

TUSEM®

TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

2025
AĞUSTOS TUS'UNDA

200 SORUDA

190

REFERANS

TEMEL BİLİMLER 94 SORU
KLİNİK BİLİMLER 96 SORU



PEDİATRİ

25 BRANŞ SORUSUNDA

Konu Kitabı Referansı Olarak

19

SORU

KENDİ
BRANŞINDA

9

SORU

DİĞER
BRANŞLARDA

28

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 Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / İMMÜNOLOJİ

HÜCRESEL İMMÜN YETMEZLİKLER

KLİNİK ÖZELLİKLER

- Klinik bulgular yaşamın erken döneminde, genellikle ilk 3 ayda ortaya çıkar.
- Her türlü sistemik ve lokal enfeksiyona yatkınlık vardır.
- Özellikle intraselüler patojenler enfeksiyonlarda rol alır ancak fırsatçı mikrobiyal organizmalar (Pnömosistis carinii, kriptosporidyum); yüzeysel mantar enfeksiyonları (oral monilyazis); virüs enfeksiyonları (CMV, EBV, HSV) da kliniğin önemli parçalarıdır.
- ✓ Canlı aşılarla yaygın enfeksiyon riski vardır. BCG en önemlilerindendir.
- ✓ P-A akciğer grafisi veya tomografide timus atrofik olarak görülür veya görülemez.
- ✓ Kan ve kan ürünleri ıslanmadan kullanılırsa GVHD gelişebilir.

Tedavi: Kök hücre transplantasyonudur.

LABORATUVAR ÖZELLİKLER

- Candida deri testi, T-hücre fonksiyonunun en ekonomik testidir. Ancak PPD de kullanılabilir.
- T hücre ve hücre alt popülasyonların sayısı, T hücreleri (CD2, CD3, CD4 ve CD8) üzerinde bulunan CD antijenleri tanyan antikorlar kullanarak flow sitometri ile yapılabilir.
- Hastalarda öncelikle yapılmış geçmişte aşın duyarlılık testlerine yanıt alınmışsa başka teste gerek yoktur. Ancak yanıt alınmayan hastalarda total T hücreleri sayılır. Bu hücreler yüzeylerindeki belirleyiciler yardımıyla sayılabilir (koyun alyuvarları-Rozet ya da immünofloresan yöntemiyle).

HASTALIKLAR

1- Dİ GEORGE SENDROMU

En sık 22q11 mikrodelsiyonu sonucu embriyonal dönemde 3-4. faringeal keseden gelişen paratiroid bezi ve timusun gelişim kusurları en önemli özelliğidir. Diğer organlara ait konjenital anomaliler de görülebilir.

Paratiroid aplazisi-hipoplazisine bağlı olarak yenidoğanda konvülsiyon şeklinde ortaya çıkan geç, kalıcı hipokalsemi olur. Timus aplazisi-hipoplazisinden dolayı hastalar doğumdan itibaren mantar, virüs ve R Jiroveci enfeksiyon riski altındadır. Bu hastalarda kan transfüzyonundan sonra graft-versus-host hastalığı ortaya çıkabilir.

Eşlik eden anomaliler arasında konjenital kalp defektleri (en sık konotrunkal kalp anomalileri-BAT, trunkus arteriozus, fallot, parsiyel venöz dönüş anomalisi), baş anomalileri (bifid uvula, üst dudak kasa filtrum-balık ağzı görünümü), hipertelorizm, mandibular hipoplazi-mikrognati, düşük çentikli kulak yer alır. Hastalar CHARGE sendromu ile ilişkili olabilir. Hastarda sağırılık, konuşma bozukluğu ve mental retardasyon görülebilir.

2- KRONİK DERİ VE MUKOZA KANDİDİAZİSİ

Otozomal resesif geçişli, T supresör hücre yetmezliği olup kandidaya geç tipte aşın duyarlılık reaksiyonu bozuktur. İnate kandida enfeksiyonları ile karakterizedir, sistemik bulgular görülmez.

Otoimmün ve endokrin hastalıklar (hipoparatiroidizm, Addison hastalığı, hipogonadizm, kronik aktif hepatit, alopesi, vitiligo, pernisiyöz anemi, Sjögren sendromu) eşlik eder.

Klinik Bilimler 137. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 352

AĞIR KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİK

OR, X geçişli genetik veya sporadik olabilir. Çocuklarda görülen en ağır immün yetmezliktir. Hastalarda timus küçüktür; tonsil, lenf nodu, adenoid ve peyer plakları yoktur. Hastalık yaşamın ilk 6 ayında mutlak bulgu verir. İlk bulgular büyüme geriliği, monilyazis ve Rcarinii pnömonisidir. T lenfositler yok ya da çok azdır, lenfopeni (<2500/mm³) vardır. Tüm immünglobulinlerin düzeyleri azalmıştır. Genellikle küçük yaşta enfeksiyonla kaybedilirler. Graft-versus-host hastalığı sıkıdır, adenozin deaminaz düzeyi eksik olan OR tiplerde raşitizmdaki gibi kemik değişiklikleri görülebilir.

Hastaların tek tedavi şansı kemik iliği transplantasyonudur.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 139

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

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

PEDIATRİ / NEONATOLOJİ

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİKlinik Bilimler 139. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 031

- **Hipoksemi en belirgin bulgusudur. Hoda ile %100 O₂ e yanıt yoktur.** Maske ile PAV ve entübasyonla hiperoksik hiperventilasyona geçici cevap verilebilir.
- **Preduktal-postduktal PaO₂ farkı > %20 mmHg, saturasyon farkı > %5 olması sağdan sola şanti düşündürür.** EKO ile sağdan sola şanti gösterilir.
- **Asfiksiye bağlı ve idiyopatik olanlarda PA-AC normaldir.**
- Ayrıca tanıda **siyanotik KKH (TPVDA)** ve sekonder nedenler düşünülür.
- **Kesin tanı ekokardiyografi ile konulur.**

Klinik Bilimler 139. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 031

- Tedavinin hedefi, pulmoner vasküler direnci (PVD) düşürmek ve sağ ventrikül sistolik fonksiyonunu iyileştirmek olmalıdır.
- **İlaç: İlk tercih inhale NO'dır. NO, selektif vazodilatatördür. Yan etki olarak methemoglobinemiye dikkat edilmelidir.** Yanıtız vakalarda iv/inhale PGI₂ (prostosiklin) ve iv sildenafil denenebilir. Analjezi ve sedasyonun sağlanması önemlidir.
- PVD'yi düşürmek için **milrinon** (inotropiyi artırabilir) da verilebilir.
- Atriyal dolum basıncını iyileştirmek (ön yük) için **vazopressin** (PVD'yi düşürebilir) verilebilir.
- Miyokardın sistolik performansını artırmak için **dobutamin** verilebilir.
- Eğer sağ ventrikül disfonksiyonu varsa ve yapacak bir şey kalmamışsa duktus kapalı ya da daralmış ise **PGE1 infüzyonu** ile duktusun açılması düşünülmelidir.
- **Oksijen:** Oksijenlenme için **hiperventilasyon (HV)** uygulanır.
- **Asidoz tedavisi:** NaHCO₃ bazı vakalarda HV'ya eklenebilir.
 - Hiperventilasyon ve NaHCO₃ ile alkaloz aşırı olursa şaşıklık ve CP'ye neden olabilir.
 - %90 vaka O₂, HV ve ilaçlara yanıt verir. Yanıt vermeyenlere ECMO uygulanır.

KONJENİTAL DİYAFRAM HERNİSİ

BOCHDALEK - POSTEROLATERAL

- Yenidoğanda diyafragma hernilerinin %90'ıdır. Kızlarda sıkıdır. Olguların çoğu **solda (%85) ve unilateral (%95)**dir. Sıklıkla sporadiktir. %30 diğer anomaliler (trizomiler, Turner) eşlik eder.
- Klinikte respiratuvar distres, skafoid abdomen, göğüs duvarı çapı (↑), göğüste bağırsak sesleri duyulması ve solunum sesleri sesleri (↓) saptanır.
- Tanı prenatal USG ve fetal MR, postnatal PA grafi ve BT ile konur.
- Tedavisi konvansiyonel mekanik ventilasyon, HFOV, iNO, ECMO ve cerrahidir. Cerrahi tedavi acil değildir.
- **Kötü prognoz kriterleri:** < 24 saat semptom olması, ciddi pulmoner hipoplazi, kontralateral AC'e herniasyon ve ECMO ihtiyacı olmasıdır.
- **Komplikasyonları:** GER, BPD, büyüme gelişme geriliği, nörokognitif bozukluk, pektus ekskavatum ve skolyoz gelişimidir.

EKSTRAPULMONER HAVA KAÇAKLARI (PNÖMOTORAKS)

- Unilateral, asemptomatik olan pnömotoraks yenidoğanların %1-2' sinde görülür.
- Erkek, term olmak, **RDS, MAS**, üriner anormali ve oligohidramniyos **riskini artırır.**

KLİNİK

- **Semptomatik pnömotoraks ANİDEN** oluşan dispne, takipne ve siyanozdan oluşan **solunum sıkıntısı** ile karakterizedir. Bazen de hastanın mevcut solunum sıkıntısının derinleşmesiyle prezente olur. Huzursuzluk, iritabilite veya apne en erken bulgular olabilir. Etiklenen tarafta **göğüs ön-arka çapı artar, solunum sesleri azalmış veya yoktur ve hiperrezonans** alınır. **Kalp diğer tarafa, diyafram aşağı doğru yer değiştirir.** %10 vakada bilateral olabileceği için bulguların simetrisi pnömotoraksı ekarte etmez. Asemptomatik/hafif semptomatikler takip edilir. Ağır semptomatiklerde acil iğne aspirasyonu sonrası göğüs tüpü takılıp su altı drenajı uygulanır.
- **Pnömomediastinum** pnömotoraksı hastaların %25'inde görülür ve genellikle asemptomatiktir. Solunum sıkıntısının derecesi tutulan havanın miktarına bağlıdır. Fazla ise midtorasik bölgede şişlik, boyun venlerinde dolgunluk, kan basıncında düşme olur. Nadir görülmesine rağmen subkütan amfizem hemen hemen patognomoniktir.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 140

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

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / NEONATOLOJİ

DİYABETİK ANNE BEBĞİ

Diyabetik annelerde polihidramnion, preeklampsi, piyelonefrit, preterm doğum ve kronik hipertansiyon normalden sık görülür, özellikle 32 haftadan sonra fetal mortalite oranları yüksektir.

- **Konjenital anomali**, kötü kan şekeri kontrolü (**hemogloblin A_{1c}**) ile ilişkilidir.
- Amniyotik sıvı **eritropoetin** düzeyi fetal-neonatal morbiditeyi gösterir.
 - **Diyabetik annelerin bebekleri gestasyonel yaşlarına göre büyük (LGA) olurlar. Ancak vasküler komplikasyonlarla komplike ise SGA bebekler doğar.**

Patofizyoloji

- **Fetal hiperglisemi**: Konjenital anomaliye, erken büyümede azalmaya (IU 0-20 hafta) ve hiperinsülinizme (> 20 hafta) yol açar.
- **Fetal hiperinsülinemi**: Neonatal hipoglisemi (postnatal 0-7 gün), şüftaktan eksildiği ve immatür karaciğer metabolizması sonucu sonuçlanabilir.
- **Fetal hiperglisemi ve hiperinsülinemi**: Fetal makrozomi (> 20 hafta, beyin hariç) sonucu doğum asfiksisi, kardiyomyopati ve yenidoğanın geçici takipnesine; fetal hipoksi (> 30 hafta) sonucu polistemi, inme, sarılık, renal ven trombozu ve demir bozukluklarına yol açar.
- Kötü nörolojik gelişim sonlanır, hipoglisemi, doğum asfiksisi ve polistemiye sekonder inme sonucudur.

KLİNİK BULGULAR

- **Hipoglisemi (%25-50)** en çok 1-3 saatlerde görülür. Spontan düzelme 4-6 saatte başlar.
- **Hipokalsemi (%50)** En düşük düzeylere 24-72 saatte ulaşılır.
- **Kardiyomegali (%30)** ve kalp yetmezliği (%5-10) olur. Asimetrik septal hipertrofi görülebilir (**En sık EKO bulgusu**)
- Makrozomiye bağlı **doğum travmaları** sıdır.
- **Nörolojik gelişim geri olabilir.** Vücuda göre beyin boyutu artmamıştır.
- **Sarılık, polistemi ve renal ven trombozu riski artmıştır.**

Klinik Bilimler 140. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 044

Diyabetik Anne Bebeklerindeki Problemler

Metabolik	Kardiyorespiratuar	Hematolojik
Hipoglisemi Hipokalsemi Hipomagnezemi Hipokalemi	Perinatal asfiksi RDS Yenidoğanın geçici takipnesi Kardiyomyopati	Polistemi Hiperviskosite Hiperbilirubinemi Renal ven trombozu
Morfolojik		
Doğum travmaları	Konjenital malformasyonlar	
Klavikula kırıkları Humerus kırıkları Brakiyal plexus paralizileri Frenik sinir paralizisi MSSS hasarı	Kardiyak BAT (en sık siyotonik hastalık) VSD (en sık asiyotonik hastalık) ASD, koarktasyon Renal Ağenezi, displazi, çift üreter, hidronefroz İskelet sistemine ait Hemivertebra Lumbosakral ağenezi	GİS Küçük sol kolon Situs inversus Duodenal atrezi Anorektal atrezi Nörolojik Anensefali Meningocele Holoprosensefali

TEDAVİ

- Asemptomatik bebeklerin 1 saat içinde kan şekeri ölçümleri yapılmalı ve sonraki 6-8 saat süresince saat başı tekrarlanmalıdır.
- Klinik iyi ve normoglisemik ise anne sütü veya formüle mama ile hemen beslenmeli ve her 3 saatte bir bu oral beslenme sürdürülmelidir.
- Oral beslenmeyi tolere edemez ise 4-8 mg/kg/dk. hızında iv glukoz başlanmalıdır.
- Asemptomatik bebeklerde dahi hipoglisemi, kan şekeri normal düzeylerde tutacak şekilde oral beslenme veya iv glukoz ile tedavi edilmelidir.
- Bolus hipertonic glukoz vermek, insülin sekresyonunda artışa ve 'rebound' hipoglisemiye neden olabileceğinden kaçınılmalıdır.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 142

142. Aşısız çocuk, döküntü, konjunktivit ne düşünürsün?
-Kızamık

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

PEDIATRİ / AŞILAR VE ENFEKSİYON HASTALIKLARI

TUSEM®
TİPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

Orofarengeal tularemi, tonsillit veya tonsillitsiz akut farenjit ve servikal lenf adeniti ile karakterizedir. Enfekte **bademcikler** büyüyebilir ve difteri ile ilişkili zarlara benzeyebilen sarımsı beyaz bir zar geliştirebilir.

Oküloglandüler hastalık nadirdir, ancak meydana geldiğinde, giriş kapısı konjunktivadır. Kirlenmiş parmaklar veya döküntülerle temas, bu tularemi formunun en yaygın mekanizmasıdır. Hastalık genellikle tek taraflıdır. Konjunktiva ağrıdır ve sarımsı nodüller ve noktasal ülserasyonlarla ilişkilidir.

TANI

Kesin tanı kültürde *F. tularensis* üremesiyle yapılır.

Tularemi tanısı çoğunlukla serolojik yolla konulur. Standart tüp aglütinasyon (TA) testinde, uyumlu öyküsü ve fiziksel bulguları olan bir hastada $\geq 1:160$ 'lık tek bir titre tanıyı belirleyebilir.

TEDAVİ

Klinik Bilimler 142. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 439

VİRAL ENFEKSİYONLAR

KIZAMIK

KLİNİK

- 8-12 günlük inkübasyon döneminden sonra 2-3 gün süren prodrom dönemi olur.
- Prodrom döneminde **hafif ateş, kuru öksürük**, burun akıntısı, konjunktivit ve **fotofobi** görülür.
- **Kopçuk lekeleri** döküntüden 1-4 gün önce görülen, premolar diş hizasında yanan içinde mavimsi- beyaz noktalarla birlikte ayrıntı lezyonları olarak görülür. **Kızamık için patognomonik bir enanemdir.**
- **Döküntü baş (kulak arkası, alında saç çizgisi) ve boyunda başlar. Ateş 40 0C'a kadar yükselir**, gövdeye ve ekstremitelere doğru yayılır. Üstlerde birleşme eğilimindedir, 7.günde solar.
- **Döküntünün 4. Günü ateş düşer.** Kızamığın en uzun semptomu olan öksürük 10 günde biter.
- **Döküntü öncesi 3 gün, maruz kalma öncesi 7 gün, döküntü sonrası sonrası 4-6 gün** bulaştırıcıdır.
- Döküntüden sonra 3 gün içinde ateş düşmezse komplikasyon oluşur.
- Ömür boyu bağışıklık bırakır.
- En sık sekonder bakteriyel enfeksiyon pnömokok'tur.
- Aşya bağlı döküntü ekstremiteden gövdeye yayılır, petesiyal purpurik hale gelir.

TANI

- **Lenfopeni karakteristiktir.** Akut faz reaksiyonu CRP ve ESH normaldir.
- Tanı serolojik olarak kızamık IgM'in 2. günden sonra pozitifleşmesi veya kızamık IgG'nin 1. Gün-1. Ay arasında > 4 kat titre artışı ile konur.
- Döküntüden 2 gün sonra, serum kızamık IgM antikorunun tespiti ve takiplerde antikor titresindeki artış ile kesin tanı konabilir.
- Akut dönemden konvalesan döneme geçildiğinde ise (2-4 hafta sonra) IgG düzeyleri yaklaşık 4 kat artar.
- Tüm hastalardan hem solunum yollarından PCR için sürüntü örneği hem de serum IgM düzeyleri bakılması önerilir.

KOMPLİKASYONLAR

Solunum sistemi

1. Respiratuar komplikasyonlar;
 - Otitis media
 - Sinüzit
 - Mastoidit
 - Pnömoni (En sık bakteriyel etkenler: Pnömokok, Hib, S.aureus)

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 143

143. Kistik fibroziste enfeksiyonda az olası etken?
-Klebsiyella pnömonia

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / SOLUNUM HASTALIKLARI

KİSTİK FİBROZİS

- Beyaz ırkta yaşamı en çok sınırlayan, resesif geçişli bir bozuktur. Çocuklardaki kronik akciğer hastalığının ve pankreatik ekzokrin yetmezliğin majör nedenidir.

GENETİK

- Otozomal resesif geçer. KF sendromuna neden olan mutasyonların tümü 7. kromozomun uzun kolunda tek bir lokusta toplanmıştır.
- KF geni, KF transmembran regülatör (KFTR) adı verilen bir protein kodlar. KFTR hava yolu epiteli, GİS (pankreas ve safra sistemi dahil), ter bezleri ve GÜS'de ekspres olur.
- KFTR'nin değişik mutasyonlarla bozulduğu uğrayan, iyon kanalı ve düzenleyici fonksiyonları vardır.
- En sık görülen mutasyonu **ΔF508** dir.
- Kültüre edilmiş KF barsak epitel hücreleri, kolera toksininin sekretuar etkilerine dirençlidir.
- Kistik Fibrozisli hastalarda akciğer tutulumunun şiddetini **modifiye edici genler** belirler.

PATOGENEZ

Patofizyolojik olarak önemli 4 bulgu vardır:

- Muköz sekresyonların temizlenmesindeki yetersizlik,
- Muköz sekresyonlarda su oranının azalması,
- Terde ve diğer vücut sıvılarında tuz oranında artış,
- Solunum sistemine sınırlı kronik enfeksiyon varlığı.
- KF epitel hücre zarları, cAMP uyarısıyla klor sekrete edemezler ve fazla miktarda Na reabsorbe ederler. Bu defektler KFTR ile ilişkilendirilmektedir.
- ✓ Hava yolundaki epitelial patofizyoloji tuz ve buna sekonder olması beklenen su sekresyonundaki bozuluk sonucu, ağır su ve tuz emilimidir. Böylece hava yolundaki sekresyonlar daha visköz ve elastik (lastik gibi) hale gelmekte, vücuttan uzaklaştırılması zorlaşmaktadır. Bu sekresyonlar küçük hava yollarından başlayarak obstrüksiyona neden olmaktadır.

Klinik Bilimler 143. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 340

KLİNİK

- Solunum sistemi tutulumunda ilk lezyon akut bronşiolittir. Öksürük ve balgam çıkarma en sık KF semptomlarıdır ki çoğu zaman tekrarlayan pnömoniye bağlı ortaya çıkarlar.
- H. influenza ve S. aureus küçük çocuklarda en sık görülen organizmalardır. P. aeruginosa, B. Cepacia ve Stenotrophomonas maltophilia kistik fibrozisli hastalarda pnömoni etkenlerindendir.
- Çocuklarda **ekzokrin pankreas yetmezliğinin** en sık nedeni KF'dur. KF'lu hastaların %80'inde pankreas yetmezliğine bağlı malabsorbsiyon ve onun yarattığı sekonder patolojiler gözlenir. Her ne kadar KF ekzokrin yetmezlik yapsada nadiren endokrin yetmezlik yani diyabete neden olabilir. Tekrarlayan pankreatit atakları da görülebilir.
- Yenidoğanlarda görülen **mekonyum ileusunun** %90 nedeni KF'dur. Ayrıca daha büyük çocuklarda buna benzer klinik tabloya distal intestinal obstrüksiyon sendromu denir. 1 yas-3 yas arasında hastaların %15-25'inde rektal prolapsus gözlenir.
- Yenidoğanda kolestatik sarılığa neden olarak uzamış sarılık etiyolojisinde yer alır.
- Kolelitiazis, biliyer siroz, splenomegali ve portal hipertansiyona yol açabilir.
- Hastaların derileri tuzludur. Isı artışı ve egzersizle hipokloremik alkaloz tablosu ortaya çıkabilir. Oral tuz replasmanı ile tedavi edilir.
- Erkek hastaların çok büyük bir kısmında azospermie bağlı olarak, kadınların ise bir kısmında fertilité azalmıştır.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 144

144.Stridora yol açması en az olası olan?
-Hipersensitivite pnömonisi

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / SOLUNUM HASTALIKLARI

- Konjenital santral lezyonlarla (Arnold-Chiari malformasyonu, meningoşel, hidroşel) birlikte bilateral vokal kord paralizisi görülür. İnspiratuar stridorla karakterize hava yolu obstrüksiyonuna neden olur.
- Tek taraflı paralizisi aspirasyon, öksürük ve boğulma hissi (tıkanma) yaratır. Genellikle KKH ve TÖF operasyonlarına

Klinik Bilimler 144. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 330

VOKAL KORD PARALİZİSİ

- Stridora neden olan en sık 3. konjenital laringeal anomalidir.
- Konjenital santral lezyonlarla (Arnold-Chiari malformasyonu, meningoşel, hidroşel) birlikte bilateral vokal kord paralizisi görülür. İnspiratuar stridorla karakterize hava yolu obstrüksiyonuna neden olur.
- Vokal kord paralizisinde en sensitif ve spesifik test intraoperatif laringeal elektromiyografi'dir.
- Tek taraflı paralizisi aspirasyon, öksürük ve boğulma hissi (tıkanma) yaratır. Genellikle KKH ve TÖF operasyonlarına sekonder ortaya çıkar.
- 6-12. ayda spontan iyileşir. Bilateral paralizide geçici trakeotomi gerekebilir.

TRAKEOMALAZİ VE BRONKOMALAZİ

Bebeklerde hızlı solunuma neden olan, trakea ve ana bronşlardaki kıkırdakların gelişmemesi sonucu ortaya çıkan anomalilerdir. Primer trakeomalazi ve bronkomalazi erkeklerde daha sıktır. Şikayetler doğumdan sonra başlar ve viral enfeksiyon olmasa da devam eder. Sekonder nedenler ise özofageal atrezi, trakeaözofageal fistül, vasküler anomaliler, mediastinal kitlelerdir. Tanı bronkoskopi ile konulur, MR inceleme ve BT'de kullanılabilir.

LARENGEAL PAPILOMOMA

Çocuklardaki kronik ses kısıklığının en sık nedenidir.

REKURRENT RESPIRATUVAR PAPILOMATOSİS

Çocuklarda solunum yolunda en sık görülen neoplazmlardır. HPV etkenidir. Laringeal hastalıktan HPV 6 ve 11 sorumludur. %67 oranında maternal condyloma vardır. Hastalarda ses kısıklığı olabilir. Pek çoğu soliterdir ve larenkste bulunur. Tedavi cerrahi eksizyondur.

HAVA YOLUNDA YABANCI CİSİM

4 yaşın altındaki çocuklarda çok sıktır. Erkeklerde daha sıktır. En önemli komplikasyonu havayolunun tamamen tıkanmasıdır. Bilinci açık çocukta bu durum ani solunum sıkıntısının ardından konuşamama ve öksürük başlamasıyla fark edilir.

KLİNİK

1. **Başlangıç evresi:** Şiddetli öksürük nöbeti, öğürme, boğulma, olasıda yabancı cisim aspire edildiğinde tıkanma ani olarak gelişmiştir.
2. **Asemptomatik interval:** Yabancı cisim yerine oturur, refleksler zayıflar, ani oluşan irite edici semptomlar yatıştır. Bu dönem en tehlikeli dönemdir ve tanıda geç kalmaya ve tanının gözden kaçmasına neden olur.
3. **Komplikasyonlar:** Obstrüksiyon, erozyon ve enfeksiyon gelişir, bu dönem yabancı cisim olasılığını yeniden akla getirir. Hava yolunda yabancı cisim saptananların %15'inde akut veya kronik komplikasyon bildirilmiştir. Komplikasyonlar ateş, öksürük, hemoptizi, pnömoni ve ateletazidir.
 - Pozitif öykü her zaman göz önünde bulundurulmalıdır. Vazingle birlikte olan boğulma ve öksürük nöbetleri hava yolunda yabancı cisimi kuvvetle düşündürmelidir. En sık aspire edilen materyal kuruyemişler olduğu için öykü bu yönde derinleştirilmeli ve bronkoskopi için acele edilmelidir.
 - Yabancı cisimlerin pek çoğu bronşa (sağ bronş olguların %58'i) yerleşirken az oranda laringeal veya trakeal lokalizasyon saptanır.
 - Özellikle ana bronşların etkilendiği olgularda posteroanterior ekspirasyon grafilerinde etkilenen alanda klasik olarak obstrüktif amfizem (çek-valf sistemi ile hava hapsi nedeniyle) gelişir, ekspirasyonla sağlam taraftaki hava rahatça boşalabileceğinden mediastinum (kalp ve trakea) sağlam tarafa yer değiştirir.
 - Tedavide acilen yapılacak bir bronkoskopi ve yabancı cismin alınması en etkili yöntemdir.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 144

144.Stridora yol açması en az olası olan?
-Hipersensitivite pnömonisi

PEDIATRİ / SOLUNUM HASTALIKLARI

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

EPIGLOTTİT

- Medikal acil durumdur ve yapay solunum yolunun hemen açılmasını gerektirir.
 - Epinefrin ve steroidler etkili değildir.
 - Seftriakson, sefotaksim, sulbaktam-ampisilin (ampisilin rezistan H.İnf nedeniyle) hemen başlanmalıdır.
 - İnvasif H. İnf ile hastalanmış kişilerle karşılaşan ev, kreş veya çocuk bakamevlerindeki çocuklara kemoprofilaksi başlamak rutin olarak önerilmemektedir ancak vücut ısısının çok yakından izlenmesi gerekmektedir.
 - **Rifampisin ile kemoprofilaksi endikasyonları** (20 mg/kg/gün tek doz, 4 gün süreyle):
 - (1) Aşları tamamlanmamış 48 aydan küçük tüm temaslılar;
 - (2) Primer aşı şemasını almamış 12 aydan küçük bebekler;
 - (3) Evdeki immünkompromize çocuklar.
- Alerjik nedenli akut larengeal şişlik subkutan epinefrin (0.01 ml/kg 1/1000 adrenalin Max:0.5 ml) veya rasemik adrenalin inhalasyonuna yanıt verir. Kortikosteroidler sıklıkla gerekir.

2. BAKTERİYEL TRAKEİT

- Üst hava yollarının akut bakteriyel enfeksiyonudur, glottisi tutmaz fakat krup ve epiglottit gibi yaşamı tehdit eden havayolu tıkanıklığına neden olabilir.
- **Staf. aureus** en sık saptanan ajandır. Moraxella catarrhalis, tiplendirilemeyen H. İnf, anaerobik organizmalar da etken olabilir.
- Hastalar genellikle 5-7 yaş arasındadır. Sıklıkla viral respiratuar hastalıklardan (laringotrakeit) izler bu yüzden primer bakteriyel enfeksiyondan çok viral enfeksiyonların bakteriyel komplikasyonu olarak düşünülür.

Klinik

- Tipik olarak hastalarda viral laringotrakeobronşitin bir parçası olarak kaba bir öksürük vardır. Hemen veya birkaç günlük iyilik halini izleyerek yüksek ateş ve respiratuar distresle birlikte toksik görünüm ortaya çıkar.
- Hastada epiglottitdeki gibi salya ve disfaji yoktur, sırt üstü yatabilir.
- Krup için kullanılan olağan tedaviler (epinefrin) etkisizdir. Major patolojik özelliği olan krikoid lakardaki düzeyindeki koyu yapışkan sekresyonların aspirasyonu yararlı olabilir. Entübasyon gerekebilir.

Tanı

- Yüksek ateş, pürülen hava yolu sekresyonları gibi bakteriyel hava yolu enfeksiyonu kanıtları ile epiglottit bulgularının olmamasıyla konur. X ray gerekli değildir fakat yan grafi çekilirse trakeada pseudomembran kopması görülebilir.

Tedavi

Klinik Bilimler 144. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 329

LARENKS, TRAKEA VE BRONŞ KONJENİTAL ANOMALİLERİ

LARİNGOMALAZİ

- **Stridor saptanan çocuklardaki en sık saptanan konjenital laringeal anomalidir.** İnspiratuar stridor sırtüstü yatma ve uyanıyla (ağlama, ajitasyon, beslenme) artar. Kesin tanı fleksible laringoskopide insprum sırasında yumuşak kısmın öne doğru gelip havayolunu daralttığına görülmesi ile konur.
- Genellikle postnatal 2. haftada görülmeye başlar ve 6. aya kadar şiddetini artırır ve herhangi bir yaşta gerilemeye başlar. 18-24 ay civarında kaybolur. Larengofarengeal reflü tabloya sıkça eşlik eder.

KONJENİTAL SUBGLOTTİK STENÖZ

- Stridorun 2. sık nedenidir.
- Konjenital olabileceği gibi uzun süre entübe kalan bebeklerde de stridorun olması durumunda öncelikle düşünülmalıdır. Stridor bifaziktir. Rekürren veya persisten krup tipiktir.

329

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 144

144.Stridora yol açması en az olası olan?
-Hipersensitivite pnömonisi

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDİATRİ / SOLUNUM HASTALIKLARI

- Kruplu hastaların büyük çoğunluğu **3 ay-5 yaş** arasındaki çocuklardır. Erkeklerde ve sonbahar sonu kış aylarında daha sık görülür. %15 hastada güçlü aile öyküsü vardır.
- H. İnfluenza tip B akut epiglottitinin en sık sebebiydi fakat Hib aşısının yaygın kullanıma girmesinden sonra, invazif enfeksiyon %80-90 oranında azaldı. Aşılı çocuklarda epiglottitinin nedeni olarak S. pyogenes, S. pneumoniae ve Staf. aureus daha fazla yer tutmaktadır.

KLİNİK

KRUP (LARİNGOTRAKEOBRONŞİT)

- ÜSY obstrüksiyonlarının en sık nedenidir. En sık etken virüslendir. Obstrüksiyondan birkaç gün önce burun akıntısı, farenjit, hafif öksürük ve hafif ateş gibi prodromal belirtiler vardır. Hasta sonra karakteristik **havlar tarzda öksürük, ses kısıldığı ve stridor** gelişir. Ateş değişkendir. Semptomlar karakteristik olarak gece kötüleşir, değişik ağırlıkta birkaç gün içinde yineler ve genellikle 1 hafta içinde tamamen geçer. Ajitasyon ve ağlama semptomları ağırlaştırır. Respitavur distress değişik derecelerde olabilir. Hipoksi ve düşük oksijen saturasyonu tam obstrüksiyonda karşımıza çıkar ve acil havayolu

Klinik Bilimler 144. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 328

AKUT EPİGLOTTİT

- Daha önce sağlıklı olan bir çocukta birden ateş ve boğaz ağrısı başlar. Saatler içinde hasta toksik görünür, yutma güçleşir ve solunum zorlaşır. Ağzdan salya akar ve solunum yolunu açık tutmak için boyun hiper ekstansiyondadır. Hasta tripod pozisyonunu alabilir. Tablo siyanoz ve komaya ilerleyebilir. Stridor geç bulgudur ve hava yolunun neredeyse kapanmak üzere olduğunu gösterir. Havlar tarzda öksürük çok nadirdir.
- Tanı çilek kırmızısı, şiş epiglottit laringoskop ile görülmesiyle konur. Yan boyun grafisinde **"baş parmak (thumb)"** işareti vardır.
- Hava yolu garantisi alınır ve kültürlerin alınmasının ardından seftilakson ve vankomisin tedavisi başlanır

AKUT LARENJİT

- Viruslar en sık etkenidir. ÜSYE olarak başlar, çok küçük çocuklar dışında hafif seyirlidir. Ses kısıldığı ve havlar tarzda öksürük görülebilir. Obstrüksiyon subglottik bölgededir.

SPAZMODİK KRUP

- 1-3 yaş arasında **gece aniden** dispne, öksürük ve inspiratuvur stridorla uyanan çocukta ateş yoktur ve nemli hava uygulanması semptomları geriletebilir.
- Öncesinde hafif burun akıntısı ve ses kısıldığı olabilir. Çocuk karakteristik havlar tarzda, metalik öksürük, gürültülü inspirasyonla uyanır ancak ateş yoktur.

Komplikasyon

En sık komplikasyon enfeksiyonun çevre dokulara ve diğer solunum yollarına (otit, pulmoner parankim, terminal bronşiol) yayılmasıdır.

Tedavi

Krupta

- Soğuk buhar (Acile serviste etkili değil)
- Nebulize rasemik epinefrin (0.25-0.75 ml rasemik veya 5 ml, 1/1000'lik rasemik olmayan epinefrin). Nebulize adrenalin endikasyonları: Dinlenme sırasında (sakinken) stridor; olası entübasyon gereksinimi; respiratuvur distress ve hipoksidi. Taşikardi, Fallot tetralojisi ve ventriküler çıkam obstrüksiyonu olan kişilerde dikkatli kullanılmalıdır.
- Kortikosteroidler (**Deksametazon** (0.15-0.6 mg/kg oral yol im yol kadar etkilidir, **ilk tercihtir**))
- İnhale budesonid oral doksametazon kadar etkilidir.
- Antibiyotiklerin yeri yok (epiglottit dışında) tur.
- Heliox (ağır olgularda) kullanılabilir.
- Trakeostomi, endotrakeal entübasyon gerekebilir.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 145

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

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EDİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / ALERJİK HASTALIKLAR

Klinik Bilimler 145. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 378

İNEK SÜTÜ ALERJİSİ

Çocukların % 6 kadarında yaşamın ilk 3 yılında besin alerjisi görülür. İnek sütü alerjisi (İSA) yaklaşık % 2.5, yumurta alerjisi % 2 ve fındık alerjisi ise % 2-3 gibi gıda alerjik reaksiyonlarından sorumludur. Yer fıstığı alerjisi yaygınlığı son on yılda üç kat artmıştır. **Süt ve yumurta alerjisi olan çocukların yaklaşık % 50'sinin alerjileri genellikle okul çağına kadar geçer.** Buna karşılık, fındık, ağaç fıstığı veya deniz ürünleri alerjisi olan çocukların % 80-90'ı alerjilerini ömür boyu korur.

IgE aracı inek sütü alerjisinde bulgular: Besinle karşılaşmadan sonra görülebilen klinik bulgular:

- Kutanöz- Ürtiker, anjiyoödem, morbilliform döküntüler ve kızarma
- Gastrointestinal-oral alerji sendromu, gastrointestinal anafilaksi
- Respiratuar-akut rinokonjunktivit, bronkospazm (hışıltı)
- Generalize-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, IgE aracı reaksiyonlarda 2 hafta, non-IgE aracı reaksiyonlarda 8 haftalık eliminasyon diyeti ile hastanın düzelmesi sonrasında yapılan çift kör ve mümkünse plasebo kontrollü gıda provokasyon testinin (+) çıkması ile konur.

1. **IgE aracı (anı tip) reaksiyonlar:** İnek sütü alımından sonraki dakikalar ile saatler içinde semptomlar ortaya çıkar. Alerjen alındıktan sonra mukozadaki mast ve bazofil hücrelerinin yüzeyinde bulunan özgün IgE moleküllüne bağlanarak, çeşitli mediyatörlerin salgılanmasına neden olur. IgE aracı reaksiyonlar **en sık deri bulguları ile seyretse de solunum, gastrointestinal ve kardiyovasküler sistemlerde de bulgulara neden olabilir;** birden fazla sistem aynı anda etkilenebilir ki bu durumda klinik olarak anafilaksi tablosu gelişir. Süt spesifik IgE ve deri prick testi tanıda yardımcıdır.
2. **IgE aracı olmayan (geç tip) reaksiyonlar:** İmmünooglobulin E aracı olmayan, hücre aracı, tip 4 aşırı duyarlılık reaksiyonlarıdır. **IgE aracı reaksiyonların aksine semptomlar süt alımından 24 saat sonra, geç olarak ortaya çıkar.** Semptomlar IgE aracı reaksiyonlar gibi tüm sistemleri ilgilendirebilir, fakat sıklıkla gastrointestinal sistem veya deriyi tutar. Tanısı için hiçbir güvenilir laboratuvar testi yoktur. **Süt spesifik IgE ve deri prick testi negatiftir.** Nadiren kronik demir eksikliği anemisi, süt çocukları ve büyük çocuklarda, İSA'nın tek bulgusu olabilir. Hücrel tip reaksiyonları olan olgularda inek sütü yama testi yapılabilir, ancak kesin tanı koydurucu değildir.
3. **Karma tip (tip 1 ve 4) reaksiyonlar:** İmmünolojik mekanizma tam olarak aydınlatılamamıştır. En sık atopik dermatit, özofajit, kolit ve enterokolit gibi gastrointestinal hastalıklar şeklinde ortaya çıkar. Semptomlar süt alımından bir saat sonrasında günler sonrasına kadar olan sürede ortaya çıkabilir.

İnek Sütü Alerjisinde Kullanılan Tanısal Testler

Deri prick testi:

Tanıda ilk yapılması gereken testtir. Tek başına tanı koydurucu olmamakla birlikte IgE aracı reaksiyon düşünüldüğünde süt duyarlılığını tespit etmek için basit ve ucuz bir yöntemdir. Pozitif belirleyici özelliği %50 iken, negatif belirleyici özelliği %95-100 olarak bildirilmiştir. Deri prick testi öncesi antihistaminik ve kortikosteroid tedavisi uygun zamanlarda kesilmelidir.

İnek sütü spesifik IgE ölçümü:

Pozitif değerler deri prick testinde olduğu gibi duyarlılığı gösterirken, kesin tanı koydurmaz. Negatif değerlerde IgE aracı alerji olma olasılığı düşüktür, ancak tamamen dışlamaz. Özellikle anafilaksi, aşırı atopik dermatit, dermatografizm varlığı ve antihistaminik tedavinin kesilemediği durumlarda tercih edilir.

Tanısal eliminasyon:

Öykü, fizik muayene ve laboratuvar testlerinin İSA'yı desteklediği olgularda eliminasyon diyetine başlanır. IgE aracı İSA'da bulgular dramatik olarak ilk hafta içinde düzelir.

Ancak, egzema ve gastrointestinal bulguları olan çocuklarda genellikle laboratuvar testleri negatiftir. Semptomlar ve fizik muayene bulguları İSA'yı düşündürüyorsa, laboratuvar sonuçları desteklemese dahi eliminasyon diyetine başlanmalıdır. Bu tipteki reaksiyonların düzelmesi yaklaşık 2-4 haftayı bulabilir. Bu süre içinde diyetle uyulmasına rağmen semptomlarda düzelme olmaz ise büyük oranda İSA dışlanabilir.

Atopik yama testi:

Tanıda yardımcı laboratuvar testlerinden biridir. Özellikle geç tip reaksiyonlarda tercih edilir. Ancak negatif olması tanıyı dışlamaz. Değerlendirmenin subjektif olması dezavantajdır.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 146

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

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

PEDIATRİ / HEMATOLOJİ

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

* Anemi genellikle normokrom ve normositerdir.

Klinik Bilimler 146. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 069

İmmün Aracılı Hemolize Karakterize Hastalıklar		
Hastalık	1-Sıcak Antikor ilişkili OHA	2-Soğuk Antikor ilişkili OHA
Antikor özelliği	35-40 °C arası etkin IgG Aktivite için kompleman gerekmez	37 °C'nin altında etkin IgM Aktivite için kompleman gerekir
Antijen özelliği	Rh sistemine karşı (%70)	/i sistemine karşı
Hemoliz tipi	Dalakta ekstravasküler Nadiren intravasküler	Intravasküler ve karaciğerde ekstravasküler
Etiyoloji	Primer (idiyopatik) Lenfoproliferatif bozukluklar Bağ dokusu hastalıkları (SLE) Diğer neoplaziler (over tümörleri) İnflamatuvar hastalık (ülseratif kolit) İmmün yetmezlikler	Primer (idiyopatik) soğuk aglütinin hastalığı • Sekonder soğuk aglütinin hastalığı • Lenfoproliferatif bozukluklar • Enfeksiyonlar (M. Pneumonia, EBV) • Paroksizmal soğuk hemoglobinürisi • Konjenital veya tersiyer sifiliz • Viral enfeksiyonlar (en sık)
Klinik	Akut geçici (%70-80) • 2-12 yaş arasında 3-6 ay düzelen • ÜSYE'yi takiben halsizlik , solukluk, sarılık, ateş, hemoglobinüri • Steroide tutarı yanıt tam düzelme Kronik (%20-30) • <2 ve > 12 yaş yıllarca süren • Steroide değişken yanıt • Mortalite %10, alttaki nedene bağlı	Akut kendini sınırlayan hemoliz atağı Paroksizmal soğuk hemoglobinürisi • İmmün hemolizlerin %30'u dur • Non-spesifik viral enfeksiyonlara nadiren sifilize eşlik edebilir • Anti-p spesifik IgG (Donald-landsteiner) • Soğukta kompleman fiksasyonu ile intravasküler hemoliz • Tedavi soğuktan kaçmak
Laboratuvar	Anemi, lökositöz, normal trombosit PY'da sferositöz, polikromazi	
Direkt Coombs	Kuvvetli pozitif	Negatif
Tedavi	Glukokortikoid (ilk tercih) Steroide yanıt yoksa IVIG Rituksimab (2.seçenek) Splenektomi	Soğuktan kaçınmak Altta yatan hastalığın tedavisi Ağır hemoliz varsa; • İmmüsupresifler • Plazmaferez • Rituksimab

POLİSİTEMİ (ERİTROSİTOZ)

- Eritrosit kitlesinin veya hemoglobin değerinin normal değerlerinin üzerinde olmasıdır.
- Hemoglobin düzeyi erkeklerde > 18.5 g/dL veya kadınlarda > 16.5 g / dL'dir.

PRİMER POLİSİTEMİA VERA

Miyeloproliferatif bir bozukluk olup sadece birkaç çocukta bildirilmiştir.

WHO Polisitemia vera tanı kriterleri

Majör	Minör
1. Hb değeri erkeklerde > 18.5 g / dL veya kadınlarda > 16.5 g / dL veya eritrosit kitlesi >%25 normal değerden	1. Hipersellüler kemik iliği
2. JAK2 gen mutasyonları	2. EPO'nun normalin altında olması
	3. Endojen eritroid koloni büyümesi
• 2 majör + 1 minör veya birinci majör ve 2 minör bulunması	

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 147

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

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / ONKOLOJİ

- Radyoaktif iyot işaretli meta-iodobenzilguanidin (I-123 MIBG) sintigrafisi hastalığın yayılımını belirlemek için kullanılır.
- Gangliosit GD2 olarak bilinen birçok sinir hücresinin yüzeyinde bulunan bir madde genellikle nöroblastom hastalarının kanında artar.

Uluslararası NÖROBLASTOM Risk Grubu Evreleme Sistemi

L1	Lokalize tümör, göğüs, kanın gibi hayati olmayan alanlarda lokalize tümör
L2	Lokalize yayılım
M	Kemik, kemik iliği, karaciğer, uzak lenf nodları veya diğer organlara yayılım
MS	18 ay altı, karaciğer, cilt veya kemik iliği tutulumu olan, kemik tutulumu olmayan, L1 veya L2 evre tümör

TEDAVİ

- 1 yaş altında Evre MS olup kötü prognostik faktörü olmayan, kliniği rahat çocuklar tedavisiz izlenebilir. Kendi kendine regrese olabilir.
- Tedavide risk grubuna göre cerrahi, radyoterapi, kemoterapi uygulanmaktadır. Düşük risk grubu hastalar: L1 ve L2 için sadece cerrahi yeterlidir.
- Yüksek riskli olgularda yüksek doz kemoterapi ve kök hücre transplantasyonunu takiben 13-cis retinoik asit (isotretinoin) ile beraber antitumörizid GD2 monoklonal antikor Dinutiksimab uygulanır.
- Tedavide ¹³¹I- MIBG de kullanılabilir.
- İmmünoterapi ve tümör aşısı gibi yeni tedaviler de uygulanmaktadır.

WILM'S TÜMÖRÜ (NEFROBLASTOMA-WT)

- En sık 2-5 yaş arası çocuklarda görülür, %93 unilateraldir.
- Çocuklarda böbreğin en sık primer malign tümörüdür. Nöroblastomdan sonra en sık 2. malign abdomen tümörüdür. En sık metastaz akciğer, bölgesel lenf nodu ve karaciğerdir.
- Sıklıkla sporadik olmasına karşın, %1-2 hasta OD kalıtılan familiyaldır. **Familiyal olgular daha küçük yaşta ortaya çıkar ve daha sık bilateralidir.** 17q'da FWT1 ve 19q13'de FWT2 geni ile ilişkilidirler.
- 11p13'de Wilm's tümörü 1 (WT1) geni ve aniridi geni PAX6 bulunur.
11p13 delesyonu WT1 geni delesyonu → WAGR sendromu (Wilm's tümörü, Aniridi, Genitoüriner malformasyon, Mental retardasyon)
WT1 missens mutasyonları → Denys-Drash sendromu (Wilm's tümörü, mezangiyal skleroz ile birlikte erken başlangıçlı renal yetmezlik ve erkek yalancı hermafroditizm)
WT1 germline mutasyonları → Genitoüriner anomallere (böbrek hipoplazisi, füzyonu-at nalı böbrekler ve

Klinik Bilimler 147. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 098

WT2 delesyonu → Beckwith-Wiedemann sendromu (organomegali, makroglossi, omfalosel, hemihipertrofi. Bu sendromda Wilm's tümörü gelişme riski %3-5'dir.

Wilm's tümörüyle ilişkili sendrom ve anomallere

- + WAGR sendromu
- + Beckwith - Wiedemann sendromu
- + Denys - Drash sendromu
- + Fanconi anemisi
- + Frasier sendromu
- + Pearlman sendromu
- + Trizomi 18

KLİNİK BULGULAR

- Abdominal kitle en sık görülen bulgudur. Tesadüfen banyo sırasında ya da giysi değiştirilirken fark edilir. Düzgün ve serttir, kalsifiye olmaz, orta hatlı geçebilir. Solunumla hareket etmez.**
- Karın ağrısı ve kusma
- Hematüri (%10-25), Hipertansiyon (%25; hiperreninemi, renal arter basısı ve renal iskemiyeye bağlı), hızlı abdominal büyüme-anemi (renal parankim veya pelvis içine kanama), İnferior vena cava ve sağ atrium trombozu (%4-10)**

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 148

148. Akut piyelonefritin en sık etkeni?
- E coli

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / NEFROLOJİ

RENAL TRANSPLANTASYON (RENAL TX)

- End stage böbrek hastalığında çocuklar için optimal tedavi canlı donörden erken renal transplantasyondur. Daha az başarılı olsa da kadavra transplantasyonu da kullanılmaktadır.
- **En sık son dönem böbrek hastalığına ilerleyen herediter-metabolik hastalıklar:**
 - ✓ Juvenil nefronofizis/medüller kistik hastalık
 - ✓ Konj. nefrotik sendrom
 - ✓ Alport sendromu
 - ✓ Nefropatik ve juvenil sistinozis
 - ✓ Oksaluri ile primer oksalozis
 - ✓ Polikistik böbrek hastalığı (infantil ve adult)
 - ✓ Nail-patella sendromu

† Pedyatrik Hastalarda Canlı Donör ya da Kadaverik Renal Tx Kriterleri:

- ✓ Renal yetmezlik (Kronik veya herhangi bir etyoloji ile oluşan son dönem böbrek hastalığı)
- ✓ Adult böbreğin yerleşebilmesine uygun yaş ve kilo, iyi nutrisyonel durum
- ✓ Şunların yokluğu:
 - Aktif enfeksiyon, ağır mental retardasyon, obstrüktif üriner yol
 - Gastrointestinal ya da kardiyovasküler hastalık
 - Ağır psikiyatrik bozukluk, tedaviye uyumsuzluk, sensizasyon, masif obezite

Çocuklarda renal transplantasyon sonrasında tekrarlama olasılığı en yüksek primer böbrek hastalığı membranoproliferatif glomerülofrit tip II'dir. Nakil sonrası **graft kaybına yol açma olasılığı en yüksek** primer böbrek hastalığı fokal segmental glomerülosklerozdur. **Böbrek nakli sonrası tekrarlayabilen hastalıklar** FSGS, atipik hemolitik üremik sendrom, membranöz nefropati ve IgA nefropatidir. **Alport sendromu tekrarlamaz.**

ÜRİNER SİSTEM ENFEKSİYONLARI

- Hayatın ilk yılında erkeklerde, daha sonra ise kızlarda sıktır. Kızlarda infans döneminde ve tuvalet eğitiminde pik yapar.
- Kızlarda %75-90'ından E.coli'dir. Bunun Klebsiella ve Proteus izler.

Klinik Bilimler 148. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 318

- † Tip 2 mannoz rezistan fimbriyalı E.Coli'ler (P-fimbriyalı) üroepitelyal membrana ve eritrositler üzerindeki reseptöre bağlanabilir ve sık piyelonefrit yaparlar. Mannoze sensitif tip 1 fimbriyalı E.colilerin piyelonefritte rolü yoktur.

PIYELONEFRİT

- Renal parankim tutulmuşsa piyelonefrit, tutulmamışsa piyelit söz konusudur.
- Sistemik semptomlar vardır: Ateş, kusma, karn ağrısı, halsizlik, nadiren diyare vardır.
- Yenidoğanlar emmeme, irritabilite, ağırlık kaybıyla gelebilir. Tek bulgu ateş ve **uzamış sarılık** olabilir.
- Türeme, karn ağrısı, **kostovertebral açığı hassasiyeti** sıktır.
- Renal hasar, piyelonefritik skara gidebilir. Kronik pyelonefrit asemptomatik olabilir. Renal skar gelişmiş ise arteriyel HT olabilir.

Orjinal Soru: Klinik Bilimler 150

150.akut pankreatit gelişen çocukta hangisi morbidite ve mortalite ile daha fazla ilişkilidir?
SIRS

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

PEDIATRİ / NEONATOLOJİ

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

2. BAKTERİYEL SEPSİS

A. Başlangıç bulguları

- Genel: Ateş, hipotermi, emmeme, iyi görünmeme, ödem
- GIS: Abdominal distansiyon, kusma, diyare, hepatomegali
- Solunum: Apne, dispne, takipne, retraksiyon, burun kanadı solunumu, inleme, siyanoz
- KVS: Bradikardi, hipotansiyon, taşikardi, solukluk, alacalı cilt ve soğuk-nemli cilt
- Renal: Oligüri
- MSS: İritabilite, letarji, tremor, konvülsiyon, hiporefleksi, hipotoni, kabank fontanel, tiz sesle ağlama, düzensiz göz hareketleri, anormal moro refleksi
- Hematolojik: Splenomegali, kanamalar, solukluk, sarılık, peteşi, purpura

B. Geç komplikasyonlar

- Solunum yetmezliği, pulmoner hipertansiyon, kalp yetmezliği, şok, böbrek yetmezliği, karaciğer disfonksiyonu, serebral ödem ve tromboz, adrenal kanama ve/veya yetmezlik, kemik iliği disfonksiyonu (trombositopeni, nötropeni, anemi) ve DİKT içerir.

Klinik Bilimler 150. soru

Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 047

- Enfeksiyon sürecini ve sonraki sistemik yanıtı tanımlamak için kullanılır. SIRS, enfeksiyon yanı sıra, travma, hemorajik şok, diğer iskemi nedenleri ve pankreatitten kaynaklanabilir.
- İlerleyici bir süreçtir. Vasküler permeabilitede artış periferel dokulara ve akciğerlere kapiller sızıntı (periferel ve pulmoner) ödem ile sonuçlanır. Daha ağır etkilenen olgularda DİK gelişir. Artan doku hasan multisistem organ yetmezliği ve ölüme yol açabilir.

Pediatrik SIRS ve sepsis tanımlamaları

SIRS: Aşağıdakilerden ≥2 ile karakterize sistemik enflamatuvar yanıtır.

- + Vücut ısısında değişiklik: $< 35^{\circ}\text{C}$ veya $> 38,5^{\circ}\text{C}$
- + Solunum disfonksiyonu
- + Takipne $> +2$ SD yaş için (yenidoğan >60 , bebek >50 , çocuk > 40 /dakika)
- + Hipoksemi ($\text{PaO}_2 < 70$ mmHg, oda havasında)
- + Kalp disfonksiyonu
- + Taşikardi $> +2$ SD yaş için (yenidoğan >160 /dakika)

- + Gecikmiş kapiller dolum > 3 saniye
- + Hipotansiyon < -2 SD yaş için
- + Perfüzyon anormallikleri
- + Oligüri (idrar çıkışı < 0.5 ml/kg/saat)
- + Laktik asidoz (yüksek laktat ve/veya arteriyel $\text{pH} < 7.25$)
- + Mental durum değişiklikleri

Sepsis: Enfeksiyona karşı sistemik inflamatuvar yanıt

4. ATEŞ

- Enfekte bebeklerin %50'sinde aksiller $37,8^{\circ}\text{C}$ 'ten yüksektir.
- Sepsis, İYE, menenjit, osteomyelit, gastroenterit veya pnömoni kaynaklı olabilir.

5. DÖKÜNTÜ

- İmpetigo, sellülit, mastit, omfalit, deri absesini içerir.
- Ektima gangrenosum (psödomonas), somon pembesi kabarcıklar (L.monocytogenes), veziküller (HSV), yaban mersini kek görünümlü (konjenital CMV, kazamıkçık ve parvo virüs)

6. OMFALİT

7. TETANOZ

3 – 10 gün arasında emmeme başlar. Disfaji, spazmlar, kasılma nöbetleri ve sıklıkla aspirasyon bronkopnömonisine bağlı ölüm olur.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 152

152.Böbrek nakli sonrası tekrar etmesi en olası olan?
-Atipik HÜS

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / NEFROLOJİ

RENAL TRANSPLANTASYON (RENAL TX)

- End stage böbrek hastalığında çocuklar için optimal tedavi canlı donörden erken renal transplantasyondur. Daha az başarılı olsa da kadavra transplantasyonu da kullanılmaktadır.
- **En sık son dönem böbrek hastalığına ilerleyen herediter-metabolik hastalıklar:**
 - ✓ Juvenil nefronofizis/medüller kistik hastalık
 - ✓ Konj.nefrotik sendrom
 - ✓ Alport sendromu
 - ✓ Nefropatik ve juvenil sistinozis
 - ✓ Oksaluri ile primer oksalozis
 - ✓ Polikistik böbrek hastalığı (infantil ve adult)
 - ✓ Nail-patella sendromu

✦ Pedyatrik Hastalarda Canlı Donör ya da Kadaverik Renal Tx Kriterleri:

- ✓ Renal yetmezlik (Kronik veya herhangi bir etyoloji ile oluşan son dönem böbrek hastalığı)
- ✓ Adult bşreğin yerleşebilmesine uygun yaş ve kilo, iyi nutrisyonel durum
- ✓ Şunların yokluğu:
 - Aktif enfeksiyon, ağır mental retardasyon, obstrüktif üriner yol
 - Gastrointestinal ya da kardiyovasküler hastalık

Klinik Bilimler 152. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 318

Çocuklarda renal transplantasyon sonrasında tekrarlama olasılığı en yüksek primer böbrek hastalığı membranoproliferatif glomerülo nefrit tip II'dir. Nakil sonrası **graft kaybına yol açma olasılığı en yüksek** primer böbrek hastalığı fokal segmental glomerülosklerozdur. **Böbrek nakli sonrası tekrarlayabilen hastalıklar** FSGS, atipik hemolitik üremik sendrom, membranöz nefropati ve IgA nefropatisisdir. **Alport sendromu tekrarlamaz.**

ÜRİNER SİSTEM ENFEKSİYONLARI

- **Hayatın ilk yılında erkeklerde, daha sonra ise kızlarda sıkır.** Kızlarda infans döneminde ve tuvalet eğitiminde pik yapar.
- Kızlarda %75-90 neden **E.coli**'dir. Bunu Klebsiella ve Proteus izler.
- 1 yaş üstü erkeklerde Proteus da E.coli kadar sıkır.
- S. saprofitikus iki cinsten de etkendir.

✦ Tip 2 mannoz rezistan fimbriyalı E.Coli'ler (P-fimbriyalı) üroepitelyal membrana ve eritrositler üzerindeki reseptöre bağlanabilir ve sık piyelonefrit yaparlar. Mannoze sensitif tip1 fimbriyalı E.colilerin piyelonefritte rolü yoktur.

PIYELONEFRİT

- Renal parankim tutulmuşsa piyelonefrit, tutulmamışsa piyelit söz konusudur.
- **Sistemik semptomlar vardır:** Ateş, kusma, kann ağrısı, halsizlik, nadiren diyare vardır.
- Yenidoğanlar emmeme, irritabilite, ağırlık kaybıyla gelebilir. Tek bulgu ateş ve **uzamış sarılık** olabilir.
- Türeme, kann ağrısı, **kostovertebral açığı hassasiyeti** sıkır.
- Renal hasar, piyelonefritik skara gidebilir. Kronik pyelonefrit asemptomatik olabilir. Renal skar gelişmiş ise arteriyel HT olabilir.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 153

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

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / NEFROLOJİ

- < 2 yaş çocuklarda >0.5; ≥2 yaş çocuklarda >0.2 proteinüriyi gösterir. **Prot/kre > 2 oranı nefrotik düzeyde** proteinüri anlamına gelir.
- 24 saatlik idrar biriktirilerek kantitatif protein düzeyi ölçülebilir. **Normal aralık 100mg/m²/gündür.** 24 saatte sağlıklı bir çocuğun proteinüri **üst sınırı 150 mg'dır.** Daha spesifik olarak çocuklarda normal protein atılımı ≤ 4 mg/m²/saat; proteinüri 4-40 mg/m²/saat; **nefrotik proteinüri >40 mg/m²/saattir.**
- Mikroalbuminüri idrarda normalin üzerinde protein olması ancak dipstick ile tespit edilemeyecek düzeyde olması anlamına gelir. Obezite ile ilişkilidir ayrıca diyabetik nefropati gelişiminin habercisidir.
- ✓ **Geçici Proteinüri:** Dipstickte çocukların %10'unda proteinüri saptanabilirken test 4 kez yinelenirse sadece %1'inde persiste eder. Dipstickte 2(+) i aşmaz. Tanımlanmış katkıda bulunan faktörler; **ateş, egzersiz, dehidratasyon, soğuk, KKY, nöbet, stres ve epinefrin kullanımıdır.**
- ✓ **Ortostatik (Postural) Proteinüri:** **Okul çağı ve adolesanların en sık persistan proteinüri nedenidir. Ayakta ve lordotik pozisyonda sol renal venin parsiyel obstrüksiyonu sonucu oluştuğu düşünülmektedir. Asemptomatiktir.** Benigndir. Hematüri, HT, ödem, hipalbuminemi ve renal disfonksiyon yoktur. Rutin idrar tahlili ile yakalanır. Proteinüri ayağa kalkınca 1000 mg/24 saat (arka arkaya üç sabah spot idrarda protein/kreatin kat artmıştır. Ek tansal girişime veya tedaviye gerek

Klinik Bilimler 153. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 308

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 • Tübülointerstisyel nefrit • Akut tübüler nekroz • Reflü nefropatisi • Renal displazi • Polikistik böbrek hastalığı

- **Fixed Proteinüri:** Ardarda 3 gün sabah idrarında proteinüri saptanmasıdır. Renal hastalık düşündürür.
- **Glomerüler Proteinüri:**
 - ✓ **Kayıp genellikle >1g/gün, glomerül kapiller duvarının permabilitesinin artışı sonucu görülür.**
 - ✓ Sabah idrarında protein/kreatinin >1 ise veya düzeye bakılmaksızın HT, hematüri, ödem ve böbrek fonksiyon bozulduğu eşlik ediyorsa glomerüler proteinüriden şüphelenilir.
 - ✓ **Genellikle albuminüri olur.**
- **Tübüler Proteinüri:**
 - ✓ Proksimal tübül hasarı sonucu reabsorbsiyonun azalması ile oluşur.
 - ✓ **Kayıp genellikle <1g/24 s protein/kreatinin < 1**
 - ✓ **Düşük molekül ağırlıklı proteinler (β₂-mikroglobulin, lizozim gibi) kaybedilir.**

NEFROTİK SENDROM

• KARAKTERİSTİK ÖZELLİKLERİ

- Masif (nefrotik düzeyde) proteinüri >3,5 g/gün veya >40 mg/m²/h veya pro/kre>2)
- Hipalbuminemi(<2.5 g/dL)
- Hiperlipidemi (Kolesterol>200 mg/dL)
- Ödem

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 154

154. Lupusun ilaç ilişkili olduğunu düşündüren en olası laboratuvar bulgusu?
-Anti-histon antikor

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / ROMATOLOJİ

Nörolojika: Konvülsiyon, psikoz, serebrit, inme, transvers miyelit, depresyon, kognitif bozukluk, baş ağrısı, psödotümör serebri, periferik nöropati, kore, optik nörit, kraniyal sinir felci

Pulmoner: Plörit, interstisyel AC hastalığı, pulmoner kanama, pulmoner emboli, pulmoner HT

Hematolojika: İmmün- pansitopeni, kr inflamasyon, hiperkoagülopati, trombotik trombositopenik mikroanjyopati

Klinik Bilimler 154. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 386

İlaçla İndüklenen Lupus:

- Kızlarla erkekleri eşit tutar. Genellikle anti-Histon ab (+) görülür.
- SLE'den farklı olarak hepatit sık, nefrit ve nörolojik tutulum nadirdir.
- İlaç kesilince klinik düzelmeye başlar.

İlaçların İndüklediği Lupusla İlişkili İlaçlar

Kesin ilişkili	Muhtemel ilişkili
Minosiklin, prokainamid, hidralazin, izoniazid, penisilamin, diltiazem, INF- α , metildopa, klorpromazin, etanercept, infliximab, adalimumab	Fenitoin, etoksimid, karbamazepin, sulfasalazin, amiodaron, kinidin, rifampin, nitrofurantoin, beta blokerler, lityum, kaptopril, INF- γ , hidroklortiazid, gliburid, dosetaksel, penisilin, tetrasiklin, statinler, altın, valproat, griseofulvin, gemfibrozil, propiltiourasil

NEONATAL LUPUS

- Klinik bulguları yüz, boyun ve skalpta anüler veya maküler rash (en sık bulgu), sitopeni, hepatitir.
- En korkulan komplikasyon ise konjenital kalp bloğudur. İletim bozuklukları PR uzamasından tam kalp bloğuna kadar değişir. Nadiren progresif kardiyomiopati gelişir. Non kardiyak bulgular geçicidir ancak konjenital kalp bloğu kalıcıdır. Trombositopeni olabilir.
- Neonatal Lupus sendromunda renal tutulum olmaz.
- Temel olarak neonatal lupus anneden fetusa 16. haftadan itibaren geçen anti-Ro (anti SSA), anti-La (anti SSB) ve anti-RNP (ribonükleoprotein) ile ilişkilidir.

ANTI-FOSFOLİPİD AB SENDROMU

- SLE'li çocuk ve adolesanların % 66'sında antifosfolipid ab (anti kardiyolipin, lupus antikoagülanı) bulunur. En az 3 ay arayla bakılan antifosfolipid antikorlarında en az 2 kez pozitiflik olması durumuna arteriyel veya venöz tromboz veya tromboz ilişkili bulguların eşlik etmesidir. Trombositopeni, livedoid cilt döküntüsü, nörolojik bulgular ve gebelik komplikasyonları sıkır.
- Miksingle düzelmeyen aPTT uzunluğuna rağmen arteriyel-venöz tromboz görülen olgularda tanı konur.
- SLE ile ilişkili ya da bağımsız olabilir.

SLE LABORATUVAR BULGULARI

- **ANA:** Duyarlılığı %95 üzeri, özgüllüğü ise %50'dir. ANA pozitifliği hastalık aktivasyonu ile ilişkili değil.
- SLE'de akut faz reaksiyonları belirgin olarak yükselmiştir. Ancak CRP salı SLE'ye bağlı olaylarda genellikle normal düzeydedir. CRP yükselmesi ya enfeksiyöz bir süreci ya da seroziti gösterir. Eritrosit sedimentasyon hızı dolayısıyla düşük değil yüksektir.
- Akut hastalıkta immün kompleks oluşumuna bağlı olarak CH50, C3 ve C4 düşüktür. Düşük C4 düzeyi aktif nefritin göstergesidir.
- Gamaglobulin ($\uparrow$), α -2 globulin ($\uparrow$) ve albümin ($\downarrow$) olabilir.
- Anemi, lökopeni ve trombositopeni olabilir. Lenfopeni en spesifiktir.
- PT, aPTT uzayabilir.
- Romatizmal faktör (+) saptanabilir. Anti Ribozomal P antikorları: Lupus serebriti ile ilişkilidir.
- Tam idrar tahlilinde değişken bulgular saptanır.
- Yalancı (+) sifiliz testleri anti-kardiyolipin antikorların yüksek olmasından ötürüdür.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 155

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

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / NÖROLOJİ

C. HEREDİTER MOTOR-DUYUSAL NÖROPATİLER (HMSN)

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

- En sık **genetik nöropatidir**. Genellikle OD kalıtlıdır.
- Geni periferik miyelin protein P22'dir (**PMP22**).
- Geç çocukluk ve erken ergenlikte** (nadiren 2 yaş kadar erken) **yürüme bozukluğu** ile ortaya çıkar. Beceriksiz, kolay düşen ve kendi ayaklarına takılan çocuklardır.
- Bacak ön kasları atrofiye uğrar **Leylek bacak görüntüsü** tipiktir. **Düşük ayak eklenir, bilateral**dir ama hafif asimetrik olabilir.
- Ön kol ve el kaslarındaki atrofi alt ekstremitelerdeki kadar şiddetli değildir. İleri evrelerde el bileği ve parmaklarda kontraktür gelişebilir.
- Proksimal kas güçsüzlüğü genellikle hafiftir ve geç belirtidir.
- Hafif bir **duyu kaybı** (proprioseptif ve vibrasyon duyusu) da eşlik edebilir. **Sinirler palpe edilecek kadar büyür**. Distalde DTR'ler alınmaz.
- Kraniyal sinirler tutulmaz. Zeka normaldir**.
- Tanı sural sinir biyopsisi ile konur**. Schwann hücre stoplazmasında soğan zarı oluşumu (**intersitsiyel hipertrofik nöropati**) karakteristiktir.
- Çoğu hastalık hafiftir ve yaşam süresi normaldir. Bazı hastalar 40-50 yaşlarında yürüme engelli hale gelir.
- Davidenkow sendromu** skapuloperoneal bir dağılımı olan HMSN tip 1 varyantıdır.

D. OTONOM NÖROPATİLER

Otonom Nöropatiler

Guillain-Barre Sendromu	Enfeksiyöz
Non- Guillain-Barre sendromu otoimmünitesi	HIV
Hereditör tip 1, 2, 3, 4, 5	Chagas
Metabolik	Botulizm
Fabry	Lepa
Diyabete mellitus	Difteri
Tangier hastalığı	Diğer
Porfini	Triple A (Allgrove)
Toksiner	MEN tip IIb

GUILLAIN - BARRE SENDROMU (GBS)

- Başlıca **motor, bazen duysal ve otonomik sinirleri tutan postenfeksiyöz polinöropatidir**.
- Tüm yaşları etkiler, hereditör değildir.

Klinik Bilimler 155. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 178

Klinik Bulgular

- Kas zayıflığı **alt ekstremitelerden başlar** ve gövdeye, üst ekstremitelere ve sonunda bulbar kaslara doğru çıkar (**Landry asendan paralizisi**). **Paraliziler simetrik**dir. Nadiren asimetrikdir. **Poliyoda paralizisi asimetrik**dir.
- Bulbar tutulum** solunum yetmezliği, disfaji ve fasyal güçsüzlüğe yol açabilir. Tanınmaz ve tedavi edilmezse solunum kaslarının tutulumu ölüme neden olabilir. **Kraniyal sinirler tutulabilir**. En sık etkilenen 6. kraniyal sinirdir. Distal parestezi sıklıkla Bickerstaff beynsarı ensefaliti ile aynı klinik bulgulara neden olduğu için kanışır.
- Ekstraoküler kaslar nadiren tutulabilir**.
- Miller-Fisher sendromu** (eksternal oftalmopleji, ataksi ve arefleksi) nadir bir varyantıdır.
- Duyu kusuru vardır. (en az olası nörolojik bulgu)**
- DTR'ler alınmaz**.
- Otonom sinir sistemi tutulumuna bağlı kan basıncı ve kalp hızı değişkenliği** (hipotansiyon, bradikardi atakları ve asistoli) görülebilir.

178

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 155

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

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / NÖROLOJİ

C. HEREDİTER MOTOR-DUYUSAL NÖROPATİLER (HMSN)

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

- En sık **genetik nöropatidir**. Genellikle OD kalırlır.
- Geni periferik miyelin protein P22'dir (**PMP22**).
- Geç çocukluk ve erken ergenlikte** (nadiren 2 yaş kadar erken) **yürme bozukluğu** ile ortaya çıkar. Beceriksiz, kolay düşen ve kendi ayaklarına takılan çocuklardır.
- Bacak ön kasları atrofiye uğrar **Leylek bacak görüntüsü** tipiktir. **Düşük ayak ekenir**, **bilateraldir** ama hafif asimetrik olabilir.
- Ön kol ve el kaslarındaki atrofi alt ekstremitelerdeki kadar şiddetli değildir. İleri evrelerde el bileği ve parmaklarda kontraktür gelişebilir.
- Proksimal kas güçsüzlüğü genellikle hafiftir ve geç belirtidir.
- Hafif bir **duyu kaybı** (proprioseptif ve vibrasyon duyasu) da eşlik edebilir. **Sinirler palpe edilecek kadar büyür**. Distalde DTR'ler alınmaz.
- Kraniyal sinirler tutulmaz**. Zeka normaldir.
- Tanı sural sinir biyopsisi ile konur**. Schwann hücre stoplazmasında soğan zarı oluşumu (**İntersitsiyel hipertrofik nöropati**) karakteristiktir.
- Çoğu hastalık hafiftir ve yaşam süresi normaldir. Bazı hastalar 40-50 yaşlarında yürme engelli hale gelir.
- Davidenkow sendromu** skapuloperoneal bir dağılımı olan HMSN tip 1 varyantıdır.

D. OTONOM NÖROPATİLER

Otonom Nöropatiler

Guillain-Barre Sendromu Non- Guillain-Barre sendromu otoimmünitesi Hereditör tip 1, 2, 3, 4, 5 Metabolik Fabry Diyabetes mellitus Tangier hastalığı	Enfeksiyöz HIV Chagas Botulizm Lepra Difteri Diğer
--	--

Klinik Bilimler 155. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 178

GUILLAIN - BARRE SENDROMU (GBS)

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

Klinik Bulgular

- Kas zayıflığı **alt ekstremitelerden başlar** ve gövdeye, üst ekstremitelere ve sonunda bulbar kaslara doğru çıkar (**Landry asendan paralizisi**). **Paraliziler simetrik**dir. Nadiren asimetrikdir. **Poliyoda paralizisi asimetrik**dir.
- Bulbar tutulum** solunum yetmezliği, disfaji ve fasiyal güçsüzlüğe yol açabilir. Tanınmaz ve tedavi edilmezse solunum kaslarının tutulumu ölüme neden olabilir. **Kraniyal sinirler tutulabilir**. En sık etkilenen 6. kraniyal sinirdir. Distal parestezi sıklıkla Bickerstaff beyinsapı ensefaliti ile aynı klinik bulgulara neden olduğu için kanşır.
- Ekstraoküler kaslar nadiren tutulabilir**.
- Miller-Fisher sendromu** (eksternal oftalmopleji, ataksi ve arefleksi) nadir bir varyanttır.
- Duyu kusuru vardır**. (**en az olası nörolojik bulgu**)
- DTR'ler alınmaz**.
- Otonom sinir sistemi tutulumuna bağlı kan basıncı ve kalp hızı değişkenliği** (hipotansiyon, bradikardi atakları ve asistoli) görülebilir.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 156

156. Ataksi yapmayan?
-Fahr hastalığı

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

PEDİATRİ / NÖROLOJİ

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

1. **Lineer eritematöz** çizgiler ve vezikül şeklindeki plaklar doğumdan itibaren görülür. 4 ay sürer. Kanda eozinofili tipiktir.
 2. **Verrüköz plaklar** görülür. 6. ayda kaybolur. Atrofik ve **depigmente alanlar** vardır.
 3. Karakteristik maküler halka, retiküler yama, benekler ve Blascko hattını takip eden çizgiler şeklinde **hiperpigmentasyon** görülür. 16 yaşında kaybolur.
 4. Üzeri tüysüz ve **anhidrotik hipopigmente yamalar** izlenir.
- Eşlik edebilen diğer defektler: Alopesi (%40), diş anomalileri (%80), SSS belirtileri (%33; nöbet, mikrosefali, spastisite, paraliziler), göz anomalileri (%30; strabismus, optik atrofi, katarakt, körlük), tırnak distrofileri ve iskelet deformiteleridir.



PHACE SENDROMU

Posterior Fossa malformasyonları, Hemanjiyomlar, Arteriyel anomaliler, Coarctation of aorta ve diğer kardiyak defektler, Eye (göz) anomalileri

Diğer nörokutan hastalıkları:

- Ataksi-Telenjiektazi
- Hipomelanosis of Ito

ATAKSI

Klinik Bilimler 156. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 167

Ataksi Nedenleri			
Akut veya Tekrarlayan Ataksi		Kronik veya İlerleyici Ataksi	
Beyin tümörü	Su çiçeği	Beyin tümörü	Freidreich ataksisi
Konversiyon	Müller-Fischer sendromu	Astrositom Medüloblastom	Hartnup hastalığı
İlaç (fenitoin, talyum)	Multiple skleroz	Hemanjiyoblastom Ependimom	MSUD
Beyin sapı ensefaliti	Psödoataksi (epileptik)	Joubert sendromu Dandy-Walker malformasyonu	Juvenil Tay Sachs hastalığı
Hartnup hastalığı	Kawasaki	Chiari malformasyonu	Metakromatik lökoadistrofi
MSUD	Travma	Abetalipoproteinemi Ataksi-telenjiektazi	Piruvat dehidrogenaz eksikliği
Piruvat dehidrogenaz eksikliği	Serebellar kanama		Ramsey-Hunt sendromu
Migren			Refsum hastalığı
ADEM			Adrenolökodistrofi
			Leber'in optik nöropatisi

ATAKSI-TELENJIEKTAZİ

- **En sık dejeneratif ataksi** nedenidir. 11. kr ATM gen mutasyonundan kaynaklanır. OR kalıtılır.
- **Ataksi 2 yaş civarında** başlar, giderek ilerler ve **adölesanda yürüme kaybına** ilerler. Kore ataksi yerine ortaya çıkabilir.
- **Okulomotor apraksi** (bir nesneye sabit bakmakta zorluk çekmek) görülebilir. Kafanın aşırı lateral hareketleri ve sonrasında gözler sabitlenince şaşılık ve **nistagmus** ortaya çıkar.
- **Telenjiektaziler** orta çocuklukta belirgin hale gelir ve **bulbar konjonktiva, burun sırtı, kulaklar ve ekstremitelerin korunmasız yüzeylerinde** görülür. **Ciltte esneklik kaybolur.**
- **Sık sinopulmoner enfeksiyonlara** yol açan bir kombine immün yetmezliktir.
- **Lenfoma, lösemi, Hodgkin hastalığı ve beyin tümörleri** riski 100 kat artmıştır.
- **Kromozom kırıkları** (özellikle 14. kr) ve **alfa-fetoprotein düzeylerinde artış** görülür.
- Ölüm enfeksiyon veya tümörden olur.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 157

157. Tümör süpressör olmayan?
-ABL

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

PEDIATRİ / ONKOLOJİ

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİKlinik Bilimler 157. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 087

ALL'de Prognoz Göstergeleri

Faktör	İyi	Kötü
Tedaviye yanıt	Hızlı (< 1 ay remisyon)	Yavaş (> 1 ay remisyon)
Yaş	1-10 yaş	< 1 yaş, > 10 yaş
Lökosit sayısı (tanı sırasında)	< 50 bin/mm ³ T-ALL için <100000/mm ³	> 50 bin/mm ³ T-ALL için >100000/mm ³
İmmünofenotip	Erken pre-B	T hücreli
Kromozomal anomaliler	Hiperdiploidi ETV6-RUNX1 geni TEL-AML1 = t(12;21) t(1;19) Trizomi 4, 10, 17	Hipodiploidi MLL-AF4 = t(4;11) BCR-ABL = t(9;22) IKZF1 gen mut (ikaros geni)
MSS	(-)	(+)
Cinsiyet	Kız	Erkek
Organomegali	(-)	(+)
Mediastinal kitle	(-)	(+)

Önemli Belirteçler

B-ALL Belirteçleri	T-ALL Belirteçleri	Miyeloid Seri Belirteçleri	Andiferansiyel Lösemi
CD 19	CD3	CD13	CD34
CD20	CD2	CD33	HLA-DR
CD79a	CD5	MPO (+)	
CD10	CD8		

AKUT MİYELOİD LÖSEMİLER (AML)

- AML çocukluk çağı lösemilerinin %11'ini oluşturur. Adölesan dönemde fazladır.
- En sık görülen tip M2'dir.

Hüresel Klasifikasyon - Sitogenetik Anomaliler ve Prognoz Etkisi

AML FAB Sınıflaması ve Sitogenetik Anomaliler

İsim	Hücre tipi	Sitogenetik anomali	Klinik
Akut miyeloblastik lösemi diferansiyasyon (-)	M0	del 5 del 7	
Akut miyeloblastik lösemi maturasyon (-)	M1		
Akut miyeloblastik lösemi maturasyon (+)	M2 (>2 yaş en sık)	t(8;21)	Miyeloblastoma, idoroma
Akut promiyeloblastik lösemi	M3	t(15;17) t(11;17) t(5;17)	Dik Prognozu en iyi ATRA tedavisi
Akut miyelomonositik lösemi	M4	inv 16 (M4-Eo) 11q23 (MLL)	Hiperlökositoz, SSS tutulumu, deri, gingiva ve renal tutulum
Akut monositik lösemi	M5 (<2 yaş ensik)	11q23 (MLL)	Hiperlökositoz, SSS tutulumu, deri, gingiva ve renal tutulum
Eritrolösemi	M6		
Akut megakaryositik lösemi	M7	t(1;22) (Down sendromunda GATA1 mutasyonu)	Down sendromu

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 157

157. Tümör süpressör olmayan?
-ABL

PEDIATRİ / ONKOLOJİ

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

KONDROBLASTOM

- Uzun kemiklerin epifizini tutan nadir lezyonlardır.

KONDROMİKSOİD FİBROM

- Metafize yerleşir. Ağrı ve lokal hassasiyet sık görülür.

OSTEOBLASTOM

- Ayrı edici özelliği olmayan, tüm kemikleri tutabilen ama vertebrayı tutmaya eğilimli lezyonlardır.

OSTEOİD OSTEOM

- Progresif artan gece ağrısı ve aspirine dramatik yanıtı ile karakterizedir. En çok proksimal femur ve tibia tutar. Vertebral lezyonlar nörolojik bulgu yapabilir.
- Radyolojide karakteristik metafiz veya diyafize yerleşmiş, yuvarlak veya oval, 0.5-1 cm boyutunda, sklerotik kemikle çevrilmiş radyolusen kitledir. Radyolusen nidus sintigrafide yoğun tutulum gösterir.

FIBROMLAR

- İki yaşından büyük çocukların %40'ında görülen, tümörden çok, ossifikasyon defektidir. Çoğu asemptomatik, tesadüfen çekilen grafilerde saptanır.

BASİT (UNİKAMARAL) KEMİK KİSTLERİ

- İç sıvı dolu, çoğu asemptomatik, hafif zorlamayla oluşan kırık sonrası tanı alırlar.

ANEVRİZMAL KEMİK KİSTİ

- Hızla büyüyen reaktif kemik lezyonudur. Solid doku kümeleri ve kan içeren kavernöz boşluklarla karakterizedir. Tüm kemikleri tutabilir. Ağrı ve şişlik sıkır.

FİBRÖZ DİSPLAZİ

- Süngerimsi kemik yerine fibröz materyalin yerleştiği gelişimsel bozukluktur.

OSTEOFİBRÖZ DİSPLAZİ

- Tibia ön yüzünde şişlik, genişleme ve eğrilme ile baş vurur. Adamantinoma adlı malign şene tümörü ile radyolojik olarak benzerliğinden dolayı çok sık biyopsi yapılır.

EOZİNOFİLİK GRANÜLOM

Klinik Bilimler 157. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 103

RETİNOBLASTOM

- Olguların %66-75'i **unilateral**, non-herediterdir.
- **Bilateral** olanlar daha küçük çocuklarda özellikle 1 yaş altında görülür ve kalıtsaldır.
- En sık ailesel geçiş gösteren tümördür. Genellikle <5 yaş görülür. Ortalama tanı yaşı 2'dir.
- İn vitro fertilizasyonda retinoblastoma riski artar.
- Herediter form kromozom 13q14'de yer alan **retinoblastom genindeki (RB1) inaktivasyona** eşlik eder. Bu gen bir tümör süpresör protein olan retinoblastom proteinini (pRB) kodlar.
- Retinoblastomun herediter formunda RB1 genindeki ilk mutasyon germ hücreleri yoluyla kalıtılır ve ikinci mutasyon sonradan somatik retina hücrelerinde meydana gelir.
- Herediter olmayan (sporadik) formda ise, her iki mutasyon somatik retinal hücrelerdedir.
- **Küçük, yuvarlak, mavi, rozet formasyonu (Flexner-Wintersteiner) gösteren hücrelerdir.**

103

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 157

157. Tümör süpresör olmayan?
-ABLTUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / NÖROLOJİ

Tüberoskleroz Hastalığının Bulguları

Major	Minör
Kortikal tüber	Serebral beyaz madde migrasyon çizgileri
Subependimal nodül	Multiple diş çukurları
Subependimal dev hücre astrositomu	Diş eti fibromları
Fasiyal anjiyofibrom veya alında plak	Kemik kistleri
Ungual/periungual fibrom	Retinal akromatik yama
Hipomelanotik makül (> 3)	Konfezi cilt lezyonları
Shagreen yaması	Renal olmayan hamartomlar
Multiple retinal hamartom	Çoklu renal kistler
Kardiyak rabdomiyom	Hamartomatöz rektal polipler
Renal anjiomyolipom	
Pulmoner lenfanjiyo- leiomyomatosis	

STURGE WEBER SENDROMU

- **GNAQ** geninde sporadik mutasyonlar görülür, **kalıtsal geçişi olmayan tek nörokütan hastalıktır.**
- **Porto şarabı lekesi** doğumdan itibaren vardır, tek taraflı yüzün üst bölümünü ve göz kapağını tutar. Aynı tarafta **gözde buftalmos ve glomom** sıklıkla görülür.
- **Epilepsi** %90 vakada görülür ve hayatın ilk yılında ortaya çıkar. Tipik olarak yüz lekesinin kontralateralinde tonik-klonik fitillerca dirençli oluncu **hemiparezliye** ilerler.
- Geçici inme epizodları ve görme defektleri sıktır.
- **Mental retardasyon** ve öğrenme güçlüğü %50 vakada görülür.
- Kraniyal MRG'de leptomeningeal anjiyomalar, serebral atrofi, kronik hipoksi sonucu beyaz cevher anormallikleri ve **intrakraniyal kalsifikasyon** görülür (**demiryolu belirtisi**).

Beyin ve göz tutulumuna göre 3 tipi tanımlanmıştır (Roach skalası)

- **Tip 1:** Hem yüz hem de leptomeningeal anjiyomlar vardır, glomom olabilir
- **Tip 2:** Sadece yüzde anjiyom vardır (SSS tutulumu yok), glomom olabilir

Klinik Bilimler 157. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 166

VON HIPPEL LINDAU HASTALIĞI

- **Tümör süpresör geni VHL'nin** OD mutasyonu sonucu ortaya çıkar. Çok sayıda organ (serebellum, spinal kord, medulla spinalis, retina, böbrek, pankreas, epididim) etkilenebilir.
- **Serebellar hemanjioblastom** ve **retinal anjiyom** majör özellikleridir. Semptomlar genellikle **erlişkin dönemde** ortaya çıkar. Serebellar yerleşimde intrakraniyal basınç artması bulguları, spinal yerleşimde duyu ve yürüme bozuklukları ile mesane disfonksiyonu olabilir.
- **Böbrek, karaciğer, pankreas ve epididimin kistik lezyonları** ve **feokromasitoma** sık görülür. Hastaların en sık ölüm nedeni **renal karsinom**dur.
- Hastalarda görülen **polistemi**, serebellar tümörün çıkarılması ile ortadan kalkar.

LİNEER NEVUS SENDROMU

- Fasiyal nevus ve gelişimsel bozukluklar ile karakterize **HRAS** geni ilişkili sporadik bir durumdur.
- **Nevus alın ve buruna yerleşir ve orta hatta yayılmaya eğilimlidir.** Sarı-kahverengi görünüm bebeklikte belirsiz olup giderek artar.
- Hastaların yarısında miyoklonik veya fokal motor nöbetle birlikte mental retardasyon vardır.

İNCONTINENTİA PİGMENTİ (BLOCH-SULZBERGER HASTALIĞI)

- **X'e bağlı dominant** geçer, **erkeklerde letaldir.** Cilt bulguları 4 evreye ayrılabilir:

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 158

158. Diyabet yapan konjenital enfeksiyon?
- Rubella

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EDİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / NEONATOLOJİ

- Koagülaz-negatif stafillokoku en sık nazokomiyal enfeksiyon ajanlarıdır.
RSV, varisella, influenza ve enterovirüsler nazokomiyal enfeksiyon yapan virüslerdir.

YD Sepsisi İçin Risk Faktörleri

Maternal ve Obstetrik Faktörler	Bebeğe Ait Faktörler
Uzamış membran rüptürü (> 18 saat) Koriyamnionit Maternal ateş ve kolonizasyon (GBS, N.gonoree, HSV) Maternal üriner sistem enfeksiyonu Kompliké doğum Fetal distress (taşikardi)	Prematürite ve düşük doğum ağırlığı Erkek cinsiyet Konjenital immün defektler, aspleni Malformasyonlar (obstrüktif üropati) İkiz (çoğul) doğum Galaktozemi (E. Coli) Doğumda resusitasyon yapılmış olması Yoğun bakım ünitesinde yatma, TPN ve cerrahi

KLİNİK BULGULAR

1. TRANSPLASENTAL GEÇEN İU ENFEKSİYONLAR

Orjinal sorunun kelimat ve bulguları

Klinik Bilimler 158. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 046

Konjenital Enfeksiyonlar

Patojen	Fetüs	Neonatal hastalık	Konjenital defekt	Geç sekel
Rubella	Abortus	SGA, anemi, HSM, peteşi, osteit, kardit, ensefalit, pnömoni, "blue- berry muffin" lezyonları	Kalp defektleri (PDA) katarakt, mikroftalmi, mikrosefali	Sağlıklı, MMR, Endokrinopati (DM) Otizm, Konvülsiyon
CMV	---	Anemi, trombositopeni HSM, hepatit, ensefalit retinit, pnömoni, LAP, "blueberry muffin" lezyonları	Mikrosefali, hidrosefali, Mikroftalmi, periventriküler kalsifikasyon	Sağlıklı, MMR, Konvülsiyon
Varicella-zoster	---	SGA, korioretinit, kongenital su çiçeği	Ekstremité hipoplazisi, kortikal atrofi, ciltte skar	Sekonder enfeksiyona bağlı ölüm, MMR
Coxsackie / Echovirus	Abortus	Rinit, döküntü, hepatit ensefalit, HSM, pnömoni	Miyokardit	Nörolojik defisit, konvülsiyon
Poliovirus	Abortus	Konjenital poliomiyelit	---	Paralizi
Herpes simplex	Abortus	Vezikül, hepatit, HSM hemorajik ensefalit, retinopati	Mikrosefali, hidrosefali, ciltte skar, hidransefali	Nörolojik defisit
Hepatit B	---	Nadiren akut hepatit	---	Kronik hepatit
HIV	---	HSM, trombositopeni	Serebral kalsifikasyon	AIDS, MMR
Parvovirus B19	Ölü doğum Hidrops	Anemi	---	---
Toksoplazma	Abortus Hidrops	SGA, HSM, sarılık, anemi	Hidrosefali, mikrosefali, yaygın serebral kalsifikasyon	Korioretinit, MMR, Santral diyabetes insipidus, sağırılık
Sifiliz	Ölü doğum Hidrops	El ve ayaklarda soyulmalar, müköpürülen kanlı rinit, HSM, sarılık, osteit,	---	Nefrotik sendrom Keratit, diş değişiklikleri
Malarya	Abortus	HSM, sarılık, anemi	---	Nefrotik sendrom
Trypanosoma cruzi (Chagas)	Abortus	SGA, anemi, peteşi, kalp yetmezliği, ensefalit, HSM, megaözofagus	Katarakt	Miyokardit, akalazya MMR
Lenfositik koryomenenjitik virüs	---	Retinit	Hidrosefali	---

Konjenital Toksoplazmozis

Gebelik haftası ilerledikçe hastalığın fetüse bulaş riski artarken, fetüsün etkilenmesi, fetüste oluşabilecek sıkıntılar ise azalır. Hidrosefali, yaygın serebral kalsifikasyon, korioretinitin bilinmesi yeterli olacaktır.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 158

158. Diyabet yapan konjenital enfeksiyon?
- Rubella

PEDİATRİ / ENDOKRİNOLOJİ

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

MODY Genel Özellikleri

OD	Otoantikor negatif
25 yaşından küçük	Sulfonylüre tedavide kullanılır
En az 2-3 kuşakta diyabet	Fazla kilolu ya da obez olmayan hasta

PREDİYABET

Prediyalet terimi, kan şekeri homeostazında anormallikler olan ve diyabet geliştirme riski artmış kişileri tanımlamak için kullanılır. Prediyalet, bozulmuş açlık glukozu (açlık glukozu 100-125 mg/dL) olarak tanımlanır. Prediyalet, gelecekteki diyabet ve kardiyovasküler hastalık için bir risk faktörüdür.

Disglisemi ve Diyabetes Mellitus için Tanı Kriterleri

Disglisemi	Diyabetes Mellitus
BOZULMUŞ AÇLIK GLUKOZU	Açlık (en az 8 saat) plazma glukozu ≥ 126 mg/dL*
Açlık (en az 8 saat) plazma glukozu 100-125 mg/dL	veya
BOZULMUŞ GLUKOZ TOLERANSI	OGTT sırasında 2. saat plazma glukozu ≥ 200 mg/dL*
OGTT sırasında 2. saat plazma glukozu 140-199 mg/dL	veya
PREDİYABET	Hemoglobin A1c $\geq 6,5$
	veya
Hemoglobin A1c $\geq 5,7-6,4$	Diyabet semptomları ile birlikte plazma glukozu ≥ 200

*Eğer diyabet tanısı laboratuvar bulgularına dayanılarak konuyorsa mutlaka test tekrarlanmalıdır.

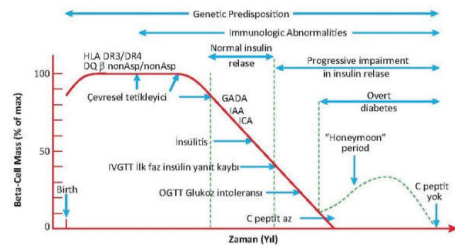
Klinik Bilimler 158. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 219

TIP 1 DM (OTOİMMÜN)

Epidemiyoloji

- Kızlar ve erkekler eşit derecede etkilendir.
- En sık başvuru iki yaş grubunda görülür: 5-7 yaş ve puberte zamanı.** İlk pik okula başlamakla birlikte enfeksiyon sıklığının artması, ikinci pik ise pubertede insülin karşıtı hormonlar, gonadal steroidler ve büyüme hormonunun artışıyla ilgilidir.
- Genetik**
- HLA-DR3 veya HLA-DR4** antijenlerinin kalıtımı **DM riskini 2-3 kat artırırken**, her ikisinin birlikte kalıtımında risk 7-10 kat artar.
- HLA DQ B1-zincirinin 57. pozisyonunda homozigot aspartik asit yokluğu (nonAsp/nonAsp)** ise tip 1 DM gelişimi için **100 kat risk** yaratır.
- HLA-DR2 ise koruyucudur.

Tip 1 DM'nin Patogenez ve Doğal Seyri için Önerilen Model



Çevre

- Koksaki B3-B4, CMV, rubella ve kabakulak enfeksiyonları tip 1 DM etiyopatogenezinde rol alır.**
- Çocukluk çağı aşıları tip 1 DM'a yol açmaz. Kabakulak ve boğmaca aşıları koruyucudur. **Sonbahar ve ilağ** mevsimlerinde DM'nin görülme sıklığı artar.
- İnek sütü ile beslenme** ile diyabet gelişimi arasında ilişki hayvanlarda bulunmuştur.
- Alloksan, vakor, streptozotisin ve pentamidin gibi kimyasallar ve ilaçlar doğrudan β hücrelerine toksiktir.

Orjinal Soru: Klinik Bilimler 160

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

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

9

NEFROLOJİ

HEMATÜRİLİ ÇOCUĞA YAKLAŞIM

- Hematüri idrarn mikrolitresinde en az 5 eritrosit olmasıdır ve okul çağı çocuklarda %0,5-2 sıklıkta görülür.
- Kalitatif olarak kalorimetrik kimyasal indikatör emdirilmiş distick ile ölçülebilir.

- Dipstick ile yanlış negatif sonuçlar: Yüksek ürener askorbik asit ya da formalin
- Distick ile yanlış pozitif sonuçlar: Menstrüel period, alkali idrar (pH>9), oskide edici ajanlarla (Hidrojen peroksit) kontaminasyon

Klinik Bilimler 160. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 297

Hematüri dışında kırmızı idrar nedenleri

I.Hem Pozitif (DIPSTICK pozitif)

Hemoglobinüri

- Hemoliz

Miyoglobinüri

- Rabdomiyoliz (viral miyozit, crush sendromu, hipernatremi, hipofosfatem, hipokalsemi, DİK, toksinler, metabolik kas hastalıkları, uzamış konvülsiyon)

II. Hem Negatif (DIPSTICK negatif)

İlaçlar

- Deferoksamin
- İbuprofen
- Metronidazol
- Nitrofurantoin
- Klorakin

Fenotiazin

- Fenazopiridin
- Rifampisin
- Salisilatlar
- Sülfasalazin

Boyalar (sebze/meyve)

- Kırmızı pancar
- Böğürtlen
- Kuzukulağı
- Gıda boyaları

Metabolitler

- Homojenitistik asit
- Melanin
- Mathemoglobin
- Porfirin
- Tirozin
- Üratlar

- Hematüri etiyolojisi araştırılırken öykü, fizik muayene ve idrar analizi birlikte değerlendirilmelidir.
- Üst üriner sistem kaynaklı hematüri nefrondan (glomerül, tubulus, intertisyum) kaynaklanır.
- Glomerüler hematüride idrar sıklıkla kahverengi çay renginde görülür, eritrositler deforme-fragmentedir ve proteinüri 100 mg/dl'yi aşar.
- Non-glomerüler, alt üriner kaynaklı hematüri ise gross hematüriyle birlikte, terminal hematüri mevcuttur, kan pıhtıdır ve üriner eritrosit morfolojisi normal, proteinüri azdır. Hematüriyle birlikte ağır proteinüri varsa (+++) genellikle glomerüler parenkimal hastalık söz konusudur (hafif proteinüri non-glomerüler nedenlerde de olabilir).

- Gross hematürinin en sık nedeni üriner sistem enfeksiyonlarıdır.
- Rekürren gross hematürinin en sık nedeni ise IgA nefropatisidir.

GROSS Hematürinin sık nedenleri

- Üriner sistem enfeksiyonları
- Meatal stenoz
- Perineal irritasyon
- Travma
- Ürolitiazis
- Hiperkalsemi
- Koagulopati
- Tümör
- Glomerüler nedenler
- IgA nefropatisi
- Alport sendromu
- İnce glomerüler bazal membran hastalığı
- APSGN
- HSP nefriti
- SLE nefriti

- Asemptomatik izole mikroskopik hematüride 2 hafta arayla alınmış, en az 3 örnekte hematüri gösterilmedikçe ileri tetkik gerekmez. 2 haftayı aşan persistan asemptomatik izole mikroskopik hematüride idrar kültürü alınır, kültürde üreme olmazsa spot idrarda Ca/kreatinin oranı bakılır. Üriner USG yararlı bilgiler verir. Serum kreatinin ve elektrolit düzeylerine bakılabilir.
- Ağır egzersizde de gros/mikroskopik hematüri olabilir. Pıhtılı olabilir. Benigndir. Genellikle 48 saatte düzeller.

297

Orijinal Soru: Temel Bilimler 45

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

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

PEDIATRİ / BÜYÜME, BESLENME VE VİTAMİNLER

Temel Bilimler 45. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 459

B Vitaminleri		
Vitamin-koenzim olduğu reaksiyon	Eksiklik nedenleri	Eksiklik belirtileri
B1 Vitamini (TIAMİN) Piruvat Dehidrogenaz α -ketoglutarat Dehidrogenaz α -ketositat Dehidrogenaz Transketolaz Tedavide kullanıldığı hastalıklar Beriberi Wernicke ensefalopatisi MSUD Tiamin yanıtı megaloblastik anemi Leigh hastalığı	Temel gıda pirinçle beslenenler (beriberi)	Yorgunluk İrritabilite Anoreksi Konstipasyon Baş ağrısı Uykusuzluk Polinörit Kalp yelmezliği Beriberi (Dilate KMP; generalize / elastremitede ödem, periferik sinir dejenerasyonu, beyinde vasküler dilatasyon ve kanama, afoni) Wernicke ensefalopatisi Tiamin bağımlılığı
B2 Vitamini (RIBOFLAVİN) FMN ve FAD yapısına girer Enzim kofaktörü Glutasyon redüktaz Piruvat kinaz	Yetersiz alım Emilim bozukluğu Bilyer atrezi Hepatit Probenesid, fenotiazin, Oral kontraseptifler Fototerapi	Angüler stomatit Kaylosis Magenda dili Yüz seboreik dermatit Skrotal-vulvar dermatit Korneada vaskülarizasyon artışı Konjunktivit, fotofobi, lakrimasyon
B3 Vitamini (NİASİN=Nikotinik asit) NAD ve NADP yapısına girer Lipoliz baskılar Tip 2b hiperlipoproteinemi tedavisi	Mısırla beslenmek Düşük sosyoekonomik düzey Anoreksi Malabsorbsiyon izoniazid Karsinoid tm Hartnup hastalığı Triptofan metabolizma hst.	Pellegra, fotosensitivite dermatit, kusma, diyare Dilde şişlik, ölsasyon Depresyon, disorientasyon, demans, deliryum B3 HIPERVİTAMİNOZ BULGULARI Vazodilatasyon Gilte kazanıklık ve yanma hissi lipoliz baskılar ULDL ve LDL sentezi azalır
B6 Vitamini (PİRİDOKSİN) Transaminasyon Deaminasyon Dekarboksilasyon Birleştirme SS gelişimi Araşidonik asit sentezi Sistasioneaz kofaktörü Sistasione sentetaz kofaktörü Tedavide kullanıldığı hastalıklar B6 bağımlı konvülsiyon B6 yanıtı anemi Ksantürenik asidüri Sistasioneüri Homosistinüri Hiperoksalüri	Sütün uzun süre ısıtılması Malabsorbsiyon Çölyak İzoniazid Hamilelik Diyaliz Penisilamin Hidralazin Oral kontraseptifler, Kortikosteroidler	Konvülsiyon Periferik nöropati Dermatit (Kaylosis, glossit, yüzde sebore) Anemi Okalaüri, okalaot mesane taşı Hiperglisnemi Lenfopeni Enfeksiyona eğilim B6 hipervitaminaz Sensöryal nöropati ve ataksi
BIYOTİN (vitamin B7 veya vitamin H) Karboksilasyon reaksiyonlarında koenzim	Çiğ yumurta yiyen Biotin içermeyen TPN	Konvülsiyon Laktik asidoz Alopesi Seboreik dermatit Organik asidüri

Orijinal Soru: Temel Bilimler 51

51. Streptokok enfeksiyonlarında süpüratif olmayan
Romatizmal ateşTUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / AŞILAR VE ENFEKSİYON HASTALIKLARI

A. PİROJENİK ENFEKSİYONLAR

AKUT FARENJİT

- S.pyogenes'in en sık klinik tablosudur. Bakteriyel farenjitin en sık etkenidir.
- 2-3 yaşından önce nadirdir, 5-15 yaşlarında sıklıkla > 15 yaş sıklığı azalır.

Klinik bulgular: 2-4 günlük inkübasyondan sonra boğaz ağrısı ve ateşle aniden ortaya çıkar. Ateşin yüksek olması streptokoksik farenjit için çok güçlü destekleyicidir. Öksürük genellikle yoktur. Baş ağrısı ve GIS semptomları sık görülür.

Fizik Muayene: farenks hiperemik, tonsiller hipertrofik ve üzerinde sarı, sızınmış şeklinde kanamalı eksüdatiftir. Yumuşak damak ve posterior farenkste peteşiler vardır. Uvula kırmızı, nodal ve şiştir. Anterior servikal hassas lap palpe edilebilir. Bazı hastalarda kızıl bulguları görülebilir.

Tanı:

- Gold standart boğaz kültürüdür (%90-95).
- Hızlı antijen testi çok spesifiktir, pozitif saptanırsa kültür gerek yoktur. Ancak duyarlılığı düşüktür. Negatif ise kültürle onaylanmalıdır.

Tedavi:

1. Penisilin v
 2. Amoksisilin
 3. Benzatın penisilin (tek doz)
 4. Eritromisin ve diğer makrolidler. (azitromisin 5 gün, diğerleri 10 gün po)
 5. Klindamisin
 6. Dar spektrumlu sefalosporin (sefalekssin, sefadoksil)
- * Trimetoprim-sulfametoksazol GAS'ların dirençli olmasından dolayı kullanılmaz.
- ** Tetrasiklinler kullanılmaz.

Temel Bilimler 51. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 418

- Komplikasyon:** hastalık 9 gün içinde tedavi edilmez ise ortaya çıkar.
- Süpüratif komplikasyonlar: Peritonsiller, retrofaringeal abse, mastoidit.
 - Non-süpüratif komplikasyonlar: ARA, APSGN.

IMPETİGO (PIYODERMI)

- GAS'ın en sık cilt enfeksiyonudur. Non-bülöz veya bülöz formdadır.
- ASO yükselmez, genellikle ara görülmez. Tedavi verilmesi APSGN gelişimini engellemez.
- **Non-bülöz form:**
 - En sık görülen formdur.
 - Papüloveziküler lezyon kırmızı alanla sınırlanmıştır. Veziküller hızla pürülyasyona uğrar, bal rengi krutla kaplanır. 2-5 yaş arası çocuklarda yüz ve ekstremitelerde daha fazladır. Genellikle kendini sınırlar. Bölgesel LAP sık görülür. Ateş ve sistemik semptomlar nadirdir.
 - Ülsere formuna ektima adı verilir. Piyoderminin aksine iz bırakır.
 - GAS farenjiti (burun etrafında impetigöz lezyonlar olabilir) ile ilişkili değildir.
 - Sistemik antibiyotik tedavisine gerek yoktur. Lokal Mupirokasin tedavisi ile iyileşir. Sistemik bulgu varsa veya piyodermi çok yaygınsa oral antibiyotik (klindamisin ± tmp-smx + amoksisilin) verilebilir.
- **Bülöz impetigo:**
 - Nadir formdur. Yenidoğan ve küçük infantlarda sık görülür.
 - Non-travmatik deride ortaya çıkar. 3 cm'den küçük yüz, kalça, göğüs ve perinede büllelerle karakterizedir.
 - Bülöz impetigonun en sık nedeni S. aureus'tur. İkinci en sık nedeni GAS'lardır.

ERİZEPEL ve SELLÜLİT

- Cilt altı ve yumuşak dokuları tutar.
- Erizepel kırmızı, şiş, hassas, keskin sınırlı ve ciltten kabanktır. Aniden başlar, lenfajit ve sistemik semptomlar eşlik eder. İğne aspirasyonundan alınan materyalin kültürde üretilmesi ile tanı konur.
- Sellülit ciltten kabank değildir. Normal dokularla keskin sınırlarla ayrılmaz.

PERİANAL DERMATİT (Perianal Streptokoksik Hastalık)

- Kaşıntılı, ağrılı ve bazen de kanlı defekasyona neden olur. Anüse 2 cm mesafede sınırlı perianal eritem şeklindedir. Sistemik semptom ve ateş beklenmez. Eritem vulva ve vajinayı tutabilir.

VAJİNİT

- Prepubertal kızlarda sık vajinit nedenlerindendir. Eritem vulvayı da tutup yürüme ve idrar yapmayı güçleştirebilir.

418

Orijinal Soru: Temel Bilimler 63

63. Ataksi-telenjektazi
IgA düşer

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

PEDIATRİ / İMMÜNOLOJİ

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİK (KİY)

Çocuklarda 2.sıklıkta görülen immün yetmezlik türüdür. Çoğunlukla otozomal resesif geçiş gösterir **T lenfosit fonksiyonu vardır ancak azalmıştır**. Ağır kombine immün yetmezliklere göre **daha geç ötürler**. İleri yaşlarda tanımlanır. **Malignite ve otoimmün hastalıklara daha sık olarak rastlanır**.

KİY'li hastalarda bebeklik dönemlerinde, tekrarlayan veya kronik pulmoner enfeksiyonlar, gelişme geriliği, oral veya kutanöz kandidiyazis, kronik diyare, tekrarlayan deri enfeksiyonları, Gram (-) negatif sepsis, idrar yolu enfeksiyonları veya ağır varisella enfeksiyonları görülür.

Nötropeni ve eozinofili sık görülür. Serum immünglobulinleri normal ya da tüm gruplar için artmış olabilir, fakat bazı hastalarda selektif IgA eksikliği, IgE'de belirgin artış ve artmış Ig D düzeyleri ile de karşılaşılabılır. **Antikor üretme kapasitesi çoğu hastada azalmıştır ancak tümüyle kaybolmamıştır**. Hastalarda lenfopeni ve T hücre defekti bulunur. Bu hastalarda **otomünün hemolitik anemi, trombositopeni ve nötropeni** görülebilir. Ayrıca hastalarda eozinofili ve egzema ortaya çıkabilir.

Tedavide immünglobülinler kullanılır. Hastalar kemik iliği transplantasyonundan fayda görürler.

OMENN SENDROMU

OR geçişli bir kombine immün yetmezlik tipidir. **Kanda B hücrelerinin yokluğu ya da azlığı ve T hücrelerinin sayısında artışa karşın T-hücre fonksiyonunda bozulma** görülür.

Hastalarda **peristan lökositoz (eozinofili + lenfositoz)** söz konusudur. Serumda IgE (↑), IgG, IgA, IgM (↓)tür. **Alopesi ve ishal** olgularda izlenebilen diğer özelliklerdir. (Omenin E'si: Eozinofili, IgE'de artış, Enterit, Egzema)

WISKOTT-ALDRICH SENDROMU

X'e bağlı resesif geçişli, **CD43** yüzey proteini ekspresyonunun azalmasına bağlı ortaya çıkan **sendromdur**. Etken protein WAS proteini olarak adlandırılır.

Normal görünen megakaryositlere karşın **küçük volümlü, defektif trombositlere sekonder purpura ve atopik dermatitle (1 yaş civarı ortaya çıkar)** karakterizedir.

IgG normal, IgM azalmış, **IgA ve IgE artmıştır**. **B hücre sayısı normaldir**. Laboratuvarda, bebeklik döneminde lenfosit sayıları normal olabilir, çocuk büyüdükçe lenfosit sayıları azalır. B ve NK hücre sayıları normaldir. Mitojenlere lenfosit yanıtı değişken düzeyde baskılanmıştır. **Pnömonokok antikorları gelişmez ve izohemaglutininer yoktur**.

Pnömonokok, Pjiroveci ve herpes enfeksiyonları sıklığı artmıştır. **Kronik böbrek hastalıklarına eğilim** görülen sendromda **EBV-ilişkili malignite ana ölüm nedenidir**.

Klinik olarak WAS genellikle **erken bebeklik döneminde trombositopeniye (10000-50000/mm³)** bağlı kanamalarla kendini gösterir. **Kanlı ishal, intrakraniyal kanama, göbekten aşırı kanama veya sünnet sonrası aşırı kanamanın varlığı ilk bulgu olabilir**. **Atopik dermatit ve rekürren enfeksiyonlar genellikle ilk 1 yaşta ortaya çıkar**. Enfeksiyonlara, pnömonok ve diğer polisakkarit kapsüllü bakteriler sebep olur. Enfeksiyonlar otitis media, pnömoni, menenjit ya da sepsis olarak karşımıza çıkar. Daha ileri yaşlarda, E carinii ve herpes virüs gibi etkenlere bağlı enfeksiyonlar daha sık görülmeye başlar. **Otoimmün hastalıklar** (otoimmün hemolitik anemi, artrit, vaskulit) sıktır.

Ayrıca **tanıda ITP düşünülmelidir**. Trombosit volüm ölçümüyle tanı desteklenir. **ITP'den farklı olarak WAS'da trombositlerin ortalama volümü (MPV) 3,8-5 fL arasındadır (normal: 7.1-10.5)**.

Tedavide immünglobülinler, antibiyotik tedavisi ve kemik iliği transplantasyonu denenebilir.

Temel Bilimler 63. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 353

11. kromozomda mutasyon sonucu ortaya çıkan otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Nörodegenerasyon (**ataksi-ilk bulgudur**, koreaetoz, ekstrapiramidal bulgular, **MR**), cilt bulguları (**telenjektazi**, sebore, atopik dermatit, vitiligo, hiperpigmentasyon) ve immün yetmezlikle karakterizedir.

IgA (± IgG2) ↓ ve IgE ↓'tır. Lenfopeni vardır. Hastalarda tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar görülür. **Ciltte esneklik kaybı vardır**.

Hastalarda fetal dönemde **α-FP ↑↑↑ ve CEA ↑↑↑'tır**. Ayrıca bu hastalarda lösemi, lenfoma ve adeno kanser riski artmıştır.

Genellikle sekonder gelişen maligniteler ve enfeksiyonlar nedeniyle kaybedilirler.

Orijinal Soru: Temel Bilimler 66

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

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / İMMÜNOLOJİ

HÜCRESEL İMMÜN YETMEZLİKLER

KLİNİK ÖZELLİKLER

- Klinik bulgular yaşamın erken döneminde, genellikle ilk 3 ayda ortaya çıkar.
- Her türlü sistemik ve lokal enfeksiyona yatkınlık vardır.
- Özellikle intraselüler patojenler enfeksiyonlarda rol alır ancak fırsatçı mikroorganizmalar (Pnömonisit carini, kriptosporidyum); yüzeysel mantar enfeksiyonları (oral monilyazis); virüs enfeksiyonları (CMV, EBV, HSV) da kliniğin önemli parçalarıdır.
- ✓ Canlı aşılarla yaygın enfeksiyon riski vardır. BCG en önemlilerindendir.
- ✓ P-A akciğer grafisi veya tomografide timus atrofik olarak görülür veya görülemez.
- ✓ Kan ve kan ürünleri ışıktanmadan kullanılırsa GVHD gelişebilir.

Tedavi: Kök hücre transplantasyonudur.

LABORATUVAR ÖZELLİKLER

- Candida deri testi, T-hücre fonksiyonunun en ekonomik testidir. Ancak PPD de kullanılabilir.
- T hücre ve hücre altı popülasyonlarının sayısı, T hücreleri (CD2, CD3, CD4 ve CD8) üzerinde bulunan CD antijenleri tanıyan antikorlar kullanarak flow sitometri ile yapılabilir.
- Hastalarda öncelikle yapılmış gecikmiş tipte aşırı duyarlılık testlerine yanıt alınmışsa başka teste gerek yoktur. Ancak yanıt alınamayan hastalarda total T hücreleri sayılır. Bu hücreler yüzeylerindeki belirleyiciler yardımıyla sayılabilir (koyun alyuvarları-Rozet ya da immünofloresan yöntemiyle).

Temel Bilimler 66. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 352

1- Dİ GEORGE SENDROMU

En sık 22q11 mikrodelsiyonu sonucu embriyonel dönemde 3-4. faringeal keseden gelişen paratiroid bezi ve timusun gelişim kusurları en önemli özelliğidir. Diğer organlara ait konjenital anomaliler de görülebilir. Paratiroid aplazisi-hipoplazisine bağlı olarak yenidoğanda konvülsiyon şeklinde ortaya çıkan geç, kalıcı hipokalsemi olur. Timus aplazisi-hipoplazisinden dolayı hastalar doğumdan itibaren mantar, virüs ve R Jiroveci enfeksiyon riski altındadır. Bu hastalarda kan transfüzyonundan sonra graft-versus-host hastalığı ortaya çıkabilir. Eşlik eden anomaliler arasında konjenital kalp defektleri (en sık konotrunkal kalp anomalileri-BAT, trunkus arteriozus, fallot, parsiyel venöz dönüş anomalisi), baş anomalileri (bifid uvula, üst dudak kısa filtrum-balık ağzı görünümü, hipertelorizm, mandibular hipoplazi-mikrognati, düşük çentikli kulak) yer alır. Hastalar CHARGE sendromu ile ilişkili olabilir. Hastarda sağırılık, konuşma bozukluğu ve mental retardasyon görülebilir.

2- KRONİK DERİ VE MUKOZA KANDİDİAZİSİ

Otozomal resesif geçişli, T supresör hücre yetmezliği olup kandidaya geç tipte aşırı duyarlılık reaksiyonu bozuktur. İnate kandida enfeksiyonları ile karakterizedir, sistemik bulgular görülmez. Otoimmün ve endokrin hastalıklar (hipoparatiroidizm, Addison hastalığı, hipogonadizm, kronik aktif hepatit, alopesi, vitiligo, pernisiyöz anemi, Sjögren sendromu) eşlik eder.

KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİKLER

AĞIR KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİK

OR, X geçişli genetik veya sporadik olabilir. Çocuklarda görülen en ağır immün yetmezliktir. Hastalarda timus küçüktür; tonsil, lenf nodu, adenoid ve peyer plakları yoktur. Hastalık yaşamın ilk 6 ayında mutlak bulgu verir. İlk bulgular büyüme geriliği, monilyazis ve Rcarini pnömonisidir. T lenfositler yok ya da çok azdır, lenfopeni (<2500/mm³) vardır. Tüm immünglobulinlerin düzeyleri azalmıştır. Genellikle küçük yaşta enfeksiyonla kaybedilirler. Graft-versus-host hastalığı sıklıkla, adenozin deaminaz düzeyi eksik olan OR tiplerde raşitizmdeki gibi kemik değişiklikleri görülebilir.

Hastaların tek tedavi şansı kemik iliği transplantasyonudur.

352

Orijinal Soru: Temel Bilimler 69

69. İncelmiş sağ ventrikül, miyokard yerini alan yağ dokusu (vaka) hastalık...
Aritmojenik sağ ventrikül kardiyomiyopati

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

Temel Bilimler 69. soru

Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 291

PEDIATRİ / KARDİYOLOJİ

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

ARİTMOJENİK SAĞ VENTRİKÜLER KARDİYOMİYOPATİ

- İtalya'da en sık KMP nedenidir. OD geçiş sıktır.
- Sağ ventrikül duvarının yağlı, fibröz infiltrasyonuna bağlı sağ ventrikül dilatasyonu ile karakterizedir. Sol ventriküde tutulabilir.
- Global veya bölgesel sağ ve sol ventriküler disfonksiyon ve ventriküler taşikardiler major klinik bulgulardır.

ENDOKARDİYAL FİBROELASTOZİS (EFE)

- Primer EFE'de predispozan DKH'na ait işaret bulunamaz (**kabakulak enfeksiyonu**yla ilişki). Sekonder EFE'de ise **altta sol tarafın ciddi obstrüktif lezyonları (Aort stenozu, aort atrezi, hipoplastik sol kalp, ciddi aort koarktasyonu)** vardır.
- Klinik değişkendir. 6 aydan küçük sağlıklı görünen bir infansta solunum yolu enfeksiyonuna presipite edilen şiddetli kalp yetmezliğinde akla gelir. Dispne, öksürük, anoreksi, hepatomegali, ödem, büyüme geriliği, tekrarlayan pnömoni olur. Kalp genişlemiştir.
- EKG'de **sol atrial ve sol ventriküler hipertrofi** görülür. Eko'da endokard yüzeyi **parlak**tır.
- Kardiyak transplantasyon gerekebilir.

MİYOKARDİTLER

En sık neden viraldir. (Coxsackievirüs B ve Adenovirüs)

Myokarditin Sık Nedenleri

	İnfeksiyöz		İmmün aracı	Toksik
Viral	Adenovirüs Parvovirüs Koksakievirüs HCV HIV	Otoantijen	Churg-Strauss İnflamatuvar barsak hastalığı Dev hücreli miyokardit Diyabetes mellitus Sarkoidoz SLE Tirotoksikoz Takayasu arteriti	Antrasiklinler Kokain İL-2 Etanol Ağır metaller
Bakteriyel	Mycobakteri Streptokok spp. Mycoplasma pneumoniae T. pallidum			
Fungal	Aspergillus Candida Kriptokok Histoplazma	Hipersensitivite	Wegener Sülfonamidler Sefalosporinler Diüretikler Trisiklikantidepresanlar Dobutamin	
Parazitik	Sistomyazis Larva migrans			
Protozoal	Tripanozoma cruzi			

Klinik

- İnfanlar ve küçük çocuklar ateş, ağır kalp yetmezliği, solunum sıkıntısı, siyanoz, zayıf nabız, taşikardi, MY üfürümü, galo ritmi, asidoz ve şok olur. Viral hepatit bulguları, aseptik menenjit, döküntü sıktır.
- Daha büyüklerde akut ancak daha az fulminan şekildedir. Fulminan formda 1-7 günde ölüm olur.

Tanı

- Tele → Kardiyomegali ve pulmoner ödem
- EKG → **QRS voltajında azalma, ST ve T anormallikleri**
- EKO → Zayıf ventriküler fonksiyon, perikardial efüzyon, mitral regürjitasyon görülebilir.
- Sedimentasyon, kalp enzimleri (CPK, LDH), troponin yükselir.
- PCR ile viral genom gösterilebilir. Endomiyokardiyal biyopsi ile tanı kesinleştirilir.
- Ayrıca tanıda kamitin eksikliği, mitokondriyal defektler, idiyopatik dilate KMP, perikardit, endokardiyal fibroelastozis ve anormal gelişmiş sol koroner arter vardır.

Prognoz ve Tedavi

- Yenidoğanda semptomatik miyokardit %75 mortaldir. Çocuk ve adolesanlarda daha iyidir ama onlar da dilate KMP ve kalp transplantasyonuna progrese olurlar.
- Tedavi destek tedavisidir.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 117

117. Makrofaj Aktivasyon Sendromunda (MAS) görülmeyen bulgu...
nötrofili

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®

Klinik Bilimler 117. soru

Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 382

MAS Tanı Koymada Kullanılan Kriterler

Laboratuvar kriterler	Klinik kriterler	Histopatolojik kriterler
1. Sitopeni 2. Karaciğer fonksiyon testlerinde bozukluk 3. Hipo fibrinojenemi 4. Sedimantasyon düşüklüğü 5. Hipertrigliseridemi 6. Hiperferritinemi 7. Hiponatremi 8. Hipoalbuminemi 9. Artmış sCD25 ve sCD163	1. Düşmeyen persistan ateş 2. Hepatomegali 3. Splenomegali 4. Lenfadenopati 5. Hemorajiler 6. SSS disfonksiyonu	1. Kİ aspiratında hemofagositozun görülməsi 2. Kİ'de artmış CD163 boyanması

2. OLİGOARTİKÜLER JİA

- En sık görülen JİA tipidir. Tüm JİA vakalarının %40-50'ini kapsar.
- Kızlarda erkeklere göre 3 kat daha sık görülür.
- Asimetrik ve daha çok alt ekstremitayı tutan artrit görülür.
- Daha çok 2-4 yaş çocukluk grubunda ortaya çıkar.

KLİNİK

Genellikle **alt ekstremitelerin büyük eklemleri** tutulur. **Kalça asla tutulmaz.** ANA (+) olması asemptomatik anterior üveit riskini artırır.

PROGNOZ

- Uzamış (>6 ay) oligoartiküler JİA ve > 4 eklem tutulumunun olması kötü prognozu gösterir.
- 6 yaş altında artrit gelişen kız ve ANA (+) oligoartiküler JİA** vakalar kronik üveit gelişimi için en riskli gruptur. Artrit aktivitesi ve ciddiyeti ile kronik üveit arasında bir ilişki yoktur.
- Kontrolsüz kız üveit posterior sineği, katarakt, band keratopatisi ve körlükle sonuçlanabilir.
- ✓ **Oligoartiküler JİA'da ANA (+) ile ilişkili durumlar:**
 - Asemptomatik anterior üveit
 - Erken başlangıç yaşı
 - Asimetrik başlangıç
 - Kız cinsiyet
 - Daha az sayıda eklem tutulumu

3. POLİARTİKÜLER JİA

- RF(-) poliaritiküler tip** kızlarda erkeklerden 3-10 kat daha çok görülür. En sık 2-4 ve 10-14 yaşlarında ortaya çıkar. Tüm JİA vakalarının %10'undan azını teşkil eder. Küçük ve büyük eklemler tutulur. Servikal omurga, temporomandibular eklem ve kalça sık tutulur. Prognoz iyidir.
- RF(+) poliaritiküler tip** kızlarda erkeklerden 9 kat daha çok görülür. En sık 9-12 yaşlarında ortaya çıkar. Tüm JİA vakalarının <%10'unu oluşturur, prognozu en kötü olan tiptir.
- RF poliaritiküler JİA'nın %5-15'inde pozitifdir.

TANI KRİTERLERİ

- Hastalığın ilk 6 ayında ≥5 eklemden artrit olması; RF (-) olması.
- Hastalığın ilk 6 ayında ≥5 eklemden artrit olması; ilk 6 ayda en az 3 ay arayla bakılan ≥ 2 testte RF (+) olması.

KLİNİK

- Üst ve alt ekstremiteleri tutar. Romatoid nodül genellikle RF (+) tipte görülür,** varlığı ciddi seyir ile ilişkilidir.
- Mikrognadi temporomandibular eklem hastalığını düşündürür. Servikal spinal tutulum boyun ekstansiyonunda azalma şeklinde ortaya çıkar. Atlantooksiyal subluksasyon ve nörolojik sekel riski oluşturur.
- Kalça tutulumu müphemdir.** Muayenede ağrılı ve azalmış hareketle ortaya çıkar.

382

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 120

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

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

PEDIATRİ / NEFROLOJİ

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ**Klinik**

- **Polihidramniyoz, dismorfik bulgular** (triangüler yüz, çıkıntılı kulak, büyük göz, strabismus, sarkak ağız) görülebilir. Büyük çocuklar **tekrarlayıcı dehidratasyon öyküsü** ve **büyüme geriliği**yle gelebilirler.
- **Kan basıncı genellikle normaldir. Nefrokalsinozis** hiperkalsiüri sonucudur. Ciddi hipokalemi ve metabolik alkaloz (**Kronik Loop diüretik etkilerine benzer**) Barter tanısını düşündürür.
- Tipik olarak üriner Ca, K ve Na düzeyi artmıştır. **Hipomagnezemi nadirdir. Kronik kusma benzer bulguları** verse de farklı olarak **Barter'da idrar Cl düzeyi artmış, kusmada azalmıştır**. Histolojik olarak **juxtaglomerüler aparatta hiperplazi** vardır.
- **Klasik Barter (Tip 3)'de bazolateral klor kanalı defekti** vardır.
- Barter Sendromu **Tip 4** sensörinöral işitme kaybı ile beraberdir.

Tedavi

Klinik Bilimler 120. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 313

GİTELMAN SENDROMU

- OR kalıtılan, **hipokalemi** metabolik alkaloz, **hipokalsiüri** ve **hipomagnezemi** ile karakterizedir.
- **Hastalık, kronik tıyazid diüretik kullanımı etkilerine benzer.**
- Barter'den **daha geç çocukluk döneminde** ortaya çıkar. Düşük Mg'a bağlı **rekürren kas krampları** vardır. **Tipik tekrarlayıcı dehidratasyon öyküsü vermezler.** Üriner Ca düzeyi Barter'in tersine çok düşüktür, üriner Mg düzeyi artmıştır. Renin ve aldosteron düzeyi, PGE sekresyonu genellikle normaldir.
- Gelişme geriliği Barter'den daha nadir olarak görülebilir.

X-LINKED NEPHROLİTHIASIS (DENT DISEASE)

- **Rekürren taş oluşumu ve Fanconi** ile karakterizedir. Hemen hemen sadece erkeklerde gözlenir. Voltaj bağımlı Cl kanallarında mutasyona bağlıdır. Parathormon etki mekanizması defektifdir.

LIDDLE SENDROMU

- **Kolektör tübüllerde epitelial Na kanallarında mutasyona bağlı oluşan doğumsal HT** nedenidir. Bu hastalarda hipokalemi ve suprese aldosteron düzeyi vardır.

TUBULER İNTERSTİSYEL NEFRİT (TİN)

Glomerül ve damarların göreceli korunduğu tubulointerstiyel inflamasyon ve hasardır.

A. Akut Tın

- Lenfositik infiltrasyon, tubuler ödem ve tubuler hasar vardır. İlaç ilişkilerinde özellikle eozinofiller görülür. Birçok ilaç (antibiyotikler, antikonvülsanlar, analjezikler), enfeksiyonlar, glomerülofritler (SLE), akut allograft rejeksiyonları ve sarkoidoz sebep olabilir.
- Klasik olarak **ateş, raş, artralji ve kreatininde yükselme** görülür. Bulantı, kusma, halsizlik, kilo kaybı, yan ağrısı olabilir. Mikroskopik hematüri değişmez bulgudur. NSAİ'lere bağlı ise istisnai olarak nefrotik sendrom ile gidebilir.
- TİN etkene maruziyetten 1-2 hafta sonra gelişip etkenin uzaklaştırılmasıyla düzelir.

B. Kronik Tın

En çok altta yatan konjenital renal hastalık sonucu gelişir. Obstrüktif üropati ya da YÜR neden olabilir. Kalıtsal olarak juvenil nefronofizis/medüller kistik hastalık kompleksi olarak gelişebilir. Çeşitli sendromların parçası olabilir (Joubert, Senior-Loken gibi). **Juvenil nefronofiziste anemi** tipiktir. Böbrek yetmezliği bulgularıyla gider.

TOKSİK NEFROPATİ

Birçok ilaç, kontrast madde, kimyasal ajan **interstiyel nefrit** ve **ABY'**e neden olabilir.

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

Nefrojenik Diyabetes İnsipidus: Amfoterisin B, Kolçisin, Demeklosiklin, Lityum, Metoksifluran, Propoksifen, Vinblastin

Fanconi Sendromu: Aminoglikozidler, Sisplatin, Ağır metaller, Ifosamide, Lisol, eskimış tetrasiklin

Renal Tubuler Asidoz: Amfoterisin B, Lityum, Toluen

Nefrokalsinozis ya da nefrolitiyazis: Allopurinol, Bumetanid, Etilen glolik, Furosemid, Metoksifluran, Topiramet, Vitamin D

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 161

161.Uzun dönem total parenteral nütrisyon verilen hastalarda eksikliğine bağlı olarak glukoz toleransında bozulma görülmesi en olası eser element
Krom

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

17

MİNERALLER VE SIVI ELEKTROLİT

Mineraller			
Mineral	Biyolojik etkileri	Eksiklik belirtileri	Fazlalık belirtileri
Çinko	Enzimlerin yapısına girer Karbonik anhidraz Pankreatik karboksipeptidaz Alkalen fosfataz	Boy kusluğu Demir eksikliği anemisi Hepatosplenomegali Hipogonadizm İmmün baskılanma Geç yara iyileşmesi Akrodermatitis enteropatik	Karın ağrısı Bulantı-kusma Bakır eksikliği HDL azalması
Bakır	Eritropoez Demir emilimi Enzimlerin yapısına girer Tirozinaz Katalaz Sitokrom C oksidaz Ürikaz Delta-levunilik asit dehidrataz Lizil oksidaz	Sideroblastik anemi Büyüme geriliği Osteoporoz Nötropeni Saç ve ciltte pigmentasyon azalması Menkes hastalığı	Akut Bulantı-kusma Karın ağrısı Koma Hepatik nekroz Kronik Wilson hastalığı
Krom	İnsülin etkisini artırır	Glukoz intoleransı Periferik nöropati	
Molibden	Enzimlerin kofaktörü Ksantin oksidaz Karaciğer aldehit oksidaz Sülfat oksidaz	Taşikardi Taşipne Gece kirliliği İritabilite Koma (TPN)	Hiperürisemi-Gut
Selenyum	Enzimlerin kofaktörü Glutasyon peroksidaz	Keshan hastalığı Kardiyomiopati Miyopati	Bulantı İshal Nörolojik bulgular Tırmak ve saç değişiklikleri Sarımsak kokusu
Flor	Diş ve kemik yapısına girer	Diş çürüklerine eğilim	Florozis Dişlerde beneklenme
İyot	T3 ve T4 yapısına girer	Guatr Hipotiroidizm	Guatr Hipotiroidizm
Manganez		Hiperkoalestremi Kilo kaybı Pıhtılaşma proteinlerinde azalma	Nörolojik bulgular Kolestatik sarılık

Klinik Bilimler 161. soru
Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 471

HİPONATREMİ

Serum Na düzeyinin 135 mEq/L'nin altında olmasıdır. Böbrek fonksiyonları normal olan bir hastada koma, letarji ve baş ağrısı gibi klinik bulguların görüldüğü ve acil tedavi gereken "ciddi hiponatremi" için eşik sodyum değeri 120 mEq/L'dir.

KLİNİK BULGULAR

- **Beyin ödemi ve intrakranial basınç artışı** olur ayrıca akut ve ağır hiponatremi **beyin sapı herniasyonu ve apneye** neden olabilir.
- Hiponatreminin nörolojik semptomları anoreksi, bulantı, kusma, kargınlık, letarji, konfüzyon, ajitasyon, başağrısı, nöbetler, koma ve azalmış refleksleri içerir. Hastalar hipotermi ve Cheyne-Stokes solunumu geliştirebilir.
- Hiponatremi **kas krampları ve güçsüzlüğe** neden olabilir.

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 167

167.Postsinüzoidal posthepatik portal HT sebebi...
Budd-Chiari sendromu

Tusem Konu Kitabı

Tusem Konu Kitabı

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ / GASTROENTEROLOJİ

Portal ven trombozu nedenleri:

- **Yenidoğanlarda umbilikal enfeksiyon (± umbilikal ven kateterizasyonu)**
- Neonatal dehidratasyon ve sistemik enfeksiyon
- Akut apandisit ve primer peritoniti içeren intraabdominal enfeksiyonlar, inflamatuvar barsak hastalıkları
- Primer sklerozan kolanjit ve safra kanalı enfeksiyonları

Klinik Bilimler 167. soru

Tusem Pediatri Konu Kitabı Sayfa 148

- Portal hipertansiyonun **postsinüzoidal** nedenleri de çocukluk çağında gözlenebilir. **Budd-Chiari sendromu** efferent hepatik ven ile inferior vena cavanın sağ atriuma girişi arasında herhangi bir yerdeki tıkanıklık sonucu meydana gelir.
- **Veno-oklüziv hastalık** **çocuklukta hepatik ven tıkanıklığının en sık sebebidir**. Bu bozuklukta sentrilobüler venler veya sublobüler hepatik venlerin tıkanıklığı meydana gelir. Bu bozukluk **kemik iliği transplantasyonu** öncesi yaygın olarak kullanılan sitotoksik ilaçların birikmesiyle oluşur ya da olmasın **tüm vücutun ırganlanması sonrasında meydana gelir**. Bu hastalık **piroglizidin alkaloidleri** içeren bitkisel ilaçların alınması sonrasında da oluşabilir.

Klinik Bulgular

- **Özefagus varis kanamaları en sık başvuru bulgusudur.**
- Karaciğer hastalığı olan olgularda, fizik muayenede **vasküler telenjektazi (spider nevüs)** ve **palmar eritem** gibi sirozun stigmaları ve **sarılık saptanabilir**.
- İntrahepatik **nedenli portal hipertansiyonlu hastalarda asit belirgin** olabilir fakat portal ven trombozunda yaygın değildir. Periumbilikal bölgede portal kanı sistemik dolaşıma taşıyan genişlemiş cilt koleteral damarları (**caput medusae**) görülebilir.
- **Normal boyutta bir karaciğer ve karaciğer hastalığının klinik ve biyokimyasal bulgularının yokluğunda portal ven tıkanıklığı çok olasıdır**. Splenomegali, bazen hipersplenizm ile beraber en sık ikinci başvuru bulgusudur ve rutin fizik muayenede ilk saptanan bulgu olabilir.
- **Portal hipertansiyonlu çocuklar altta yatan sebep ne olursa olsun hayatı tehdit edici tekrarlayan kanama atakları geçirebilir.**

Tanı

- Kronik karaciğer hastalığı tespit edilmiş veya portal ven tıkanıklığı şüphesi olan hastalarda **USG ile portal ven açıldığı gösterilebilir**. Ek olarak **Doppler akım USG** ile portal sistem içindeki kan akımının yönü gösterilebilir. Akımın paterni ensefalopati ve sirozun şiddeti ile koreledir. USG özefagus varisinin varlığını saptamada da etkilidir.
- **Portal venin kavernoöz transformasyonu ekstra hepatik portal ven obstrüksiyonunun diğer önemli bulgusudur.**
- Diğer çeşitli görüntüleme yöntemleri de portal ven anatomisinin tespitinde yarar sağlar fakat daha az gereklidir. Splenik ven, Çöliak aks ve superior mesenterik arterin **selektif arteriyografi** cerrahi tedavinin planlanmasında değerli bir tetkik olabilir.
- **Endoskopi GİS kanamasının kaynağını belirlemede ve özefagus varislerinin tespitinde en güvenilir yöntemdir.** Portal hipertansiyonlu çocuklarda özefageal ve gastrik varislerden kanama en sık olmasına karşın, hastaların yaklaşık 1/3'ü, özellikle sirozlu olanlar gastropati, gastrik veya duodenal ülser gibi diğer kaynaklardan da kanayabilir.

Tedavi

- Varis kanaması olan hastalara öncelikle kristaloid sıvı ve ardından eritrosit süspansiyonu verilir. Koagülopatinin düzeltilmesinde vitamin K, trombosit infüzyonu, TDP veya bunların tümü tercih edilir. Mide içinde kanamanın varlığı ve devam edip etmediğinin takibi açısından nazogastrik tüp yerleştirilir.
- Gastrik erozyonlardan kanama riskini azaltmak için ranitidin gibi bir H₂ reseptör blokörü iv olarak verilmelidir.
- **Portal basıncı azaltmak için farmakolojik tedavi, kanaması devam eden hastalarda düşünülebilir. Vasopressin** yaygın olarak kullanılır. Portal basıncı azaltmak için **nitrogliserin** de kullanılabilir. Somatostatin analogu olan **oktreotid** splenik kan akımını düşürür.
- Varis kanama atakından sonra veya kanaması kontrol edilememiş hastalarda özefagus varis kanamasına **endoskopi ile sklerozan madde yapılıması da önemli bir tedavi seçeneğidir**.
- Endoskopik ve farmakolojik yöntemler ile kanaması durdurulamayan hastalarda **Sengstaken-Blakemore tüpünün** yerleştirilmesi gastrik ve özefageal varislere baskı ile kanamanın durmasını mekanik olarak olarak sağlar.
- Portal kan akımının yönünün değiştirilmesi ve portal basıncı azaltmasını sağlayan çeşitli cerrahi prosedürler geliştirilmiştir.
- **Ortotopik karaciğer transplantasyonları** intrahepatik hastalıklardan kaynaklanan portal hipertansiyon tedavisi için iyi bir tedavi seçeneğidir.
- **Propranolol** gibi nonspesifik β-blokerler uzun dönem tedavide portal hipertansiyonlu erişkinlerde yoğun bir şekilde kullanılır. Fakat bu ilaçların çocuklarda kullanımına ait tecrübe sınırlıdır.

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

