

TUSEM®

TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ



2025
AĞUSTOS TUS'UNDA

200 SORUDA

190

REFERANS

TEMEL BİLİMLER 94 SORU
KLİNİK BİLİMLER 96 SORU

PEDIATRİ

25 BRANŞ SORUSUNDA

COMPACTUS Referansı Olarak

11

SORU

KENDİ
BRANŞINDA

4

SORU

DİĞER
BRANŞLARDA

15

SORU

200 SORUDA
REFERANS

Değerli Hekim Arkadaşlar;

Öncelikle 17 Ağustos'ta yapılan TUS sınavında emeğinizin karşılığını almanızı tüm kalbimizle diliyoruz. Sonucun ne olursa olsun, bu yolculukta gösterdiğiniz azim ve disiplinin sizleri daima başarıya taşıyacağına inanıyoruz.

TUSEM kaynaklarımızın sınav sorularına verdiği **referans çalışmasını sizlerle paylaşmaktan gurur duyuyoruz.**

Eğitmenlerimiz titizlikle hazırladıkları çalışma kapsamında, **200 sorunun 190'ına kaynaklarımızdan birebir karşılık gelen sayfa ve içerikleri işaretlemiştir.** Bu süreçte en çok önem verdiğimiz nokta, referansların gerçekten birebir örtüşmesi olmuştur. Meslektaşlarımızın, alakasız ya da kenarından yakalanmış referansların güvenilir olmadığını çok iyi bildiklerinin farkındayız. Bu nedenle yalnızca doğru ve net örtüşen referansları dikkate aldık.

Bizim için asıl değer, referans sayısının fazlalığından ziyade **öğrencilerimizin kursumuz aracılığıyla elde ettikleri net kazanımlardır.** Eğitmenlerimiz, kaynaklarımızdaki bilgileri öğrencilere en anlaşılır ve kalıcı biçimde aktarmayı esas almakta ve bu hassasiyetle çalışmalarını sürdürmektedir.

Bu titizlikle hazırlanmış ve birebir sorularla örtüşen referanslarımızı sizlere **TUSEM'in güvenilirliği ve 30 yıllık tecrübesinin bir yansıması olarak gururla sunuyoruz.**

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 137

137. Pamukçuk, büyüme geriliği, sık enf, akrabalık, lenfopeni, tüm antikorlar düşük:
-Ağır kombine immün yetmezlik

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

İLGİLİ NOTLAR

118

PEDIATRI



Klinik Bilimler 137. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 118

AĞIR KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİK

- Çocuklardaki en ağır immün yetmezliktir. Timus küçüktür; tonsil, lenf nodu, adenoid ve peyer plakları yoktur. İlk 6 ayda bulgu verir. İlk bulgular büyüme geriliği, monilyazis ve Rcarinii pnömonisidir. T lenfositler yok ya da çok azdır, lenfopeni vardır. Tüm immünglobulinlerin düzeyleri azalmıştır. Küçük yaşta enfeksiyonla kaybedilirler. GVH sıkır, ADA düzeyi eksik olanlarda raşitizmdaki gibi kemik değişiklikleri görülebilir. Hastaların tek tedavi şansı kemik iliği transplantasyonudur.

KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİK (KİY)

- T lenfosit fonksiyonu azalmıştır. Ağır kombine immün yetmezliklere göre daha geç ölürler. İleri yaşlarda tanımlanır. Malignite ve otoimmün hastalıklar daha sıkır.
- Antikor üretme kapasitesi çoğu hastada azalmıştır ancak tümüyle kaybolmamıştır. Lenfopeni ve T hücre defekti bulunur. Otoimmün hemolitik anemi, trombositopeni ve nötropeni görülebilir.
- Tedavide immünglobülinler kullanılır. Hastalar kemik iliği transplantasyonundan fayda görürler.

OMENN SENDROMU

- B hücrelerinin yokluğu/azlığı ve T hücrelerin fonksiyonunda bozulma görülür.
- Persistan lökositöz (eozinofil + lenfositöz) vardır. IgE (↑), IgG, IgA, IgM (↓)↑ır. Alopesi ve ishal olabilir. (Omenn'in E'si: Eozinofil, IgE'de artış, Enterit, Egzema)

WISKOTT-ALDRİCH SENDROMU

- Xr, CD43 ekspresyonunun azalmıştır, etkin protein WAS proteini olarak adlandırılır.
- IgG normal, IgM azalmış, IgA ve IgE artmıştır. B hücre sayısı normaldir. Çocuk büyüdüğüce lenfositler azalır. Lenfosit yanıtı baskılanmıştır. Pnömonokok antikorları gelişmez ve izohemaglutininler yoktur.
- Pnömonokok, Pjirovesi ve herpes enfeksiyonları sıkır. Kronik böbrek hastalıklarına eğilim vardır, EBV-ilişkili malignite ana ölüm nedenidir.
- Erken bebeklik döneminde trombositopeniye bağlı kanlı ishal, intrakraniyal, göbekten veya sünnet sonrası aşırı kanamanın varlığı ilk bulgu olabilir. Atopik dermatit ve rekürren enfeksiyonlar genellikle ilk 1 yaşta ortaya çıkar. Otoimmün hastalıklar sıkır.
- ITP'den farklı olarak trombositlerin ortalama volümü (MPV) azalmıştır.
- Tedavide immünglobülinler, antibiyotik tedavisi ve kemik iliği transplantasyonu denenebilir.

ATAKSİ-TELENJEKTAZİ SENDROMU

- IgA (±IgG2) ↓ ve IgE↑'tır. Lenfopeni vardır. Ciltte esneklik kaybı vardır.
- Fetal dönemde α-FP ve CEA↑'tır. Lösemi, lenfoma ve adeno kanser riski artmıştır.
- Sekonder gelişen maligniteler ve enfeksiyonlar nedeniyle kaybedilirler.

HİPER IGE SENDROMU (JOB)

- STAT-3 gen defektine bağlıdır. Kaba yüz görünümü, eozinofili ve egzema vardır.
- Yüksek IgE + Soğuk staflokoksik enfeksiyonlar (apse, pnömoni) + Egzema ile karakterizedir.
- Alerjik solunum yolu semptomları genellikle bulunmaz. Birincil dişlerin dökülmesinde gecikme, tekrarlayan kırıklar, hiperektansibil eklemler ve skolyoz görülebilir Serum Ig D↑. Dissemine candida enfeksiyonu riski artmıştır.
- Kan ve balgamda eozinofili görülür. Anormal düşük anamnestik antikor yanıtı vardır.
- Fagositoz, kompleman aktivitesi, kemotaksis normaldir.

+ Hiper Ige Sendromu: Kaba yüz görünümü, Yüksek IgE + Soğuk staflokoksik enfeksiyonlar (apse, pnömoni) + Egzema ile karakterizedir.

KIKIRDAK SAÇ HİPOPLAZİSİ

- Kısa uzuvlu cücelik ve hiperektansibil eklemler ile karakterizedir. Fatal varicella sıkır.

OTOİMMÜN LENFOPROLİFERATİF SENDROM (ALPS)

- Apoptoz bozuktur. CD4 ve CD8 negatif (double negatif) T hücreleri artmıştır. LAP ve hepatosplenomegali karakteristik fizik muayene bulgusudur. Hemolitik anemi, trombositopeni, nötropeni vardır. Hipergamaglobulinemi gelişir. HL, NHL ve solid organ tümör riski artmıştır. Vitamin B12 ve IL-10 yükselmiştir. ITP, SLE, coombs (+) hemolitik anemi sıklıkla ve sık enfeksiyon geçirirler.

IPEX SENDROMU

(İmmün disregülasyon-poliendokrinopati-enteropati-X geçiş)

- FOXP3 gen mutasyonudur. CD4+ CD25+ regülatör T hücre (Treg) oluşmaz.
- Kök hücre nakli, IPEX'in iyileştirilmesi için tek olasılıktır.

NEZELOF SENDROMU

- T ve B hücre bozulduğuna bağlı kombine immün yetmezliktir. İmmünglobulinler anormal düzeyde yüksek ancak antijene yanıtı düşüktür. Egzema ve LAP, HSM görülebilir.
- Nijmegen breakage sendromu DNA tamir defekti olup T lenfositlerde progresif azalma, mikrosefali ve dismorfik bulgular görülür. Lenfoma, solid tümör, hiper IgM eşlik edebilir.
- Şiddetli Candida Enfeksiyonu
 - IL-17 sinyalleme kusurları mukokutanöz kandidiya enfeksiyonlarına yatkınlık yapar. STAT1 mutasyonları, IL-17 üretiminin azalmasına neden olur. Sistemik kandida enfeksiyonu genellikle görülmez. CARD9 gen mutasyonlarında sistemik enfeksiyon olabilir.
 - Otoimmün poliendokrinopati kandidiyaz ektodermal distrofi, otoimmün regülatuar genindeki mutasyonların neden olduğu bir hastalıktır.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 139

139. Asfiktik bebek, dirençli hipoksemi tedavisinde en az uygun olan?
-PG E1 infüzyonu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

İLGİLİ NOTLAR

14

PEDIATRİ

Klinik Bilimler 139. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 014

Tedavi

- Rutin entübasyon ve trakeal aspirasyon yapılmaz. Sadece depresye doğan bebeklerde trakeada mekonyum olduğu düşünülüyorsa aspirasyon faydalıdır.
- O₂ ile destekli tedavi. Mekanik ventilasyon gerekebilir. Konvansiyonel mekanik ventilasyona yanıt alınmazsa HFO'ya geçilir. Ekzojen sürfaktan ve iNO kullanımı ECMO ihtiyacını azaltır.

PERSİSTAN PULMONER HİPERTANSİYON

Klinik Bilimler 139. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 014

Klinik

- Siyanozu olan tüm bebeklerde şüphelenilir. İnleme, retraksiyon, burun kanadı solunumu, taşikardi ve şok görülebilir. Trküspit ve mitral yetmezliği üfürümü, S2 sertleşmesi duyulabilir.

Tanı

- Hipoksemi en belirgin bulgudur. Hood ile %100 O₂'e yanıt yoktur.
- Asfiksiye bağlı ve idiyopatik olanlarda PA-AC normaldir.

+ Preduktal-postduktal PaO₂ farkı > %20 mmHg, saturasyon farkı > %5 olması sağdan sola şanti, pulmoner hipertansiyonu düşündürür.

Klinik Bilimler 139. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 014

Tedavi

- İlaç: İlk tercih inhale NO'dur. iv/inhale PG₁ ve iv sildenafil denenmelidir. Analjezi ve sedasyonun sağlanmalıdır.
- PVD'yi düşürmek için milrinon (inotropiyi artırabilir) da verilebilir.
- Atriyal dolum basıncını iyileştirmek (8n yük) için vazopressin (PVD'yi düşürülebilir) verilebilir.
- Miyokardın sistolik performansını artırmak için dobutamin verilebilir.

FİZYOLOJİK SARILIK

Fizyolojik Sarılığın Özellikleri			
	Term	Preterm	Fizyolojik Sarılığı Artıran Durumlar
Başlama zamanı	2-3. gün	3-4. gün	• Irk ve genetik nedenler: Asya-Uzakdoğu • Maternal: Diyabet, ileri yaş, sigara • Doğum: Oksitosin indüksiyonu, Gebegin geç klemplenmesi (politemi) • Bebel: Düşük doğum ağırlığı, prematürite, erkek cinsiyet, Down sendromu, sefal hematom, kutanöz kanama, aile öyküsü, kilo kaybı (dehidratasyon, düşük kalori), geç bağırsak hareketi, Vitamin K3, Novobiosin
Pik zamanı	3-4 gün	5-7 gün	
Kayıbolma zamanı	5-7 gün	8-12 gün	
Maksimum düzeyi (mg/dl)	12-13	15	
Patolojik Sarılık Kriterleri (YD sarılığının araştırılma endikasyonları)			
1. İlk 24 saatte ortaya çıkması 2. Total bilirubin düzeyinin 5mg/dl/gün'den fazla artması 3. Bilirubin düzeyinin >95p olması 4. Kolestaz olması (Direkt bilirubinin total bilirubinin %20'sinden fazla olması) 5. Termde 2 haftadan; pretermde 3 haftadan uzun süren sarılık			

YENİDOĞAN SARILIĞI

>35 Hafta Doğum Haftası Olan Bebeklerde Ağır
Hiperbilirubinemi İçin Risk Faktörleri

Majör Risk Faktörleri	Minör Risk Faktörleri
• Taburculuk öncesi bilirubin değerinin yüksek riskli alanda olması • İlk 24 saatte ortaya çıkan sarılık • Direkt coombs (+)'liği ile kan grubu uyumsuzluğu, bilinen hemolitik hastalık varlığı ETCO₂ artışı • Doğum haftası 35-36 hafta • Annenin öncesi bebğinde fototerapi öyküsü • Sefal hematom veya anormali çürüme • Anne sütü ile optimal beslenememe, kilo kaybının fazla olması • Annenin Doğu Asya kökenli olması	• Taburculuk öncesi bilirubin değerinin yülse - orta riskli alanda olması • Doğum haftası 37-38 hafta • Taburculuk öncesi sarılık saptanması • Annenin öncesi bebğinde sarılık öyküsü • Diyabetik annenin makrozomik bebği • Maternal yaş ≥25 • Erkek cinsiyet

UZAMIŞ SARILIK
(2 HAFTADAN UZUN SÜREN SARILIK)

Yenidoğanda Uzun Sarılık Nedenleri
• Anne sütü sarılığı • Hipotiroidizm • Crigler-Najjar sendromu • Gilbert sendromu • Enfeksiyon (YE) • Hemolitik hastalıklar • Eritroblastozis fetalis, konjenital hemolitik anemiler • Pilon stenozu, ince bağırsak atrezileri, Down sendromu • Sefal hematom ve diğer kanamalar • Kolestatik sarılıklar • Koyulaşmış safra sendromu (YD'nin hemolitik hastalığı)

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 140

140. Diyabetik anne bebeğinde görülmesi en az olası olan?
-Caudal regresyon

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

İLGİLİ NOTLAR

18

PEDIATRİ

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EDITIM MERKEZİ

Yenidoğanlarda Hipokalsemi Nedenleri		
Erken Neonatal Hipokalsemi	Geç Neonatal Hipokalsemi	
• Prematürite • Diyabetik anne çocuğu • Perinatal asfiksia, Sepsis • IUGR • Preeklampsi anne çocuğu • İyatrojenik (alkaloz, furosemid, kan transfüzyonu fototerapi, lipid infüzyonu)	• Aşırı fosfor yükü - İnek sütü - Renal yetmezlik • Hipomagnezemi • D vitamini yetersizliği - Renal yetmezlik - Annede D vit eksikliği	• Psödohipoparatiroidi • Hipoparatiroidi - Primer (DiGeorge sendromu) - Sekonder (Maternal hiperparatiroidi)

HİPERMAGNEZEMİ

- Eklampsi için $MgSO_4$ ile tedavi edilen annelerin bebeklerinde görülebilir.
- Hiperventilasyon, hipotansiyon, letarji, flakside ve hiporefleksi, mekonyum tıkanması görülebilir.
- $MgSO_4$ nöroprotektiftir.

FETAL ALKOL SENDROMU

- Simetrik intrauterin büyüme kısıtlılığı
- Yüz anomalileri: Kısa palpebral fissürler, epikanthus, maksiller hipoplazi, mikrognati ve ince üst dudak
- Kalp defektleri: Özellikle ASD, VSD
- Minör eklem ve ekstremité anomalileri: Hareket kısıtlılığı, avuç içi çizgilerinde değişiklik
- Gelişme geriliği ve mental retardasyon

DİYABETİK ANNE BEBEGİ

- + Konjenital anomali, kötü kan şekeri kontrolü (hemoglobin A1C) ile ilişkilidir.
- + Amniyotik sıvı eritropoetin düzeyi fetal-neonatal morbiditeyi gösterir.

Klinik Bulgular

- Hipoglisemi en çok 1-3 saatlerde görülür.
- Hipokalsemi
- Kardiomegali ve kalp yetmezliği olur. Asimetrik septal hipertrofi görülebilir (En sık EKO bulgusu)
- Makrozomiye bağlı doğum travmaları sıkır.

Klinik Bilimler 140. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet Ders Notu Sayfa 018

Diyabetik Anne Bebeklerindeki Problemler		
Metabolik	Kardiyorespiratuar	Hematolojik
• Hipoglisemi • Hipokalsemi • Hipomagnezemi • Hipokalemi	• Perinatal asfiksia • RDS • Yenidoğanın geçici takipnesi • Kardiomyopati	• Polisitemi • Hiperviskosite • Hiperbilirubinemi • Renal ven trombozu
Morfolojik		
Doğum Travmaları	Konjenital Malformasyonlar	
• Klavikula lankları • Humerus lankları • Brakial plexus paralizileri • Frenik sinir paralizisi • SSS hasarı	Kardiyak • BAT (en sık silyonotik hastalık) • VSD (en sık silyonotik hastalık) • ASD • Koarktasyon Renal • Agenesis, displazi, çift üreter • Hidronefroz İskelet sistemine ait • Hemivertebra • Lumbosakral agenezi	GİS • Küçük sol kolon • Situs inversus • Duodenal atrezi • Anorektal atrezi Nörolojik • Anensefali • Meningoel • Holoprosensefali

Tedavi

- Asimptomatik bebeklerin 1 saat içinde kan şekeri ölçümleri yapılmalı ve 6-8 saat süresince saat başı tekrarlanmalıdır.
- Klinik iyi ve normoglisemik ise hemen beslenmeli ve her 3 saatte bir beslenme sürdürülmelidir.

- Bolus hipertonic glukoz vermek, insülin sekresyonunda artışa ve 'rebound' hipoglisemiye neden olabileceğinden kaçınılmalıdır.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 145

145.Kanlı mukuslu gaita, anne sütü ile beslenmiş. Ne düşünürsün?
-Alerjik proktokolit

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ

125

- **Nonsteroidler (Kromolin, Nedokromil):** Hafif persistan astımda alternatif ilaçlardır.
- **Teofilin: Bronkodilatör** etkileri yanında antiinflamatuvar etkileri de vardır.
- **Anti-IgE (Omalizumab):** IgE'yi bağlayarak bu molekülün yülsek afiniteli reseptörüne bağlanmasını engelleyen, IgE üzerinden gelişen ilaçlara bağlı anafilaksiyi önleyen ilaçlardır. 12 yaş üzerinde **inhaletik/oral kortikosteroidlerle kontrol altına alınamayan mevsimsel aeroalerjenlere hipersensitivite sonucu gelişen orta/ağır astımlı hastalarda kullanılırlar.**

Klinik Bilimler 145. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 125

İNEK SÜTÜ ALERJİSİ

+ Süt ve yumurta alerjisi olan çocukların alerjileri genellikle okul çağına kadar geçer. Fıstık, ağaç fıstığı veya deniz ürünleri alerjisi olan çocukların çoğu alerjilerini ömür boyu korur.

- IgE aracı inek sütü alerjisinde bulgular: Besinle karşılaşmadan sonra görülebilen klinik bulgular;
- Ürtiker, anjiyödem, morbiliform döküntüler ve kızarma; gastrointestinal anafilaksi, akut rinokonjunktivit, bronkopazm, jeneralize-anafilaktik şok

Tanıda Kullanılan Testler

1. IgE aracı reaksiyonlarda deri-prick test veya **kanda spesifik IgE ölçümü**
2. Hücre aracı reaksiyonlara yama testi
- Kesin tanı, eliminasyon diyeti ile hastanın düzelmesi sonrasında yapılan çift kör ve mümkünse plasebo kontrollü gıda provokasyon testinin (+) çıkması ile konur.
1. **IgE aracı (ani tip) reaksiyonlar:** IgE aracı reaksiyonlar en sık deri bulguları ile seyreder.
2. **IgE aracı olmayan (geç tip) reaksiyonlar:** Semptomlar tüm sistemleri ilgilendirebilir, **sıklıkla gastrointestinal sistem veya deriyi tutar.**
3. **Karma tip (tip 1 ve 4) reaksiyonlar:** En sık gastrointestinal hastalıklar şeklinde ortaya çıkar.

İnek Sütü Alerjisinde Kullanılan Tanısal Testler

- **Deri prick testi:** Tanıda ilk yapılması gereken testtir. Tak başına tanı koydurucu değildir.
- **İnek sütü spesifik IgE ölçümü:** Kesin tanı koydurmaz.
- **Atopik yama testi:** Özellikle geç tip reaksiyonlarda tercih edilir. Ancak negatif olması tanıyı dışlamaz.
- **Intradermal test:** Besin alerjilerinde yeri yoktur. Anafilaksi gelişimine neden olabilir.

MAS Tanı Koymada Kullanılan Kriterler

Laboratuvar Kriterler	Klinik Kriterler
1. Sitopeni	1. Düşmeyen persistan ateş
2. Karaciğer fonksiyon testlerinde bozukluk	2. Hepatomegali
3. Hipofibrinogenemi	3. Splenomegali
4. Sedimantasyon düşüklüğü	4. Lenfadenopati
5. Hipertiglisidemi	5. Hemorajiler
6. Hipertirminemi	6. SSS disfonksiyonu
7. Hiponatremi	Histopatolojik kriterler
8. Hipoaübünemi	1. K'l aspiratında hemofagositozun görülmesi
9. Artmış sCD25 ve sCD163	2. K'de artmış CD163 boyanması

- **Oral besin yüklemesi testi:** Besin alerjisinin tanısında **alın ölçütür.**

Tedavi

- **İnek sütü proteinleri bebeğin diyetinden çıkarılmalıdır.** Keçi ve koyun sütü konusunda aileler uyarılmalıdır. **Annelerin diyetlerinden de inek sütü ve ürünleri çıkarılmalıdır.** Anne sütü almayan bebekler için **tam hidrolize veya aminoasit mamaları** önerilmektedir. Bebekte oral tolerans gelişip gelişmediğini anlamak için 6-12 ay aralıklarla besin yüklemesi testi önerilmektedir.

13

ROMATOLOJİ

JUVENİL İDİYOPATİK ARTRİT (JİA)

- Juvenil idiyopatik artritis (JIA), çocuklarda en sık görülen romatizmal hastalıktır.

JIA Tanı Kriterleri

1. On altı yaşından önce başlaması
2. Bir veya daha fazla eklemden 2 veya daha fazla
» şişlik veya efüzyon veya aşağıdakilerden 2 veya daha fazla
a. Hareket kısıtlılığı b. Hareketle ağrı veya hassasiyet c. Isı artışı
3. Hastalık süresi ≥ 6 hafta

1. SİSTEMİK BAŞLANGIÇLI JİA (SBJİA)

- Tüm JIA vakalarının % 5-15'sini oluşturur. Kızlar ve erkeklerde eşit sıklıkta görülür. 2-4 yaş arasında pıy yapar.

Tanı Kriterleri

- Artrit ≥ 1 eklem veya Ateş ≥ 15 gün + aşağıdakilerden en az bir tanesi olmalı
- 1. Eritematöz döküntü
- 2. Generalize LAP
- 3. HM ve/veya SM
- 4. Serozit

+ JIA tanısıyla takip edilen hastada genel durum bozukluğundan bahsedilirse öncelikle düşünülmesi gereken **Makrofaj aktivasyon sendromu (MAS)'dır.**

Orjinal Soru: Klinik Bilimler 146

146.Enfeksiyon sonrası hemolitik anemi, coombs (+) ne düşünürsün?
-Sıcak antikorlu OHA

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

İLGİLİ NOTLAR

26

PEDİATRİ

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EDİTİM MERKEZİ

G6PD Eksikliğinde Hemolizi Uyarıcı Ajanlar				
İlaçlar	Antimalaryal	Diğer	Kimyasallar	Hastalıklar
- Sülfonamidler - Dapson - TMP+SMX - Nalidiksik asit - Kloranfenikol - Nitrofurantoin	- Primaquine - Pamakin - Klorokin - Kinakin	- Asetanilid - Fenazopiridin - Vitamin K3 - Metilen mavisi - Probenesid - Asetilsalisilik asit - Fenazopiridin	- Fenilhidrazin - Benzen - Naftalin - Trinitrotoluen - Rasburikaz - Dimerkaprol - Nitridazol - Sitibophen	- Dişabetik ketoasidoz - Hepatit - Sepsis

Laboratuvar Bulguları ve Tanı

- Hb ve Hct ani düşer. Retikülositoz olur. Fazla-ıdrarda serbest hemoglobin saptanabilir.
- Periferik yaymada Heinz cisimcikleri, polikromazi ve fragmente hücreler görülür.

- Tanı KK'lerde azalmış G6PD enzim aktivitesinin gösterilmesine bağlıdır.

Tedavi ve Önleme

- Hemoliz önlenmelidir. Hemoliz meydana geldiğinde kan transfüzyonları gerekebilir.

Klinik Bilimler 146. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 026

HEMOLİTİK ANEMİLER

İmmün Aracılı Hemolizle Karakterize Hastalıklar	
Hastalık	1. Sıcak Antikor ilişkili OHA
Antikor özelliği	35-40 °C arası etken IgG - Aktivite için kompleman gerekmez
Antijen özelliği	Rh sistemine karşı (%70)
Hemoliz tipi	- Dalakta ekstravasküler - Nadiren intravasküler
Klinik	- Akut geçici (%70-80) 2-12 yaş arasında - ÜŞYE'yi takiben halsizlik, solukluk, sarılık, ateş, hemoglobinüri
Laboratuvar	- Anemi, lökositöz, normal trombosit - PV'de sferositoz, polikromazi
Direkt Coombs	Kuvvetli pozitif
Tedavi	- Glukokortikoid (ilk tercih) - IVC, Rituximab (2. seçenek) - Splenektomi
Hastalık	2. Soğuk Antikor ilişkili OHA
Antikor özelliği	37 °C'ın altında etken IgM - Aktivite için kompleman gerekir
Antijen özelliği	I/i sistemine karşı
Hemoliz tipi	Intravasküler ve karaciğerde ekstravasküler
Klinik	- Paroksizmal soğuk hemoglobinüri - Non-spesifik viral enfeksiyonlara nadiren sifiliz eşlik edebilir - Anti-p spesifik IgG (Donald-landsteiner) - Tedavi soğuktan kaçınmak
Laboratuvar	Negatif
Tedavi	- Soğuktan kaçınmak - Rituximab - İmmünesupresifler, plazmaferez,

PANSİTOPENİLER

Çocuklarda Pansitopeni Nedenleri	
Hereditör	Edinsel
- Fankoni anemisi (en sık) - Diskaratis konjenita - Swachman-Diamond sendromu - Konjenital omegakaryositik trombositopeni - Dawn sendromu - Dubowitz sendromu - Seckel sendromu - Retiküler diagenesis - Schimke immüno-ösöz displazi - Saç-ıkkardak hipoplazisi - Pearson sendromu - Noonan sendromu	- Radyasyon, ilaç ve kimyasallar - Kemoterapi, benzen - İdiopatik: Kloranfenikol, antiepileptikler, altın tuzları - Virüsler: EBV, CMV, HBV, HCV, hepatit non A-B-C, HIV - Eozinofilik fasiit - Hiposimmünglobulinemi - Timoma - Gebelik - Paroksizmal nokturnal hemoglobinüri - Lösemi, miyelodisplazi, miyelofibrozis - Otoimmün - Telomeraz reverse transkriptaz haplo yetmezliği

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 147

147.Makrozomik makroglossik hipoglisemik bebek. Hangi tümör gelişebilir?
-Wilm's

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

İLGİLİ NOTLAR

36

PEDIATRİ

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

Klinik Bulgular

- Tümör EN SIK **abdomenden (EN SIK adrenal bez)** çıkar. En sık metastaz yeri **kemik iliğidir**.
- **Abdominal NB**
 - **Kitle (orta hattı geçen, sert, kalsifiye, hemorajik, düzensiz, hassas olmayan)**
 - **Virchow nodülü:** Supraklavikular mavi- mor nodül
 - **PEPPER SENDROMU:** Karaciğere masif metastaz ile oluşur. Hepatomegali ve asit vardır
- **Torakal NB**
 - Solunum sıkıntısı ve **VCS sendromuna** neden olur. **Posteriyör mediastenden** çıkar.
- **Servikal NB**
 - **HORNER SENDROMU:** Unilateral **ptozis, miyozis, anhidrozis ve enoftalmiye** neden olabilir.
 - **İris heterokromi** eşlik edebilir.
- **Paravertebral NB**
 - **Spinal kord kompresyonuna** neden olur.
- **Rakun gözü görünümü:** Orbitaya metastaz ile proptozis ve periorbital ekimoz
- **Opsoklonus-miyoklonus-ataksi sendromu (Kinsbourne sendromu):** Otoimmün, paraneoplastik sendromdur. İlk başvuru bulgusu olabilir, iyi prognostiktir.
- **KERNER-MORRISON SENDROMU:** Diyare ile karakterizedir. VIP salınımına bağlıdır.
- **Hipertansiyon (katekolamin salınımına bağlı)**
- **HUTCHINSON SENDROMU:** Topallama, kemik ağrısı ile karakterizedir. Kemik ve kemik iliğine metastaz vardır.
- **Kemik iliği yetmezliği-pansitopeni (kemik iliği tutulumu)**
- **Tümör lizis sendromu ve DIC**

Tanı

- NB genellikle düz radyografi, BT (**kalsifiye, hemorajik**) veya MRG'de kitle olarak saptanır.
- **Tümör dokusunun biyopsisi** ile patolojik tanı konur.
- Kemik iliğinde **tipik rozet formasyonu ve idrarda yüksek VMA ve HVA** tanısaldır.
- **I-123 MIBG sintigrafisi** hastalığın yayılımını belirlemek için kullanılır.
- **Gangliozid GD2** genellikle nöroblastom hastalarının kanında artar.

Uluslararası NÖROBLASTOM Risk Grubu Evreleme Sistemi	
L1	• Lokalize tümör, göğüs, kanı gibi hayatı olmayan alanlarda lokalize tümör
L2	• Lokalize yayılım
M	• Kemik, kemik iliği, karaciğer, uzak lenf nodları veya diğer organlara yayılım
MS	• 18 ay altı, karaciğer, alt veya kemik iliği tutulumu olan, kemik tutulumu olmayan, L1 veya L2 evre tümör

Tedavi

- L1 ve L2 için sadece cerrahi yeterlidir.
- Yüksek riskli olgularda yüksek doz kemoterapi ve kök hücre transplantasyonu takiben **13-cis retinoik asit (isotretinoin)** ile beraber **antigangliozid GD2 monoklonal antikor Dinutiksimab** uygulanır.
- Tedavide ¹³¹I- MIBG de kullanılabilir.

WILM'S TÜMÖRÜ (NEFROBLASTOMA-WT)

- En sık **2-5 yaş arası çocuklarda** görülür, sıklıkla unilateraldir.
- Çocuklarda böbreğin **en sık primer malign tümörüdür**. En sık metastaz yeri **akciğerlerdir**.
- Sıklıkla **sporadiktir**. Familial olgular daha küçük yaşta ortaya çıkar ve sıklıkla bilateralidir.

11p13 delesyonu WT1 geni delesyonu → WAGR (Wilm's, Aniridi, Genitoüriner malformasyon, MR)

Klinik Bilimler 147. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 036

WT2 delesyonu → Beckwith-Wiedemann (organomegali, makroglossi, omfalosel, hemihipertrofi)

Wilm's Tümörüyle İlgili Sendrom ve Anomaliler

- **WAGR sendromu**
- **Beckwith-Wiedemann sendromu**
- **Denys-Drash sendromu**
- **Funkani anemisi**
- **Fraser sendromu**
- **Pearlman sendromu**
- **Trizomi 18**

Klinik Bulgular

- **Abdominal kitle** en sık bulgudur. Düzgündür, serttir, kalsifiye olmaz, orta hattı geçebilir.
- **Hematüri, Hipertansiyon, inferior vena cava ve sağ atrium trombozu**
- **Polisitemi** (eritropoetin üretimi), **hiperkalsemi** (parathormon benzeri madde artışı)
- **Kronik hastalık anemisi, trombositoz, edinsel von Willebrand, Faktör VII eksikliği**

Tanı ve Ayırıcı Tanı

- **USG** tanı için yeterlidir. Tanı anında %10-15 akciğerde coin lezyonları şeklinde metastazı (en sık) vardır.
- **Metakronoz:** Tümörün relapsını değil, karşı böbrekte yeni bir tümör oluşumunu ifade eder.

Wilm's tümöründe kötü prognostik faktörler: Büyük tümör, büyük yaş, 1 p, 16 q delesyonu, ileri evre (III-IV), rekürren hastalık, anaplastik histoloji

- + Mezoblastik nefroma yenidoğanda en sık solid renal tümördür.
- + Renal hücreli karsinom, Von Hippel Lindau ile ilişkili olabilir.

YUMUŞAK DOKU SARKOMLARI

RABDOMİYOSARKOMA

- En sık görülen (>%50) yumuşak doku tümörüdür.
- En sık tutulan yerler: **Baş ve boyundur**.
 - En sık görülen ve prognozun en iyi olduğu tip: Embriyonel tip
 - En kötü prognoz: Alveolar tip
 - En nadir görülen: Pleomorfik tip

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 148

148. Akut piyelonefritin en sık etkeni?
-E coli

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

İLGİLİ NOTLAR

108 PEDIATRİ

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

- Glukoz intolerans, HT, perikardit/KMP, hiperlipidemi, kanamaya yatkınlık ve asidoz

TEDAVİ

Asidoz

- HCO₃'ı 22mEq/L üzerinde tutmak için Bicitra ya da NaHCO₃ tabletleri kullanılır.

Büyüme

- Boyu -2SD olanlara rekombinant GH tedavisi gerekebilir. Tedavi hasta 50 persentile ulaşınca, final boya erişinceye ve renal tx'a dek sürdürülür.

Beslenme

- Diyetten fosfor, K ve Na çıkarılır. Protein alımı 2.5 g/kg/24 saat olarak kısıtlanır. Suda eriyen vitaminlerin replasmanı gerekir. Genellikle yağda eriyen vitaminlerin replasmanı gerekmez. Diyet orta zincirli yağ asitlerinden zengin olmalıdır.

Renal Osteodistrofi

- En sık sekonder hiperparatiroidizme ikincil gelişir.
- Kas zayıflığı, kemik ağrıları ve minör travmalarda kırıklar olabilir.
- Raşitik değişiklikler, varus ve valgus deformitesi, femur epifiz başında düzleşme, serum Ca'da azalma, serum fosfor ve ALP'de artış olarak kendini gösterir. Radyografik olarak el, dirsek ve dizde genişlemiş metafizlerle birlikte subperiosteal kemik rezorpsiyonu görülür.
- Tedavide diyetle fosfor kısıtlaması, kalsiyum karbonat ve kalsiyum asetat gibi fosfor bağlayıcıları kullanılır. Esas tedavi vit D verilmesidir.

Adinamik Kemik Hastalığı

- Osteomalazi bulguları ile karışır. PTH'nin aşırı supresyonu nedeni ile oluşmaktadır.

Anemi

- Nedenleri:
 - Yetersiz eritropoietin yapımı, Fe eksikliği, Folik asit ve vit B12 eksikliği, Eritrosit ömrünün kısalması, Gizli kan kayıpları, Kronik enfeksiyon/inflamasyon, Hiperparatiroidizme sekonder gelişmiş kemik ilüzi fibrozisi

Renal Transplantasyon (renal tx)

- En sık son dönem böbrek hastalığına ilerleyen hereditör-metabolik hastalıklardır:
 - Juvenil nefronofizis/medüller kistik hastalık, konj. nefrotik sendrom, Alport sendromu, Nefropatik ve juvenil sistinozis, Okaluri ile primer okalozi, Polikistik böbrek hastalığı (infantil ve adult), Nail-patella sendromu
- Çocuklarda renal transplantasyon sonrasında **tekrarlama olasılığı en yüksek** primer böbrek hastalığı MPGN tip II'dir. Nakil sonrası **graft kaybına yol açma olasılığı en yüksek** primer böbrek hastalığı FSGS'dir.

- Böbrek nakli sonrası Alport sendromunun tekrarlama beklenmez.

ÜRİNER SİSTEM ENFEKSİYONLARI

Klinik Bilimler 148. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 108

- Tip 2 mannoz rezistan fimbriyal E.Coli'ler (P-fimbriyal) üropitelyal sık piyelonefrit yaparlar. Mannoza sensitif tip 1 fimbriyal E.colilerin piyelonefritte rolü yoktur.

PIYELONEFRİT

- Sistemik semptomlar vardır: Ateş, kusma, karın ağrısı, halsizlik, nadiren diyare vardır.
- Yenidoğanlar emmeme, iritabilite, ağırlık kaybı, ateş ve uzamış sarılık
- Titreme, karın ağrısı, kostovertebral açığı hassasiyeti sıkır.

Üriner Sistem Enfeksiyonu Risk Faktörleri

- | | | |
|---------------------------|-----------------------------------|---|
| • Dişi cinsiyet | • Arkadan öne perine temizliği | • Anatamik anomali (örn. labiyal adezyon) |
| • Sünet olmama | • Enterobius vermicularis enf. | • Nörojenik mesane |
| • VUR, Obstruktif üropati | • Kabızlık | • Gebelik |
| • Yanlış tuvalet eğitimi | • P fimbriyal bakteriler | • Anne sütü almama |
| • Voiding disfonksiyonu | • Üretrayla ilgili aletli girişim | |

SİSTİT

- Dizüri, ürgency, poliüri, suprapubik ağrı, inkontinans, pis kokulu idrarla seyredebilir. Ateş ve renal hasar olmaz. E. Coli sistitinde hematüri sıkır.

ASEMPTOMATİK BAKTERİÜRİ

- Enfeksiyonun hiçbir manifestasyonu olmadan idrar kültürü pozitifliği olmasıdır, sıklıkla kızlarda gözlenir. Benignidir. Renal hasar yapmaz.

İYE'de Tanı

- Kesin tanı için idrar kültürü gerekir.
- İnfanlarda kültür steril torba ile alınırsa ancak negatifse sonuç anlamlıdır. Pozitif kültür sıklıkla kontaminasyonu yansıtır. İdrar analizi pozitif, hasta semptomatik ve >100000 aynı koloniden üreme varsa anlamlı kabul edilebilir.

Steril Piyüri Nedenleri

- | | |
|---------------------|--|
| • Dehidratasyon | • Üreter ve mesaneye komşu inflamasyon (akut apandisit, crohn) |
| • Renal tbc ve abse | • İnterstiyel nefrit (eosinofiller) |
| • Nefrolitiyazis | • Tedavisi tamamlanmamış İYE |

- Piyüri (idrarda lökosit) enfeksiyon düşündürür. Ama piyüri olmadan enfeksiyon, enfeksiyon olmadan piyüri bulunabilir.
- Nitrit ve lökosit esterase idrar enfekte ise pozitifdir.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 153

153. Glomerüler proteinüri en az olası olan?
-Lowe sendromu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ

105

- 24 saatlik idrarda **nefrotik proteinüri** $>40 \text{ mg/m}^2/\text{saat}$ tır.
- Mikroalbuminüri obezite ile ilişkilidir ayrıca diyabetik nefropati gelişiminin habercisidir.
 - **Geçici Proteinüri:** Ateş, ağrısız, dehidratasyon, soğuk, KKY, nöbet, stres ve epinefrin
 - **Ortostatik (Postural) Proteinüri:** Okul çağı ve **adölesanların en sık persistan proteinüri nedenidir. Ayakta ve lordotik pozisyonda sol renal venin parsiyel obstrüksiyonu sonucu oluştuğu düşünülmektedir. Asemptomatiktir.** Benigndir. Hematüri, HT, ödem, hipoproteinemi ve renal disfonksiyon yoktur. Rutin idrar tahlili ile yakalanır. Proteinüri ayağa kalkınca 1000

Klinik Bilimler 153. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 105

Glomerüler Proteinüri Nedenleri	Tübüler Proteinüri Nedenleri
• APSGN, FSGS, MPGN, MN, HSP ve Lupus nefriti • Amiloidoz • Diyabetik nefropati • Orak hücre nefropatisi • Alport sendromu • IgA nefropatisi	• Sistinozis • Wilson hastalığı • Lowe sendromu • Galaktozemi • Tübülointerstiyel nefrit • Akut tübüler nekroz • Reflü nefropatisi • Renal displazi • Polikistik böbrek hastalığı

- **Fixed Proteinüri:** Aralarda 3 gün sabah idrarında proteinüridir. Renal hastalık düşündürür.
- **Glomerüler Proteinüri:** Kayıp $>1 \text{ g/gün}$, genellikle **albuminüri** olur.
- **Tübüler Proteinüri:** Kayıp $<1 \text{ g/gün}$, düşük molekül ağırlıklı proteinler (>2 mikroglobulin, lizozim gibi) kaybedilir.

NEFROTİK SENDROM

Karakteristik özellikleri

- Masif (nefrotik düzeyde) proteinüri $>3,5 \text{ g/gün}$ veya $>40 \text{ mg/m}^2/\text{h}$ veya $\text{pro/kre}>2$
- Hipoproteinemi ($<2,5 \text{ g/dL}$)
- Hiperlipidemi (Kolesterol $>200 \text{ mg/dL}$)
- Ödem

Etiyopatogenez

Çocuklarda Nefrotik Sendrom Nedenleri	
İdiyopatik Nefrotik Sendrom (%90)	Sekonder Nefrotik Sendrom (%10)
• Minimal değişiklik hastalığı (MCD) (en sık) • Fokal segmental glomerüloskleroz • Membranöz nefropati • MPGN • IgA nefropatisi	• Hepatit B, C • HIV-1 • Malarya • Sifiliz • Toksoplazmozis • Penisilamin • Alın • NSAİ • Pamidronat • Hodgkin Lenfoma • Lösemi • SLE, FME • Amiloidoz • HSP, Alport sendromu • INF • Civa • Eroin • Lityum

MİNİMAL LEZYON HASTALIĞI (MCD)

- En sık **2-6 yaşlarında ve erkeklerde** görülür, çocuklardaki nefrotik sendromun **en sık nedenidir.**
- Işık mikroskopisi normaldir, EM'de **ayaksı çıkıntılı füzyonu (patognomik)** görülür.
- **Klinik:** Nefrotik düzeyde proteinüri, hiperlipidemi, hipoproteinemi görülür.
- **Prognozu çok iyidir, %90 remisyona** görülür. C_3 ve C_4 normaldir.
- **Tedavi:** Tuz kısıtlaması ve kortikosteroid

Komplikasyonlar

1. **Major komplikasyon enfeksiyonlardır.** En sık **spontan bakteriyel peritonittir (S.pnömonia, E.Coli).**
 2. **Tromboemboli riski artmıştır.**
- **Nedenleri:** Hemokonsantrasyon, protrombotik faktörlerin (2, 5, 7, 8, 10) artması, fibrinolitik faktörlerinin azalması (antitrombin III, protein C ve S üriner kaybı), trombosit sayısı ve agregasyonunun artması

SEKONDER NEFROTİK SENDROM

Aşağıdaki durumların varlığında **sekonder nefrotik sendrom** araştırılmalıdır:

- <1 yaş ya da >12 yaş, hipokomplemanemi, aile öyküsü, ekstrarenal bulgular (artrit, döküntü, anemi), hipertansiyon, gross hematüri, pulmoner ödem, akut veya kronik böbrek yetmezliği

KONJENİTAL NEFROTİK SENDROM

- **İlk 3 ayda** görülür. En sık sebep **Fin tipidir.** 19 kromozomda "nfrin" proteini bozuktur.
- Etkilenen bebekler **masif proteinüriye** sekonder **yaygın ödemlidir, plasentaları büyüktür.**
- Maternal kan ve amniyotik sıvıda **alfa-fetoprotein yükselmesi** ile tanıdan şüphelenilir.
- **Tedavi:** Tek kuratif tedavisi **renal transplantasyondur.**

- + **Denys-Drash sendromu:** WT1 mutasyonu; **Erken başlangıçlı progresif renal yetmezlik+ kuşku genitaliya+ Wilms tümörü**
- + **Pierson sendromu:** LAMB2 mutasyonu; **Konjenital nefrotik sendrom+ bilateral mikrokori**

Orjinal Soru: Klinik Bilimler 155

155.ÜSYE sonrası ataksi arefleksi oftalmopleji?
-Miller Fisher sendromu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

İLGİLİ NOTLAR

62

PEDIATRİ

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

3. Konjenital Miyasteni

- Erken bebekte hipotoni, oftalmopleji, pitozis, yutma güçlüğü ve solunum yetmezliği görülür.
- Serumda anti-asetilkolin antikorları gösterilemez. Hayat boyu devam eder.

Tanı

- EMG kas biyopsisinden daha özgündür.
- Edrofonyum klorid ile pitozis ve oftalmopleji birkaç dakika içinde düzelir (2 yaş altı önerilmez).
- 2 yaş altına im pridostigmin uygulanır.

Tedavi

- Neostigmin ve pridostigmin gibi kolinesteraz inhibitörleri
- Steroidler ve timektomi (antikor düzeyi yüksek ve semptom süresi >2 yıl olanlarda)
- Steroide yanıt yoksa önce İVIG sonra plazmaferez denenebilir.
- Ritüksimab özellikle MuSK ilişkili dirençli vakalarda faydalıdır.
- Serum anti-AChR antikorları yüksek olan ve semptomları <2 yıl çocuklarda en etkili tedavi timektomidir.

B. MOTOR NÖRON HASTALIKLARI

1. SPİNAL MUSKULER ATROFİLER (SMA)

- OR. Kas zayıflığı ve hipotoni'ye neden olurlar. Proksimal kasları tutarlar.
- Fasikülasyonlar spesifik. Miyalji beklenmez. Kalbi tutmaz. Zekâ normaldir.

Klinik Bulgular

1. Ağır infantil form (Tip I SMA): Werdnig-Hoffman Hastalığı

- İntrauterin fetal hareketler azalmıştır. Doğum zor olur. Makat gelişir.
- Ağır hipotoni, yaygın güçsüzlük, ince kas kitlesi, DTR'nin alınamaması, dil, yüz ve çene kaslarının tutulması ve dilde fasikülasyon görülür.
- Elektroloer kaslar ve sfinkterler korunur. Duyu kusuru yoktur.
- Ağlaması cılızdır ve emmesi zayıftır. Konjenital kontraktürler olabilir. Bebekler gevşek şekilde yatarlar. Baş kontrolü yoktur.
- Genellikle solunum yetmezliği ve akciğer enfeksiyonlarıyla ilk 2 yılda ölürler.

Laboratuvar ve Tanı

- Kreatin kinaz normal veya 2-4 kat artmıştır (binler seviyesinde olmaz).
- Göğüs grafisinde kostalar incedir.
- EMG'de motor ileti normaldir.
- SMN geni için moleküler DNA problemleri kesin tanı konur.

Tedavi

- Valproat, gabapentin ve fenilbütirat ilerlemeyi geciktirebilir.
- Tedavide Nusinersen (intratekal), Risdiplam (oral), Onasemnogene abeparvovec (Zolgensma) kullanılmaktadır. Zolgensma tedavisi ise adenovirüs ilişkili bir gen tedavisidir.

C. HEREDİTER MOTOR-DUYUSAL NÖROPATİLER (HMSN)

CHARCOT-MARIE-TOOTH HASTALIĞI (PERONEAL MUSKULER ATROFİ - HMSN TİP I)

- En sık genetik nöropatidir. Geni periferik miyelin protein P22'dir (PMP22).
- Geç çocukluk ve erken ergenlikte yürüme bozukluğu
- Leylek bacak görüntüsü, bilateral düşük ayak
- Hafif duyu kaybı olabilir, sinirler palpe edilecek kadar büyür. Distalde DTR'ler alınmaz.
- Kranial sinirler tutulmaz. Zekâ normaldir.
- Tanı sural sinir biyopsisi ile konur. Soğan zarı oluşumu karakteristiktir.

D. OTONOM NÖROPATİLER

GUILLAIN - BARRE SENDROMU (GBS)

- Başlıca motor, bazen duysal ve otonomik sinirleri tutan postenfeksiyöz polinöropatidir.
- Tüm yaşları etkiler, hereditör değildir.
- 10 yaş civarında non-spesifik bir viral enfeksiyonu takip eder.
- Campylobacter jejuni, H pylori ve Mikoplazma pnömonia enfeksiyonları da sebep olabilir.

Klinik Bulgular

- Kas zayıflığı alt ekstremitelerden başlar ve ve sonunda bulbar kaslara doğru çıkar (Landry asendan paralizi). Paraliziler simetrik. Nadiren asimetrik. Palyoda

Klinik Bilimler 155. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 062

- + Miller-Fisher sendromu (eksternal oftalmopleji, ataksi ve arefleksi) nadir bir varyanttır.

- Duyu kusuru vardır. (En az olası nörolojik bulgu)
- DTR'ler alınmaz.
- Otonom tutulumla bağlı kan basıncı ve kalp hızı değişkenliği

Tanı

- BOS'ta protein yüksek, glukoz normal ve pleositaz yoktur (albuminositolojik disosiyasyon).
- EMNG'de sinir iletim hızları yavaştır.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 158

158.Diyabet yapan konjenital enfeksiyon?
-Rubella

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ

19

YENİDOĞAN ENFEKSİYONLARI

PATOGENEZ VE ETKENLER

İNTRAUTERİN ENFEKSİYONLAR

Epidemioloji	
Erken Başlangıçlı Neonatal Sepsis	Geç Başlangıçlı Neonatal Sepsis
- İlk 3 gün - GBS ve <i>Escherichia coli</i> - Maternal obstetrik komplikasyonlar sıklıkla - Pretermde sıklıkla - Multisistemiktir. - Mortalitesi yüksektir	- Postnatal 3. günden sonra <i>Staphylococcus epidermidis</i> - Maternal obstetrik komplikasyonlar nadir - Multisistemik veya fokal tutulum olabilir. - Menenjit, İYE eşlik edebilir.

YD Sepsisi İçin Risk Faktörleri	
Maternal ve Obstetrik Faktörler	Bebeye Ait Faktörler
- Uzun süreli membran rüptürü (> 18 saat) - Korioamniyonit - Maternal ateş ve kolonizasyon - Maternal üriner sistem enfeksiyonu - Komplikasyonlu doğum - Fetal distress (taşikardi)	- Prematürite ve düşük doğum ağırlığı - Erkek cinsiyet - Konjenital immün defektler, aspleni - Malformasyonlar (obstrüktif üropati) - İkiz (çoğul) doğum - Galaktazemi (E. Coli) - Doğumda resusitasyon yapılmış olması - Yugun bakımda yatma, TPN ve cerrahi

KLİNİK BULGULAR

Klinik Bilimler 158. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet Ders Notu Sayfa 019

Konjenital Enfeksiyonlar				
Patojen	Fetus	Neonatal Hastalık	Konjenital Defekt	Geç Sekel
Rubella	Abortus	SGA, anemi, HSM, peteşi, osteit, kardit, ensefalit, pnömoni, "blue- berry muffin" lezyonları	Kalp defektleri (PDA) katarakt, mikrofali mikrosefali	Sağırık, MMR, Endokrinopati (DM) Otizm, Konvülsiyon
CMV	---	Anemi, trombositopeni HSM, hepatit, ensefalit retinit, pnömoni, LAP "blueberry muffin" lezyonları	Mikrosefali, hidrosefali Mikrofali, periventriküler kalsifikasyon	Sağırık, MMR, Konvülsiyon
Varicella-zoster	---	SGA, korioretinit, kongenital su çiçeği	Ekstremitte hipoplazi, kortikal atrofi, ciltte skar	Sekonder enfeksiyona bağlı ölüm, MMR
Sifiliz	Ölü doğum Hidrops	El ve ayaklarda soyulmalar, müköpürülen kanlı rinit, HSM, sanlık, osteit,	---	Nefrotik sendrom, Keratit, diş değişiklikleri
Toksoplazma	Abortus Hidrops	SGA, HSM, sanlık, anemi	Hidrosefali, mikrosefali, yaygın serebral kalsifikasyon	Korioretinit, MMR, Santral diyabetes insipidus, sağırık
Herpes simplex	Abortus	Yezikül, hepatit, HSM hemorajik ensefalit, retinopati	Mikrosefali, hidrosefali, ciltte skar, hidrosefali	Nörolojik defisit
Parvovirus B19	Ölü doğum Hidrops	Anemi	---	---
HIV	---	HSM, trombositopeni	Serebral kalsifikasyon	AIDS, MMR

Tanı

- Belirti ve bulguları nedeniyle sepsis olasılığıyla değerlendirilen bir yenidoğanda, tam kan sayımı, periferik yayma, CRP, PCT, kan kültürü istenmeli, geç sepsis söz konusuysa LP de yapılarak BOS örnekleri hücre sayımı, biyokimya incelemesi ve kültür için gönderilmelidir.
- Geç başlangıçlı sepsis söz konusuysa idrar kültürü de alınmalıdır.
- Solunum sıkıntısı varsa akciğer filmi çekilmeli ve antibiyotik tedavisi gecikmeden başlatılmalıdır.

- Lökopeni, nötropeni, İ/T nötrofil >0,2, CRP >1,0 mg/dl, PCT >2,5 ng/ml, trombosit sayısı <100.000/mm3 olması sepsis tanısı için anlamlıdır:

+ Preterm, çoklu antibiyotik kullanımı, uzamış santral venöz kateter, TPN kullanımında mantar enfeksiyonları özellikle de KANDIDA sepsisi akla gelmelidir.

Tedavi

- Erken başlangıçlı sepsis → Ampisilin + Aminoglikozid (amikasin, gentamisin)

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 160

160.Bu hastanın tanısı ve acil tedavisi için aşağıdaki inceleme yöntemlerinden hangisinin öncelikle yapılması **en uygundur**?

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

İLGİLİ NOTLAR

100

PEDIATRİ



α-ve β-Adrenerjik Agonistler

a. Dopamin Dopaminergik, beta1 ve yüksek dozlarda alfa reseptörleri uyarır. Hafif inotrop etki ve böbrek kan akımının artırılması istendiğinde kullanılır.

b. Fenoldopam bir dopamin DA1 reseptörü agonistidir. Renal kan akışını ve idrar çıkışını arttırmak için düşük bir dozda (0.03 µg / kg / dak) kullanılır.

c. Dobutamin Dopamin derivativesidir. Düşük kardiyak outputta faydalıdır. Periferik vasküler rezistansı orta derecede düşürürken direkt inotropik etki yapar.

d. İzoproterenol Pür beta adrenerjik ve kronotropiktir. Özellikle yavaş kalp atımlarında etkilidir. Genellikle kalp nakli sonrası kullanılır.

e. Epinefrin Mük α- ve β-adrenerjik agonistdir. Kardiyojenik şok, düşük kan basıncında kullanılır. Proaritmitiktir, miyokard nekrozu ve apoptozise neden olabilir.

Fosfodiesteraz İnhibitörleri (Milrinone)

- Pozitif inotropik ve belirgin periferik vazodilatatör** etkileri vardır.
- Major yan etkisi **hipotansiyondur**. Amrinon diğer bir preparattır.
- Levosimendan**: Kalp hızını arttırmayan, hücre içi kalsiyum duyarlılığını artırarak inotrop etki yapan, ATP duyarlı K⁺ kanalları üzerinden vazodilatasyon yaparak sistemik ve pulmoner damar direncini düşüren bir ajandır.

Glomerüler hematüri; idrar **çay rengine** ve **eritrositler deformedir**, **proteinüri >100mg/dl'dir**.

Non-glomerüler hematüri; **eritrosit morfolojisi normal**, **proteinüri azdır**.

+ Gross hematürinin en sık nedeni üriner sistem

Klinik Bilimler 160. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet Ders Notu Sayfa 100

Hematüri Dışında Kırmızı İdrar Nedenleri

I. HEM POZİTİF (DİPSTİCK pozitif)			
- Hemoglobinüri (Hemoliz) - Miyoglobinüri: Rabdomiyoliz (viral miyozit, crush sendromu, hipermatemi, hipofosfatemii, hipotansiyon, DİK, tokainler, metabolik kas hastalıkları, uzamış konvülsiyon)			
II. HEM NEGATİF (DİPSTİCK negatif)			
İlaçlar	Fenotiazin	Boyalar (sebbe/meyve)	Metabolitler
Deferoksamin	Fenazopridin	Kırmızı pancar	Homojentistik asit
Ibuprofen	Rifampisin	Böğürtlen	Melanin
Metronidazol	Salisilatlar	Kuzukulağı	Metthemoglobin
Nitrofurantoin	Sulfasalazin	Gıda boyaları	Porfirin
Klorakin			Tirozin
			Üratlar

Gross Hematürinin Sık Nedenleri

- İYE - Mecital stenoz - Perineal irritasyon - Travma	- Ürolitiazis - Hiperkalsiyüri - Koagülopati - Tümör	- Glomerüler nedenler - İgA nefropatisi - Alport sendromu - İnce glomerüler BM hastalığı	- APSGN - HSP nefriti - SLE nefriti
--	---	---	---

Ağır egzersizde de gros/mikroskopik hematüri olabilir. Benignidir. Genellikle 48 saatte düzelir.

Çocuklarda Hematüri Nedenleri

GLOMERÜLER HASTALIKLAR		NON-GLOMERÜLER HASTALIKLAR	
İzole renal hastalıklar - IgA nefropatisi (Berger hastalığı) - Alport sendromu - İnce glomerüler bazal membran hastalığı - APSGN - Membranöz nefropati - Membranoproliferatif GN - Rapidly progresif GN - Fokal segmental glomerüloskleroz - Antiglomerüler bazal membran hastalığı	Multisistemik hastalıklar - SLE - HSP - Wegener granülamatozisi - PAN - Goodpasture sendromu - HÜS - Orak hücre glomerülopatisi - HIV nefropatisi	Üst üriner sistem hastalıkları - Tubulointerstitial nefrit - Piyelonefrit - İnterstitial nefrit - Papiller nekroz, akut tubuler nekroz Arteriyel /venöz tromboz - Anevrizma, hemanjiom - Nutcracker sendromu - Orak hücreli anemi	Alt üriner sistem hastalıkları - Kristalüri - Hidronefroz - Kistik böbrek hastalığı - Polikistik böbrek hastalığı - Multistikistik displazi - Wilm's tümörü - Rabdomiyosarkom - Anjiyomiyolipom - Travma

9

NEFROLOJİ

HEMATÜRİLİ ÇOCUĞA YAKLAŞIM

- Dipstickle yanlış (-) sonuçlar:** Yüksek üriner askorbik asit ya da formalin
- Distickde yanlış (+) sonuçlar:** Menstrüasyon, idrar pH>9, Hidrojen peroksit ile kontaminasyon
- Üst üriner sistem kaynaklı hematüri** nefrondan (**glomerül, tubulus, intertisyum**) kaynaklanır.

Çocuklarda Hematüri Nedenleri

GLOMERÜLER HASTALIKLAR	NON-GLOMERÜLER HASTALIKLAR
İzole renal hastalıklar - IgA nefropatisi (Berger hastalığı) - Alport sendromu - İnce glomerüler bazal membran hastalığı - APSGN - Membranöz nefropati - Membranoproliferatif GN - Rapidly progresif GN - Fokal segmental glomerüloskleroz - Antiglomerüler bazal membran hastalığı	Üst üriner sistem hastalıkları - Tubulointerstitial nefrit - Piyelonefrit - İnterstitial nefrit - Papiller nekroz, akut tubuler nekroz Arteriyel /venöz tromboz - Anevrizma, hemanjiom - Nutcracker sendromu - Orak hücreli anemi
Multisistemik hastalıklar - SLE - HSP - Wegener granülamatozisi - PAN - Goodpasture sendromu - HÜS - Orak hücre glomerülopatisi - HIV nefropatisi	Alt üriner sistem hastalıkları - Kristalüri - Hidronefroz - Kistik böbrek hastalığı - Polikistik böbrek hastalığı - Multistikistik displazi - Wilm's tümörü - Rabdomiyosarkom - Anjiyomiyolipom - Travma

Orijinal Soru: Temel Bilimler 45

45. Eritrosit transketolaz aktivitesi düşük olan hasta, hangi vitamin eksik?
Tiyamin

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

İLGİLİ NOTLAR

150

PEDIATRİ

Temel Bilimler 45. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 150

B Vitaminleri		
Vitamin-Koenzim Olduğu Reaksiyon	Eksiklik Nedenleri	Eksiklik Belirtileri
B1 Vitamini (TİAMİN) - Piruvat Dehidrogenaz - α ketoglutarat Dehidrogenaz - α ketoasit Dehidrogenaz - Transketolaz	Tedavide kullanıldığı hastalıklar - Beriberi - Wernicke ensefalopatisi - MSUD - Tiamin yanıtı megaloblastik anemi - Leigh hastalığı	- Yorgunluk, İritabilite - Anoreksi, Konstipasyon - Baş ağrısı, Uykusuzluk - Polinörit, Kalp yetmezliği - Beriberi Hastalığı - Wernicke ensefalopatisi - Tiamin bağımlılığı
B2 Vitamini (RİBOFLAVİN) - FMN ve FAD yapısına girer - Enzim kofaktörü - Glutathion redüktaz - Piruvat kinaz	- Yetersiz alım - Emilim bozukluğu - Bilyer atrezi - Hepatit - Probenesid, fenotiazin, - Oral kontraseptifler - Fototerapi	- Angüler Stomatiti - Keylosis - Magenda dili - Yüz seboroik dermatit - Scrotal-vulvar dermatit - Korneada vaskülarizasyon artışı - Konjunktivit, fotofobi, lakrimasyon
B3 Vitamini (NİASİN=Nikotinik asit) - NAD ve NADB yapısına girer - Lipolizi baskılar - Tip 2b hiperlipoproteinemi tedavisi	- Mısırla beslenmek - Düşük sosyoekonomik düzey - Anoreksi - Malabsorbsiyon - izoniazid - Karsinoid tm - Hartnup hastalığı - Triptofan metabolizma hat.	- Pellegra, fotosensitivite dermatit, kusma, diyare - Dilde şişlik, überasyon - Depresyon, disorientasyon, demans, delirium
B6 Vitamini (PİRİDOKSİN) - Transaminasyon - Deaminasyon - Dekarboksilasyon - Birleştirme - SS gelişimi - Araçidonic asit sentezi - Sistationoz kofaktörü - Sistation sentetaz kofaktörü	- Tedavide kullanıldığı hastalıklar - B6 bağımlı konvülsiyon - B6 yanıtı anemi - Ksantürenik asidüri - Sistationüri - Homosistinüri - Hiperoksalüri	- Angüler Stomatiti - Keylosis - Magenda dili - Yüz seboroik dermatit - Scrotal-vulvar dermatit - Korneada vaskülarizasyon artışı - Konjunktivit, fotofobi, lakrimasyon
BIYOTİN (vitamin B7 veya vitamin H) - Karbohidratasyon - reaksiyonlarında koenzim	- Çiğ yumurta yiyen - Biyotin içermeyen TPN	- Keylosis - Magenda dili - Yüz seboroik dermatit - Scrotal-vulvar dermatit - Korneada vaskülarizasyon artışı - Konjunktivit, fotofobi, lakrimasyon

Vitamin C		
İşlevleri	Eksiklik Nedenleri	Eksiklik Belirtileri
- Kollajen sentezinde rol oynar - Antitoksidan	Folik asit metabolizmasında rol oynar	Skorbüt
Eksiklik Belirtileri - Alt ekstremitelerde jeneralize hassasiyet (psödoparalizi-kurbaga pozisyonu) - Ekstremitelerde ödem, Subperiosteal kanama - Diş etlerinde kabalaşma, Diş uçlarında mavileşme - Keskin kenarlı rozary, Pateşiyal kanama	- Hematüri, melena, orbital kanama, subdural kanama - Demir eksikliği anemisi - Folik asit eksikliğine bağlı megaloblastik anemi - Yara iyileşmesi gecikme - Sjögren benzeri sendrom, Kardiyak hipertrofi - Kemik iliği depresyonu	Hipervitaminöz belirtileri - Hiperoksalüri - Oksalat taşları - İdrarda redüktan madde pozitifliği

Orijinal Soru: Temel Bilimler 63

63. Ataksi-telenjektazi
IgA düşer

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

İLGİLİ NOTLAR

118

PEDIATRİ

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİKLER

AĞIR KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİK

- Çocuklardaki en ağır immün yetmezliklerdir. Timus küçüktür; tonsil, lenf nodu, adenoid ve peyer plakları yoktur. İlk 6 ayda bulgu verir. İlk bulgular büyüme geriliği, monilyazis ve Rcarinii pnömonisidir. T lenfositler yok ya da çok azdır, lenfopeni vardır. Tüm immünglobulinlerin düzeyleri azalmıştır. Küçük yaşta enfeksiyonla kaybedilirler. GVH sıkır, ADA düzeyi eksik olanlarda raşitizmdaki gibi kemik değişiklikleri görülebilir. Hastaların tek tedavi şansı kemik iliği transplantasyonudur.

KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİK (KİY)

- T lenfosit fonksiyonu azalmıştır. Ağırlı kombine immün yetmezliklere göre daha geç ölürler. İleri yaşlarda tanımlanırlar. Malignite ve otoimmün hastalıklar daha sıkır.
- Antikor üretme kapasitesi çoğu hastada azalmıştır ancak tümüyle kaybolmamıştır. Lenfopeni ve T hücre defekti bulunur. Otoimmün hemolitik anemi, trombositopeni ve nötropeni görülebilir.
- Tedavide immünglobülinler kullanılır. Hastalar kemik iliği transplantasyonundan fayda görürler.

OMENN SENDROMU

- B hücrelerinin yokluğu/azlığı ve T hücrelerin fonksiyonunda bozulma görülür.
- Persistan lökositöz (eozinofili + lenfositöz) vardır. IgE (↑), IgG, IgA, IgM (↓)↑dır. Alopesi ve ishal olabilir (Omenn'in Esi. Eozinofili, IgE'de artış, Enterit, Egzema)

WISKOTT-ALDRİCH SENDROMU

- Xr, CD43 ekspresyonunun azalmıştır, etken protein WAS proteini olarak adlandırılır.
- IgG normal, IgM azalmış, IgA ve IgE artmıştır. B hücre sayısı normaldir. Çocuk büyüdükçe lenfositler azalır. Lenfosit yanıtı baskılanmıştır. Pnömonik antikorları gelişmez ve izohemaglutininler yoktur.
- Pnömonik, Piroveci ve herpes enfeksiyonları sıkır. Kronik böbrek hastalıklarına eğilim vardır, EBV-ilşkili malignite ana ölüm nedenidir.
- Erken bebeklik döneminde trombositopeniye bağlı kanlı ishal, intrakraniyal, göbektan veya sünet sonrası ağır kanamanın varlığı ilk bulgu olabilir. Atopik dermatit ve rekürren enfeksiyonlar genellikle ilk 1 yaşta ortaya çıkar. Otoimmün hastalıklar sıkır.
- ITP'dan farklı olarak trombositlerin adaleme yollanır (MRP).

Temel Bilimler 63. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 118

ATAKSI-TELENIJEKTAZI SENDROMU

- IgA (±IgG2) ↓ ve IgE ↑'tır. Lenfopeni vardır. Cilte esneklik kaybı vardır.
- Fetal dönemde αFP ve CEA ↑'tır. Lösemi, lenfoma ve adeno kanser riski artmıştır.
- Sekonder gelişen maligniteler ve enfeksiyonlar nedeniyle kaybedilirler.

HİPER IGE SENDROMU (JOB)

- STAT-3 gen defektine bağlıdır. Kaba yüz görünümü, eozinofili ve egzema vardır.
- Yüksek IgE + Soğuk staflokoksik enfeksiyonlar (apse, pnömoni) + Egzema ile karakterizedir.
- Alerjik solunum yolu semptomları genellikle bulunmaz. Birinci dişlerin dökülmesinde geckme, telarlayan kırıklar, hiperekstensibl eklemler ve skolyoz görülebilir Serum Ig D ↑. Dissemine candida enfeksiyonu riski artmıştır.
- Kan ve balgamda eozinofili görülür. Anormal düşük anamnestik antikor yanıtı vardır.
- Fagositoz, kompleman aktivitesi, kemotaksis normaldir.

+ Hiper Ige Sendromu: Kaba yüz görünümü, Yüksek IgE + Soğuk staflokoksik enfeksiyonlar (apse, pnömoni) + Egzema ile karakterizedir.

KIKIRDAK SAÇ HIPOPLAZİSİ

- Kısa uzuvlu cücelik ve hiperekstensible eklemler ile karakterizedir. Fatal varicella sıkır.

OTOİMMÜN LENFOPROLİFERATİF SENDROM (ALPS)

- Apoptoz bozuktur. CD4 ve CD8 negatif (double negatif) T hücreleri artmıştır. LAP ve hepatosplenomegali karakteristik fizik muayene bulgusudur. Hemolitik anemi, trombositopeni, nötropeni vardır. Hiperamaglobulinemi gelişir. HL, NHL ve solid organ tümör riski artmıştır. Vitamin B12 ve IL-10 yükselmiştir. ITP SLE, coombs (+) hemolitik anemi sildir ve sık enfeksiyon geçirirler.

IPEX SENDROMU

- (İmmün disregülasyon-poliendokrinopati-enteropati-X geçiş)
- FOXP3 gen mutasyonudur. CD4+ CD25+ regülatör T hücre (Treg) oluşamaz.
- Kıkırdağ nakli, IPEX'in iyileştirilmesi için tek olasılıktır.

NEZELOF SENDROMU

- T ve B hücre bozulduğuna bağlı kombine immün yetmezlikler. İmmünglobulinler anormal düzeyde yüksek ancak antijene yanıtları düşüktür. Egzema ve LAP, HSM görülebilir.
- Nijmegen breakage sendromu DNA tamir defekti olup T lenfositlerde progresif azalma, mikrosefali ve dismorfik bulgular görülür. Lenfoma, solid tümör, hiper IgM eşlik edebilir.

Şiddetli Candida Enfeksiyonu

- IL-17 sinyalleme kusurları mukokutanöz kandidiya enfeksiyonlarına yatkınlık yapar. STAT1 mutasyonları, IL-17 üretiminin azalmasına neden olur. Sistemik kandida enfeksiyonu genellikle görülmez. CARD9 gen mutasyonlarında sistemik enfeksiyon olabilir.
- Otoimmün poliendokrinopati kandidiyaz. ektodermal distrofi, otoimmün regülatuar genindeki mutasyonların neden olduğu bir hastalıktır.

Orijinal Soru: Temel Bilimler 66

66. Doğumsal timüs gelişim bozukluğu görülen hastalık...
Di George sendromu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDİATRİ

117

1. X GEÇİŞLİ AGAMAGLOBULİNEMİ (BRUTON)

- B lenfosit bulunmaz. Ağır agamaglobulinemi vardır. Tonsil dokusu yok ya da çok küçüktür. Lenf bezleri genellikle palpe edilemezler.

Klinik

- 6 aydan sonra otit, sinüzit, sepsis ve menenjit şeklinde enfeksiyonlar başlar. En sık enfeksiyonlar S.pnömonia ve H.influenza'dır. Enfeksiyon sırasında nötropeni görülebilir. Echovirüs miyoziti juvenil dermatomyoziti taklit eder. Canlı OPV aşısı sonrası paralizisi siktir.
- Tirozin kinaz gen defekti hem Bruton hastalığına hem de GH eksikliğine yol açabilir.
- Serum IgG, IgA, IgM, IgE düzeyleri yaş normallerinin %95 altındadır. Kesin tanı flow sitometri ile dolaylıda B lenfosit yokluğunun gösterilmesi ile konur.
- Ömür boyu İVİG verilir.

2. BEBEKLİK ÇAĞININ GEÇİCİ HİPOGAMAGLOBULİNEMİSİ (BÇDH)

- B lenfositlerin plazma hücrene dönüşmesinde geçici defekt vardır. Fizyolojik hipogamaglobulineminin 6. aydan sonraya uzamasıyla karakterizedir. Aşıya karşı immün yanıt normaldir. Çoğu asemptomatiktir, bazen solunum yolu enfeksiyonu sıklığında artış görülebilir.
- B ve T hücre sayıları ve T hücre fonksiyonları normaldir. İzohemaglütinin titreri saptanabilir. İVİG endikasyonu yoktur.

3. SELEKTİF İGA EKSİKLİĞİ

- En sık görülen immün yetmezliktir. Erkeklerde siktir. B lenfositler normaldir. IgA sentez ve salgılanması defektidir. IgA'ya karşı IgE yapısında antikor olabilir, İVİG ile anafilaksi gelişebilir, İVİG kontrendikedir.
- IgG, subgrup eksikliği ve sık görülen değişken immün yetmezliklere (SGDİY) eşlik edebilir. SGDİY'e neden olabilen ilaçlar (fenitoin, penisilamin, altın, sulfasalazin) IgA eksikliğine neden olabilmektedir.
- İntestinal giardiazis sık görülür. İnek sütüne karşı IgG saptanabilir. Sprue benzeri tablo yapabilir. Otoimmün hastalık birlikteliği ve malignite riski artmıştır.

4. SIK GÖRÜLEN DEĞİŞKEN İMMÜN YETMEZLİK (SGDİY)

- Dolaylıda B lenfositler vardır ancak plazma hücrelerine dönüşemezler. İzohemaglütininler çok düşük düzeydedir.
- Bruton'dan daha geç (3. dekad) ortaya çıkar, daha hafiftir, echovirüs meningoensefaliti nadirdir, tonsil ve lenf dokusu saptanır, splenomegali ve otoimmün hastalıklar görülebilir. İVİG kullanılır.
- Kronik AC hastalığı en sık komplikasyondur. Kan transfüzyonu ve İVİG ile anafilaksi görülebilir.

5. İGG ALT GRUP EKSİKLİKLERİ

- Çocukluk çağında en sık görülen IgG₂ eksikliğidir.

- + IgG2 eksikliğinde polisakkarit antijenine antikor yanıt oluşmaz.
- + IgG1 eksikliği ağır seyirli parhipogamaglobulinemilere benzer.
- + IgG3 eksikliğine Wiskott-Aldrich sendromu eşlik edebilir.

6. HİPERİMMÜNGLOBULİN M SENDROMU

- B hücre sayısı normaldir. Plazma IgM artmış; IgA, IgE ve IgG azalmıştır. T lenfositlerin antijene yanıtı düşüktür.
- Tonsil ve lenf dokuları küçüktür. Yaygın verruca vulgaris, kriptosporidyum gastroenteriti ve karaciğer hastalığı ortaya çıkar. Otoimmün hastalıklar siktir.

7. DUNCAN SENDROMU

(X'E BAĞLI GEÇİŞ GÖSTEREN LENFOPROLİFERATİF SENDROM-XLPS)

- EBNA'ya karşı antikor yapılamadığından fatal enfeksiyöz mononükleoz ve B hücreli lenfoma ile karakterizedir. Tedavi kök hücre naklidir.

HÜCRESEL İMMÜN YETMEZLİKLER

Klinik Özellikler

- Klinik bulgular genellikle ilk 3 ayda ortaya çıkar.
- Özellikle intraselüler patojenler enfeksiyonlarda rol alır ancak fırsatçı mikroorganizmalar (Pnömosistis carini, kriptosporidyum); yüzeysel mantar enfeksiyonları (oral monilyazis); virüs enfeksiyonları (CMV, EBV, HSV) kliniğin önemli parçalarıdır.
- Canlı aşılarla yaygın enfeksiyon riski vardır. BCG en önemlilerindendir.
- P-A akciğer grafisi veya tomografide timus atrofi olarak görülür veya görülemez.
- Kan ve kan ürünleri ıslanmadan kullanılırsa GVHD gelişebilir.
- Tedavi: Kök hücre transplantasyonudur.

Laboratuvar Özellikler

- Candida deri testi, T-hücre fonksiyonunun en ekonomik testidir. Ancak PPD de kullanılabilir.

Temel Bilimler 66. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 117

1. Di George Sendromu

- 22q11 mikrodelsiyonu sonucu paratiroid bezi ve timusun gelişim kusurları vardır.
- Paratiroid aplazisi-hipoplazisine bağlı olarak yenidoğanda konvülsiyona neden olan geç kalıcı hipokalsemi olur. Timus aplazisi-hipoplazisinden dolayı doğumdan itibaren mantar, virüs ve R. Jiroveci enfeksiyon riski artmıştır. Kan transfüzyonundan sonra graft-versus-host hastalığı ortaya çıkabilir.
- Konjenital kalp defektleri (en sık konotrunkal kalp anomalleri-BAT, trunkus arteriosus, TOF, PVDA), bağ anomalleri olabilir. Sağırılık, konuşma bozukluğu ve mental retardasyon görülebilir.

2. Kronik Deri ve Mukoza Kandidiazisi

- T supresör yetmezliğidir, kandidaya geç tipte aşırı duyarlılık reaksiyonu bozuktur. İnata kandida enfeksiyonları vardır, sistemik bulgular görülmez. Otoimmün ve endokrin hastalıklar eşlik eder.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 120

120.22 yaşında hasta, hipokalemi + hipomagnezemi + metabolik alkalozu mevcut. En olası tanı ?
Gitelman sendromu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

Tusem COMPACTUS Özet Ders Notu

İLGİLİ NOTLAR

106

PEDIATRİ

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

TUBULER BOZUKLUKLAR

RENAL TUBULER ASİDOZ (RTA)

- Bozulmuş HCO_3^- reabsorpsiyonu veya üriner asit (H iyonu) ekskresyonu sonucu oluşan normal anyon gap ile karakterize metabolik asidoz tablosudur.
- 4 formu vardır:
 - Proksimal (tip 2), distal (tip 1), Hiperkalemi (tip 4), Mix lezyonlar (Karbonik anhidraz eksikliğine bağlı) (tip 3)

PROKSİMAL (TİP II) RENAL TUBULER ASİDOZ

- Fankoni sendromu glikozüri, fosfatüri, Na veya K ekskresyonu aminoasidüri, ürikazüri ve proksimal RTA ile karakterizedir.
- Proksimal RTA ve Fankoni sendromunda hayatın ilk yılında

+ Proksimal tübül HCO_3^- reabsorpsiyonunun bozulması sonucudur. Hipokalemi ve hiperkloremi vardır. İdrar asidifiye edilebilir ($\text{pH} < 5.5$).

büyüme geriliği, poliüri, dehidratasyon, kusma görülür. Fankoni sendromlu hastalar fosfat kaybına bağlı rikets semptomları geliştirebilir.

- Lowe sendromu (okulosebrebral sendrom): İnfant döneminde katarakt, gelişme geriliği, hipotoni, davranışsal anormallikler, nöbetler, stupor, sterotipi, obsesyon ve Fankoni sendromu ile ortaya çıkar.

DİSTAL (TİP I) RENAL TUBULER ASİDOZ

- Üriner asidifikasyon sürecindeki transporterların azalmış fonksiyonu ile oluşur. İdrar pH'sı ciddi metabolik asidoz varlığında bile 5.5'in altına düşürülemez.

+ Distal RTA: Alkali idrar + hiperkalsiüri + hipopotasemi + hipositratriüri + Nefrokalsinozis, nefrolitiyazis

HİPERKALEMİK (TİP IV) RENAL TUBULER NEKROZİS

+ Tip IV RTA bozulmuş aldosteron üretimi veya yanıtı azlığı sonucu hiperkalemi, hiperkloremik nonanyon gap metabolik asidozla karakterizedir.

RTA Tanı

- Tip I ve Tip II RTA'da serum K düşük, serum HCO_3^- düşük, hiperkloremi mevcuttur. Hiperkalemi asidoz tip IV RTA'yı destekler.
- Non anyon gap metabolik asidoz saptanınca idrar pH'sına bakılmalıdır. Asidoz varlığında idrar pH'sının 5.5' in altında olması proksimal RTA'yı destekler.
- RTA Tedavi

- Ana tedavi HCO_3^- replasmanıdır. Proksimal RTA'lı hastalar daha fazla sodyum bikarbonat veya sitrat solusyonu (Bicitra or Stohl's solution) gerektirirler.
- Fankoni sendromlu hastalar genellikle fosfat replasmanı ihtiyacı gösterir.
- Distal RTA'lı hastalarda semptomatik hiperkalsiüri olan hastalara tiyazidler gerekebilir.
- Tip 4 RTA'da hiperkalemi tedavisi gerekir.

DİĞER TUBULER TRANSPORT ANOMALİLERİ

BARTTER SENDROMU

- OR kahlılır, hiperkalsiüri ve hipokalemi metabolik alkaloz ile karakterizedir.

Patogenez

- Henle'nin assenden kolunda sodyum, klor ve potasyum transport defekti vardır.
- Renin/AT/aldosteron aksı stimüle olur.

Klinik

- Polihidramniyoz, dismorfik bulgular, tekrarlayıcı dehidratasyon şyküsü ve büyüme geriliği
- Kan basıncı genellikle normaldir. Nefrokalsinozis hiperkalsiüri sonucudur. Ciddi hipokalemi ve metabolik alkaloz (Kronik Loop diüretik etkilerine benzer) Barter tanısını düşündürür.
- Hipomagnezemi nadirdir. Kronik kusma benzer bulgular verse de farklı olarak Barter'da idrar Cl düzeyi artmış, kusmada azalmıştır. Juxtaglomerüler aparatı hiperplazi vardır.
- Barter Sendromu Tip 4 sensörinöral işitme kaybı ile

Klinik Bilimler 120. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 106

GİTELMAN SENDROMU

- OR kahlılan, hipokalemi metabolik alkaloz, hiperkalsiüri ve hipomagnezemi ile karakterizedir.
- Kronik tiyazid diüretik kullanımı etkilerine benzer.
- Daha geç ortaya çıkar. Düşük Mg^{2+} bağlı rekürren kas krampları vardır. Tipik tekrarlayıcı dehidratasyon şyküsü vermezler. Üriner Ca düzeyi düşüktür, üriner Mg düzeyi artmıştır. Renin ve aldosteron düzeyi, PGE sekresyonu genellikle normaldir.

X-LINKED NEPHROLITHIASIS (DENT DISEASE)

- Rekürren taş oluşumu ve Fankoni ile karakterizedir.

LİDDLE SENDROMU

- Kollektör tübüllerde epitelial Na kanallarında mutasyona bağlı oluşan doğumsal HT nedenidir.

TOKSİK NEFROPATİ

- Nefrotik Sendrom: ACE inh, Altın tuzları, Cıva, İnterferon, NSAİ, Penisilamin

ANKARA	Ziya Gökalp Cad. No: 3 (Sosyal İşhanı) Kat: 5 Kızılay/ANKARA 0 (312) 435 05 00
İSTANBUL	Beyazıtğa Mah. Topkapı Cad. No: 1 Kat: 3-4-5 Topkapı/İSTANBUL 0 (212) 523 10 00
ADANA	Yeni Baraj Mah. 68053 Sok. Aydın 6 Apt. No: 8/B Seyhan/ADANA 0 (322) 224 63 23
ANTALYA	Güllük cad. (Soytaş Ulukut İş Merkezi) Kat: 7 No: 10/27 Muratpaşa/ANTALYA 0 (242) 243 88 22
BURSA	Asimbey Cad. No: 12 Görükle Mah. B blok Daire: 2 Nilüfer/BURSA 0 (224) 441 74 14
EDİRNE	İstasyon Mahallesi Atatürk Bulvarı Libra Teras Evleri A blok Kat:2 No:193 D:16 MERKEZ /EDİRNE
ERZURUM	Lala Paşa Mah. İzzet Paşa Cad. Ömer Erturan İş Merkezi Kat: 1 No: 3 Yakutiye/ERZURUM 0 (442) 233 35 85
KOCAELİ	28 Haziran Mah. Turan Güneş Cad. No: 273 Kat: 1 İzmit/KOCAELİ 0 (553) 144 08 55
KONYA	Sahibi Ata Mahallesi Mimar Muzaffer Cad. Zafer Alanı Abide İş Merkezi: Kat: 4 Meram/KONYA 0 (332) 351 95 23
SAMSUN	Cumhuriyet Mah. 65. Sokak No: 3 Kat: 1 Atakum/SAMSUN 0 (362) 431 93 39



@tusemegitim



@tusemegitim



@tusemegitim



@tusemegitim



@tusemegitim



www.tusem.com.tr

