

KALITSAL BÖBREK HASTALIKLARI

Prof. Dr. Tekin AKPOLAT

Liv Hospital-İSTANBUL

İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi

2020-2021

www.tekinakpolat.com



Plan

- Genel bilgiler
- Genetik kavramlar
- Kalıtsal hastalıklar ayırımı
- Kalıtsal hastalıklar
- Özet

Plan

- Genel bilgiler
- Genetik kavramlar
- Kalıtsal hastalıklar ayırımı
- Kalıtsal hastalıklar
- Özet

Böbrek hastası ne düşünür

- Yakınım diyalize giriyor
- Benim de böbreğim hasta
- Acaba ben de diyalize mi gireceğim
- Peki haklı mı?

Genel bilgiler

- Gerçekte kalıtsal böbrek hastalığı çok azdır.
- Yakınlarının arasında bir böbrek hastalığı olması böbrek hastalığı için bir risk olabilir ama çoğu kez nedeni değildir.
- En sık karşılaşılan kalıtsal böbrek hastalığı erişkin tip polikistik böbrek hastalığıdır.

Genel bilgiler

- **Birçok böbrek hastalığı vardır: örneğin taş hastalığı, idrarda protein kaybı, idrarda kanama...**
- **Bunların hepsinin kalıtımla geçen tipleri vardır ama kalıtımsal olanların sayıları azdır.**

Plan

- Genel bilgiler
- **Genetik kavramlar**
- Kalıtsal hastalıklar ayırımı
- Kalıtsal hastalıklar
- Özet

Genetik kavramlar: Geçiř řekilleri

- 1.Otozomal dominant
- 2.Otozomal resessif
- 3.X kromozomuna bađlı
- 4.Yatkınlık řeklinde.

Genetik kavramlar

- **Genotip:** Bireyin kalıtsal özellikleridir, genetik mirasıdır.
- **Fenotip:** Kalıtsal özelliklerin bireyi etkileme özelliğidir, fenotipi genetik özellikler çevresel koşullar da etkileyebilir.
- **Penetrans**
- **Ekspresivite**

Penetrans

- **Belli bir genotipe sahip olan bireylerin tümü bu genotiple ilgili fenotipi göstermeyebilirler.**
- **Penetrans ilgili fenotipi gösteren bireylerin sayısının göstermesi gereken bireylerin sayısına oranıdır.**
- **Bir genin penetransı yüksek ise fenotipi etkileme oranı o kadar fazladır.**

Ekspresivite

- Bir genotipin fenotipi etkileme gücüne ekspresivite denir.
- Aynı genotipe sahip hastaların fenotiplerinin farklı olmasının nedeni de genlerin penetrans ve ekspresivitelerinin farklı olmasıdır.
- Çevresel koşullardan etkilenebilir.

Plan

- Genel bilgiler
- Genetik kavramlar
- **Kalıtsal hastalıklar ayırımı**
- Kalıtsal hastalıklar
- Özet

1.Böbrek kistleri

2.İdrarda kanama

3.Böbrek taşları

4.Böbrek fonksiyon bozuklukları şeklinde

5.Diğer

Plan

- Genel bilgiler
- Genetik kavramlar
- Kalıtsal hastalıklar ayırımı
- **Kalıtsal hastalıklar**
- Özet

Kalıtsal hastalıklar 1

1.Böbrek kistleri

- Otozomal dominant polikistik böbrek hastalığı
- Otozomal resessif polikistik böbrek hastalığı
- Nefronofitizis ve otozomal dominant tubülointerstisiyel böbrek hastalığı
- Medüller sünger böbrek

Kalıtsal hastalıklar 2

2.İdrarda kanama

- Alport sendromu
- İnce membran (Thin Membrane) hastalığı

3.Böbrek taşları

- Sistinüri
- Hiperoksalüri/oksalozis
- Hiperkalsiüri

Kalıtsal hastalıklar 3

4.Böbrek fonksiyon bozuklukları şeklinde

- Fabry hastalığı
- Amiloidoz
- Sistinozis
- Renal glukozüri
- Fanconi sendromu

5.Diğer

KALITSAL KİSTLER

- Genetik geiş deęişebilir
- Öncelikli sorun böbrek olabilir
- Başka bir genetik hastalıkta böbrek kisti olabilir

ALPORT SENDROMU

- İdrarda kanama ve işitme kaybı ile karakterize özellikle erkeklerde böbrek yetmezliğine kadar ilerleme gösterebilen bir hastalıktır, herediter nefrit olarak da isimlendirilebilir.
- Glomerül bazal membranının (GBM) temel komponenti olan tip IV kollajenin yapısında bozukluklar vardır.

ALPORT SENDROMU

- Tip IV kollajen, 6 farklı α zincirinden ($\alpha1$ - $\alpha6$) oluşur ve bu 6 farklı alfa zinciri 3 ayrı kromozom (X, 2 ve 13) üzerinde 6 gen tarafından kodlanır.

COL4A1 ve COL4A2 (13q34)

COL4A3 ve COL4A4 (2q35-37)

COL4A5 ve COL4A6 (X).

Genetik geiř

- 1.X'e baęlı (en sık)
- 2.Otozomal resessif
- 3.Otozomal dominant

ALPORT SENDROMU

- Hematüri ilk ve en önemli olan bulgudur.
- Hematüri mikroskopik veya makroskopik olabildiği gibi, aralıklı tekrarlayıcı veya devamlı bir şekilde de görülebilir.
- Hematüri bazen üst solunum yolu infeksiyonları sırasında belirginleşebilir.

ALPORT SENDROMU

- Başlangıçta proteinüri ve hipertansiyon saptanmamakla birlikte hastalığın ilerlemesiyle (genellikle 15-35 yaş) ortaya çıkabilir.
- Nedeni bulunamayan hematürinin nedeni Alport sendromu olabilir.
- İşitme kaybının yanısıra göz, arteriyel sistem etkilenebilir, leiomyomatozis (özafagus, trakeobronşial ağaç) görülebilir.

ALPORT SENDROMU

- **Proteinüri, son dönem böbrek hastalığı görülebilir.**
- **Erkeklerde daha fazla görülür.**
- **Proteinürinin erken başlaması kötü bir prognostik göstergedir. Hematüri ayırıcı tanısında mutlaka düşünölmelidir.**

ALPORT SENDROMU

- Kesin tanı biyopsi (böbrek veya cilt) veya genetik inceleme ile konur.
- Tedavi standart böbrek yetmezliği tedavisidir, kan basıncı kontrolü, proteinürinin azaltılması gibi.
- Gerekirse böbrek nakli yapılabilir ancak canlı verici seçiminde dikkatli olmak gerekir.

İNCE MEMBRAN (THIN MEMBRANE HASTALIĞI)

- Hematüri ile karakterize ve sık karşılaşılan bir hastalıktır.
- İyi huylu (benign) ailevi hematüri olarak da bilinir.
- Böbrek biyopsisinde yaygın glomerüler bazal membran incelmesi (normalde 300-400 nM olan glomerüler bazal membran kalınlığı incelmıştır, 150-225 nM).

İNCE MEMBRAN (THIN MEMBRANE HASTALIĞI)

- Çocuk ve erişkinlerde sürekli hematürinin en sık nedenidir.
- Tekrarlayıcı veya devamlı olan hematüri ile seyreden bir hastalıktır.
- Bazı hastalarda tekrarlayıcı makroskopik hematüri atakları olabilir.

İNCE MEMBRAN (THIN MEMBRANE HASTALIĞI)

- Otozomal dominant geçiş gösterir.
- Bazı ailelerde otozomal resessif Alport sendromunda olduğu gibi COL4A3/COL4A4 mutasyonları gösterilmiştir ancak her ailede bu mutasyonlar izlenmez.
- Kesin tanı için böbrek biyopsisi veya genetik inceleme gerekebilir.

İNCE MEMBRAN (THIN MEMBRANE HASTALIĞI)

- Hastalığın prognozu iyidir, genellikle proteinüri yoktur (varsa da miktarı azdır) ancak nadiren şiddetli proteinüri veya böbrek yetmezliği görülebilir.
- Tedavisi konservatiftir.

SİSTİNOZİS

- Özellikle lizozomlarda bir amino asit olan sistinin birikimi ile karakterize olan kalıtsal bir hastalıktır.
- Sistinüri ile karıştırılmamalıdır.
- Sistinüri idrarda sistin atılımı ile karakterize bir taş hastalığı iken sistinozis vücutta sistin birikiminin yol açtığı organ yetmezlikleri/fonksiyon bozukluklarıdır.

SİSTİNOZİS

- Sistin kornea, böbrekler, kemik iliği, tiroid ve lökositlerde birikerek fonksiyon bozukluđuna neden olabilir.
- Hastalığın üç formu tanımlanmıştır: İnfantil nefropatik, intermediate (jüvenil) ve benign (erişkin) tip.

SİSTİNOZİS

- İnfantil nefropatik form infant veya erken çocukluk döneminde poliüri, polidipsi, Fanconi sendromu ve gelişme geriliği ile kendini gösterir.
- Böbrek yetmezliği gelişir.
- Sistin birikimine bağlı diğer organlarda da problem olabilir: hipotiroidi, hepatomegali, pankreas tutulumuna bağlı şeker hastalığı..

SİSTİNOZİS

- Tanıda lökosit veya cilt fibroblastlarında hücre içi sistin seviyesinin artması kullanılır.
- Göz muayenesinde korneada sistin kristalleri görülebilir.
- Genetik inceleme de yararlıdır.
- Prenatal tanı mümkündür.

SİSTİNOZİS

- Spesifik tedavide hücre içi sistini azaltan sisteamin kullanılabilir.
- Böbrek hastalığının tedavisi semptomatiktir.
- Böbrek nakli yapılabilir.

SİSTİNÜRİ

- **Dibazik aminoasitlerin (sistin, arginin, lizin, ornitin) tubüler taşınma bozukluđuna bađlı ortaya çıkan otozomal geçiř gösteren bir hastalıktır.**
- **Sistinozis ayrı bir hastalıktır. Sistinüri otozomal resessif veya otozomal dominant (eksik penetrans) geçiř gösterir.**

SİSTİNÜRİ

- Prevelansı yaklaşık olarak 7000'de birdir ama çocukluk çağı taş hastalığı ayırıcı tanısında düşünölmelidir.
- Sistinin idrardaki çözünörlüğünün azalması nedeniyle tekrarlayan üriner sistem taşları ve buna bağılı olarak hematüri, obstrüksiyon, infeksiyon ve böbrek yetmezliğı görölür.

SİSTİNÜRİ

- Taş genellikle 10-20li yaşlarda görülür.
- Sistin taşları yüksek sülfür içeriği nedeni ile direkt üriner sistem grafisinde görülebilir.
- Kalsiyum taşları daha opaktır.
- Tanıda sistin taşlarının saptanması (taş incelemesi önemlidir), ailede öyküsünde sistinüri olması ve idrar mikroskopik incelemesinde tipik hekzagonal sistin kristallerinin görülmesi yardımcıdır.

SİSTİNÜRİ

- Sistinüriye yol açan birçok genetik mutasyon vardır.
- Hastalığın çoğu 2 mutasyona bağlıdır: SLC3A1 (2. kromozomda) ve SLC7A9 (19. kromozomda).

SİSTİNÜRİ

- Tedavisi hidrasyon, idrarın alkalileştirilmesi (sodyum bikarbonat, sodyum sitrat ve potasyum sitrat), tiol içeren ilaçlar (penisillamin, tiopronin) ve kaptoprildir.

SİSTİNÜRİ

- **Tedavi ile ilgili 3 özelliğten bahsetmek istiyorum.**
- **1.İdrarın alkalileştirilmesi kalsiyum taşları oluşumuna yol açabilir.**
- **2.Tiol içeren ilaçlar sistinin çözünürlüğünü artırır.**
- **3.Kaptopril: Sülfür sistinin çözünürlüğünü artırır.**

SİSTİNÜRİ

- **Komplikasyonlar (enfeksiyon, taş, obstrüksiyon) tedavi edilir.**
- **Böbrek yetmezliği gelişirse standart tedavi uygulanabilir.**
- **Böbrek nakli yapılabilir.**
- **Yeni böbreğin sistin transportunda problem olmadığı için taş oluşması beklenmez.**

HİPEROKSALÜRİ/OKSALOZİS

- Oksalüri/oksalozis ilişkisi sistinüri/sistinozis ilişkisinden farklıdır.
- Sistinüri ve sistinozis iki farklı hastalık iken oksalozis aşırı oksalat üretiminin yol açtığı hiperoksalürinin böbrekleri bozması sonucu oksalatın atılamaması ve vücutta değişik organlarda birikmesidir.
- Hiperoksalüri; primer (kalıtsal), enterik veya ekzojen olabilir.

HİPEROKSALÜRİ/OKSALOZİS

- Primer hiperoksalüri gliksolat metabolizması bozukluğu sonucu ortaya çıkan aşırı oksalat üretimi ile karakterize bir hastalıktır.
- Oksalat çözünürlüğü az olan bir maddedir ve kalsiyum oksalat olarak değişik dokularda birikebilir.
- Oksalatın en çok biriktiği organ böbreklerdir.
- Primer hiperoksalürininin 3 tipi vardır.

HİPEROKSALÜRİ/OKSALOZİS

Tip 1: En sık karşılaşılan tipidir. 2. kromozoma lokalize AGXT geni ile de ilişkilidir.

Tip 2: 9. kromozoma lokalize GRHPR geni ile de ilişkilidir.

Tip 3: 10. kromozoma lokalize HOGA1 geni ile de ilişkilidir.

HİPEROKSALÜRİ/OKSALOZİS

- Bu 3 mutasyona sahip olmayan primer hiperoksalüri hastaları da mevcuttur.
- Tip 1 hiperoksalürinin bile 5 farklı klinik tipi vardır, yenidoğan döneminde başlayabileceği gibi asemptomatik de olabilir.
- Bunun nedeni sorumlu genin ekspresivitesidir (bir genotipin fenotipi etkileme gücü).

HİPEROKSALÜRİ/OKSALOZİS

- Genel olarak belirtiler taş oluşumu, taşla ilgili komplikasyonlar ve nefrokalsinozistir.
- Glomerüler filtrasyon değeri 30-40 ml/dakikanın altına inince kalp, kemik, eklemler, tiroid, damarlar ve retinada oksalat birikir.

HİPEROKSALÜRİ/OKSALOZİS

- Tanıda idrarla oksalat kaybına bakılır.
- Genetik inceleme yapılabilir.
- Gerekirse karaciğer biyopsisi yapılabilir.
- Prenatal tanı mümkündür.

HİPEROKSALÜRİ/OKSALOZİS

- Primer hiperoksalürinin tedavisi hidrasyon ve diyettir (çay, kola, çikolata ve ıspanak oksalattan zengindir).
- Pridoksin (B6 vitamini), potasyum sitrat ve ortofosfat verilebilir.
- Taş ve komplikasyonları tedavisi yapılır.
- Böbrek yetmezliği gelişirse tedavi edilir.
- Böbrek nakli ile birlikte karaciğer nakli yapılması gliksolat metabolizması bozukluğunu düzeltebilir.

HİPERKALSIÜRİ

- Hiperkalsiüri 3 mekanizma ile oluşabilir: artmış kemik rezorpsiyonu, artmış bağırsak emilimi ve böbrekten kalsiyum geri emiliminin azalması.
- Bu ayırım bazen o kadar net de olmayabilir.
- Kalıtsal hiperkalsiürilerde genetik bilgi hiperoksalüri, hipersistinüri kadar net değildir.

HİPERKALSIÜRİ

- İdiyopatik hiperkalsiürinin otozomal dominant geçiş gösterdiği ve sorumlu genlerin 1 ve 9. kromozomda olduğu iddia edilmiştir.
- Genetik bilginin net olmamasının nedeni muhtemelen hastalıktan sorumlu tutulan genlerin ekspresivitesidir.

HİPERKALSIÜRİ

- Klinik belirtiler taş ve komplikasyonlarıdır.
- Hiperkalsiüri tedavisinde amaç öncelikle yeni taş oluşumunu önlemektir.
- Taş varsa taş ve komplikasyonları tedavi edilir.

HİPERKALSIÜRİ

- Tiyazid grubu diüretikler hiperkalsiüriyi azaltırlar.
- Hastalar tiyazidlerin yan etkileri (hipopotasemi, hiponatremi, hiperürisemi..) yakından takip edilmelidir.
- Diyette sodyumun azaltılması yararlı olabilir.

FABRY HASTALIĐI

- α -galaktozidaz (α Gal) enzimi eksikliĐine baĐlı olarak geliŐen ve X'e baĐlı geĐiŐ gösteren, glikosfingolipid metabolizmasının etkilendiĐi bir lizozomal depo hastalıktır.
- Kalp, bbrekler, sinir sistemi, cilt ve gz gibi multisistemik tutulum gsterir.
- X'e baĐlı geĐiŐ gsterdiĐi iin erkekler daha fazla etkilenir.

FABRY HASTALIĐI

- İlk belirtiler ađrılı dizestezi, karın ađrısı, anhidroz ve cilt bulgularıdır.
- Cilt bulguları genellikle uyluk, kalça, genital bölge, oral mukozada kırmızı papüler döküntü şeklindedir.
- Klinik seyir deđişebir ama 20li yaşlardan itibaren son dönem böbrek hastalığı gelişebilir.

FABRY HASTALIĐI

- Kalp veya beyin infarktları görülebilir. Bu nedenle kalp ve beyin problemi olan genç erkek böbrek hastalarında akla Fabry hastalığı gelmelidir.
- Böbrek tutulumunun ilk bulgusu idrarı konsantre etme yeteneğinin azalmasıdır, kendini noktüri şeklinde gösterebilir.
- Klasik bulgu nefrotik olmayan proteinüri ve bazen görülen mikroskopik hematüridir.

FABRY HASTALIĐI

- HastalıĐın tanısında kanda alfa-galaktozidaz aktivitesinin azalması ve genetik inceleme yardımcıdır.
- Kalp, sinir sistemi, cilt ve göz gibi tutulum varlığında şüphelenmek gerekir.
- Cilt, böbrek, kalp biyopsisi tanıda yardımcı olabilir.

FABRY HASTALIĐI

- Tedavisinde büyük gelişmeler olmuştur, yeni ilaçlar (örneğin enzim replasmanı) kullanılmaktadır.
- Ülkemizde hem genetik inceleme hem de enzim tedavisi mümkündür.
- Böbrek yetmezliği gelişirse diğer böbrek hastaları gibi tedavi edilir.

AMİLOİDOZ

- Protein yapıda, fibriller içeren çözünmeyen bir maddenin hücre dışı dokuda birikimi ile kendini gösteren hastalıklara verilen genel isimdir.
- Kongo kırmızısı ile boyanan amiloid maddesi polarize ışıkta yeşil röfle verir.
- En özgül tanı elektron mikroskop ile konur.

AMİLOİDOZ

- Amiloidozu oluşturan her amiloid proteininin bir prekürsörü (öncü madde) vardır.
- Amiloidozun değişik klinik özellikleri vardır.
- Amiloidozun 2 tipi kalıtsal böbrek hastalıkları bölümünün konusudur.
- Ailevi Akdeniz ateşine bağlı amiloidoz ve heredofamilyal amiloidoz.

AMİLOİDOZ

- 1.Primer amiloidoz ve multipl myeloma ile ilişkili amiloidoz (AL)
- 2.Sekonder amiloidoz (AA)
- 3.Heredofamilyal amiloidoz
- 4.Lokalize amiloidoz
- 5.Senil (yaşa bađlı) amiloidoz
- 6.Diyalize bađlı amiloidoz
- 7.Sebebi bilinmeyen sistemik amiloidoz

Sekonder amiloidoz (AA)

- AA amiloid fibrillerini oluřturan serum AA (SAA) proteini karacięerde yapılan bir akut faz reaktanıdır.
- SAA yapımı inflamasyon veya malignite gsteren olgularda artar.
- lkemizde en sık karřılařılan amiloid tipi AA tipi amiloidozdur, en sık amiloidoz nedeni de Ailevi Akdeniz ateřidir.

Heredofamilyal amiloidoz

- Bazı cođrafi bölgelerde karakteristik organ tutulumu ve klinik bulguları olan herediter amiloidoz sendromları tanımlanmıştır.
- ATTR, AGel, ALys, AFib, ACys, Aker ve ALac gibi tipleri vardır.

AMİLOİDOZ

- Halsizlik, iştahsızlık, periferik ödem, purpurik cilt lezyonu gibi nonspesifik bulguların yanısıra hastalarda nefrotik sendrom vardır, tanı anında böbrek yetmezliği olabilir.

AMİLOİDOZ

- Amiloidozun tipine bağılı olmak üzere makroglossi (büyük dil), idrar veya serumda M-protein, konjestif kalp yetmezliđi, sensörimotor periferik nöropati, karpal tünel sendromu veya idiyopatik malabsorbsiyon görülebilir.
- Bazı tipleri Alzheimer hastalıđı ile ilişkilili olabilir.

AMİLOİDOZ

- Amiloidoz tanısı doku biyopsilerinin histopatolojik incelemesi ile konur.
- Abdominal cilt altı yağ aspirasyonu, kemik iliği, rektum, böbrek veya şüphelenilen dokudan biyopsi alınabilir.
- Amiloidoz tipinin belirlenmesinde gereğinde immünohistokimyasal yöntemlerden de yararlanılabilir.

AMİLOİDOZ

- **Tipine göre tedavi planlanır.**
- **AA amiloidozunda altta yatan inflamasyonun baskılanması ve infeksiyonun eliminasyonu yanısıra kolşisin yararlı olabilir.**
- **Ailevi Akdeniz ateşinde kolşisin hayat kurtarıcıdır.**

AMİLOİDOZ

- Amiloidoz tedavisi için birçok ilaç geliştirilmeye çalışılmaktadır.
- Böbrek yetmezliği tedavisi standart.
- Transplante böbrekte yıllar içerisinde amiloidoz gelişebilir.
- Kalp başta olmak üzere böbrek dışı amiloid tutulumunun transplantasyon öncesi iyi değerlendirilmesi gerekir.

RENAL GLUKOZÜRİ

- Kan şekerinin normal olduğu durumlarda idrarla şeker atılımıdır.
- Glukoz molekül ağırlığı küçük olduğu için (180 dalton) glomerüler filtrattan serbestçe geçer ve proksimal tubüliden tamamına yakını geri emilir.
- Renal glukozüride glukozun böbreklerden geri emiliminde bir bozukluk vardır.

RENAL GLUKOZÜRİ

- Sadece glukoz geri emilimi bozulmuştur, diğer şekerlerin veya başka maddelerin geri emilimi normaldir.
- Çoğunlukla otozomal resesif, bazen otozomal dominant geçiş gösterir.
- SGLT2 glucose transporter kodlayan SLC5A2 geninde mutasyon vardır.

RENAL GLUKOZÜRİ

- İdrarda şeker saptandığında hastaya önce diyabetes mellitus şeklinde yaklaşılr ancak kan şekerinin normal bulunmasıyla bu tanıdan uzaklaşılr.
- Aile fertlerinde de deęişik derecelerde glukozürü saptanabilir.

RENAL GLUKOZÜRİ

- Bazı kişiler çok fazla miktarda glukoz kaybetmelerine rağmen malnütrisyon gelişmez.
- Genellikle iyi seyirlidir.
- Poliüri veya tuz kaybı varsa tedavi gerekebilir.
- Ancak hem hastanın hem de aile fertlerinin tekrar tekrar araştırılmamaları için iyi bilgilendirilmeleri gereklidir.

FANCONİ SENDROMU

- Fanconi sendromu ve Fanconi anemisi ayrı hastalıklardır.
- Proksimal tübülün fonksiyonlarının bozulması Fanconi sendromu olarak bilinir.

FANCONİ SENDROMU

- Proksimal tubülinin en önemli fonksiyonunun geri emilim olduğu ve bu bölgede amino asit, bikarbonat, glukoz, protein (düşük molekül ağırlıklı), fosfat, ürik asit, sodyumun geri emildiği hatırlanırsa belirti ve bulguları tahmin etmek zor değildir: amino asidüri, bikarbonatüri, glukozüri, proteinüri, fosfatüri, hiperürikozüri, hiponatremi/hipovolemi.

FANCONİ SENDROMU

- Bunların sonucu renal tubüler asidoz, kemik bozuklukları ve dehidratasyon görülebilir.
- Değişik derecelerde sodyum, potasyum, ürik asit ve kalsiyum kayıpları olabilir.
- İdrarı konsantre edebilme yeteneği de genellikle azalmıştır.
- Glukozüri ve aminoasidüri genel olarak önemli sorun çıkarmaz ama fosfatüri çocuklarda riketse, erişkinlerde ise osteomalaziye neden olur.

FANCONİ SENDROMU

- Fanconi sendromu bir hastalık değil, bir sendromdur.
- Kalıtsal böbrek hastalıkları konusunda anlatılmasının nedeni kalıtsal ve edinsel olmak üzere iki ana grupta incelenmesidir.

FANCONİ SENDROMU

- Çocuklarda Fanconi sendromuna yol açan kalıtsal hastalıklar çoğunlukla otozomal resessif geçiş gösterir ve belirtiler genellikle ilk yaşlarda ortaya çıkar.
- Sistinozis, galaktozemi, Wilson hastalığı, Lowe sendromu, tirozinemi, herediter fruktoz intoleransı, tip 1 glikojen depo hastalığı, Leigh sendromu, Dent hastalığı, mitokondriyel sitopatiler, proksimal tubüli hücresi sodyum bikarbonat taşıyıcı (NBCe1) defekti ve tip 2 karbonik anhidraz eksikliği kalıtsal geçen ve Fanconi sendromuna yol açan hastalıklara örnek olarak verilebilir.

FANCONİ SENDROMU

- **Tedavi öncelikle ve mümkünse Fanconi sendromuna yol açan hastalığın saptanması ve buna yönelik olmalıdır.**
- **Tübüler fonksiyon bozukluklarının olumsuz etkilerini azaltmak amacı ile semptomatik tedavi yapılır.**
- **Böbrek yetmezliği tedavisi standart**

ARAŐTIRMA KONULARI

- **Tüberoz skleroz**
- **von-Hippel-Lindau hastalıđı**
- **Nail-patella sendromu**
- **Fin tipi konjenital nefrotik sendrom**
- **Otozomal resessif fokal segmental glomerüloskleroz**
- **Otozomal dominant fokal segmental glomerüloskleroz**

ARAŐTIRMA KONULARI

- Liddle sendromu
- Gitelman sendromu
- Bartter sendromu
- Gordon sendromu
- Konjenital nefrojenik diyabetes insipidus
- Kalıtsal renal hipourisemi
- Kalıtsal böbrek kanserleri

Plan

- Genel bilgiler
- Genetik kavramlar
- Kalıtsal hastalıklar ayırımı
- Kalıtsal hastalıklar
- **Özet**

ÖZET

- **Kalıtsal böbrek hastalıkları karşımıza çok farklı klinik tablolarla gelebilir ve değişken genotip-fenotiplere sahiptir.**
- **Birçoğu nadir görülür ama çok eğitici.**
- **Genetik bilimindeki gelişmeler bizim hastalıklar hakkında çok bilgi edinmemizi sağlamakla birlikte daha aydınlanması gereken çok hastalık, alan vardır.**

ÖZET

- Tanı koymanın ilk koşulu şüphelenmek ve iyi aile öyküsü almaktır.

<http://tekinakpolat.com/dersler-2020-2021/>