

2026 TUS 1. DÖNEM

Temel Bilimler 94 soru • Klinik Bilimler 97 soru

191
REFERANS
200 SORUDA

PEDİATRİ

200/10

Pediatric COMPACTUS kitabımız toplamda
28 soruya referans vermiştir.



23/10

23 Pediatric sorusunun 10'nuna referans vermiştir.



Değerli Hekim Arkadaşlar;

Öncelikle 15 Mart'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 191'ine 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 31 yıllık tecrübesinin bir yansıması olarak gururla sunuyoruz.**

Soru kökü ve çözümü: Klinik Bilimler 137

137.Nötrofil bozukluklarından kronik granüloatoz hastalığın patogenezi:
Nötrofil içi öldürme işlevinde bozukluktur

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDİATRİ

119

FAGOSİT FONKSİYON BOZUKLUĞU HASTALIKLARI

Klinik Özellikler

- Herhangi bir yaşta (küçük çocuklarda daha sık) prezente olabilir.
- Frönkül, apse (organ ve perirektal), gingivit, osteomyelit ve pnömoni sık görülen bulgulardır.
- En sık *Staf aureus* görülür. Derin mantar enfeksiyonları görülebilir.
- Enflamasyon belirtileri (rubar, dolac, kolor, tumor) olmadan enfeksiyon vardır.
- Hipergamaglobulinemi (özellikle kronik granüloatoz hastalığı) saptanabilir.

Laboratuvar Özellikler

- En güvenilir test, radomin boya kullanılarak yapılan

Klinik Bilimler 137. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 119

- Yeterli kemotaksi olup olmadığı en iyi **Rebuck skin window testi** ile gösterilir.

1. KRONİK GRANÜLOMATÖZ HASTALIK

- Sitokrom b yoktur. NADPH oksidaz eksikliği, nötrofil ve monositlerin katalaz (+) bakterisi öldürme yeteneği bozukluktur.
- En sık enfeksiyon etkeni *S.aureus*'tur. En sık ölüm nedeni *aspergillus pnömonisi*dir.
- Perirektal apseler, cilt enfeksiyonları (follikülit, kutanöz granülomlar ve diskoid lupus eritematozus) bu hastalığı akla getirmelidir. En önemli belirtisi **granülom** oluşumudur. IgE düzeylerinin normal olması ve eozinofilinin olmaması ile hiper IgE'den ayrılır. Poliklonal hipergamaglobulinemi vardır. Tanıda DHR ile yapılan flow sitometri kullanılır. Kesin tedavisi kemik iliği transplantasyonudur.

2. CHEDIAK-HIGASHI

- Nötrofil degranülasyon defektidir. Enfeksiyona eğilim (en sık *S.aureus*) vardır. Nötrofilde PAS (+) dev sitoplazmik granüller vardır.
- Açık renkli derileri ve saçları vardır. Fotofobiden yakerirler. T ve B hücre fonksiyonları normaldir. NK hücre fonksiyonları bozulmuştur.
- Hayatı tehdit eden komplikasyonu, lenfoma benzeri sendromdur. Tedavide C vitamini kullanılır. Hastalığın kesin tedavisi kemik iliği transplantasyonu ile mümkündür.

3. MİYELOPEROKSİDAZ EKSİKLİĞİ

- En sık konjenital fagosit bozukluğudur. DM'ilerde yaygın candidiyazis yapar, diğer insanlarda asemptomatiktir. AML ve MDS'ye sekonder de gelişebilir.

4. PELGER-HÜET SENDROMU

- Polimorfonükleer lökositlerin **gomak evresinde** kalmaları sonucu görülür.
- Rebuck deri penceresi ile kemotaksi bozukluktur. Miyeloid lösemilerin habercisi olabilir.

5. LÖKOSİT ADEZYON EKSİKLİĞİ

- Nötrofil fonksiyonları bozukluktur. **Ciddi gingivit** yaygındır ve önce birinci, daha sonra da ikinci dişler erken dökülür. Umbilikal kordonun geç ayrılması, omfalit, otit, yara iyileşmesinde gecikme tipiktir. En sık enfeksiyon etkenleri *Escherichia coli* gibi Gram (-) negatif organizmalar ve *S. aureus*'tur. İnflamasyonun tipik belirtileri, şişlik, eritem ve ısı artışı olmayabilir. Püy oluşmaz. Etilasyon dokudaki nötrofil sayısı çok az olmasına karşın, enfeksiyon sırasında kanda dolayan nötrofil sayısı 30.000/mm³'yi aşar. **Erken allojenik kemik iliği nakli**, ağır LAD-1 için tercih edilen tedavi yöntemi değildir.

6. GLUKOZ-6-FOSFAT DEHİDROGENAZ EKSİKLİĞİ

- Bakterisidal aktivite bozukluktur.

LÖKOPENİ

PENİ

hün Neonatal Nötropeni (ANN)

- Babesin nötrofil antijenlerine karşı gelişen maternal alloantikorların transplasental geçişi ile ortaya çıkar. **Gabek kordununun geç düşmesi, hafif deri enfeksiyonları, ateş ve pnömoni** ile karakterizedir; **nötropeni** genellikle 7. haftada, nötrofil sayısı genellikle **normale döner**. Tedavisi antibiyotik tedavisidir.

KOMPLEMAN SİSTEMİ BOZUKLUKLARI

- Serumda en fazla bulunan kompleman C₃'tür. En fazla kompleman bağlayan antikor da IgM'dir.
- Kompleman sistemi E. Coli gibi etkenlere bakterisidal, GBS gibi etkenlere karşı opsonizasyonda rol oynar.

Kompleman sistemi

Klinik Özellikler

- Herhangi bir yaşta ortaya çıkabilir.
- Erken komponentlerin eksikliğinde **kapsüllü bakterilerle enfeksiyonlar ve otoimmün hastalıkların** sıklığı artar.
- Geç komponentlerin eksikliğinde diseminasyon nokak ve meningokok enfeksiyonları sıkır.

Laboratuvar Özellikler

- Total olarak komplemanların biyolojik aktiviteleri **CH50** ile değerlendirilebilir.

KOMPLEMAN KOMPOZİTİNİN PRİMER EKSİKLİKLERİ

Kompleman Yetersizlikleri

- Kompleman yetersizlikleri içinde **en sık rastlanan C₃ eksikliğidir ve SLE benzeri** tabloya neden olur.
- C₃'e kadar olan eksikliklerde otoimmün hastalıklar ve piyjenik enfeksiyonlara rastlanırken C₃'ten sonraki eksikliklerde Neisseria enfeksiyonlarına yatkınlık olur.
- C₄, C₅, C₆ ya da C₆ eksikliğinde rekürren neisseria enfeksiyonları sıkır.

Soru kökü ve çözümü: Klinik Bilimler 139

139. İlk gebeliğinden fetal kalp atım hızı düştüğü için acil sezaryen ile doğan, doğum sonrası canlandırma uygulanan ve Apgar skoru 5. dakikada 5 olan bebeğin arteriyel kord kan gazında pH 6,98, HCO₃ 8 mmol/L ve baz fazlası -19 mmol/L olarak bulunuyor.

Bu hastada en uygun nöroprotektif tedavi

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM
 TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ

11

Tanı

- + Kötu obstetrik öykü, düşük APGAR (5. dk APGAR <5), kötü kord kan gazı (pH <7,0, baz defisit fazlalığı > 12 mmol/L) (perinatal asfiksisi tanısında ilk istenecek tetkik kord kan gazıdır), klinik değerlendirme (nörolojik etkilenme, multiorgan tutulumu)

- Difüzyon-ağırlıklı MR erken tanıda sensitif ve spesifik olarak tercih edilir.
- Kraniyal BT
- Amplitude integrated EEG (aEEG) prognoza ilgili çok değerli bilgiler verir.

Tedavi

- + Hİ'de etkinliği ve güvenilirliği ispatlanmış tek tedavi terapötik hipotermidir.

- Baş/tüm vücut terapötik hipotermi mortalite ve majör nörolojik defisit oranını azaltır.
- Baş ve tüm vücut soğutmanın birbirine üstünlüğü yoktur. aEEG monitörizasyonu da yapılabildiğinden tüm vücut soğutma tercih edilir.
- 72 saat süresince uygulanmalıdır. Hedef rektal ısı rektal 33-34°C'ye.

- + Ölar kuralı: İlk 6 saatte başlanmalıdır. ≥36 hafta bebeklere uygulanır. Baz aşığı 16'dan fazla olmamalıdır.

- Fenobarbital konvülsiyonda ilk tercihtir. Yüksek doz fenobarbital nöroprotektiftir.
- Ürölitik olarak etoposid kullanılabilir.
- Nöroproteksiyon amaçlı kullanılan diğer ajanlar:
 - Magnezyum sülfat
 - Eritropoetin (EPO)
 - Xenon
 - Melatonin
 - N-asetil sistein

PERİFERİK SİNİR HASARLARI

ERB-Duchenne Paralizisi

- Daha sıkır. C5 ve C6 zedelenir.
- Kol adduksiyon ve iç rotasyonda, ön kol pronasyondadır.
- Moro almaz. Biceps refleksi yoktur.
- El hareketleri korunmuştur. Yakalama alınır.
- Frenik sinir (C4) paralizisinde solunum güçlüğü ile birlikte karın tipi solunumun olmadığı fark edilir.

Klumpke Paralizisi

- C7,8 ve T1 zedelenmiştir.
- Elde paralizisi olur. Yakalama refleksi yoktur.
- T1 tutulduğunda Horner sendromu (ptozis ve miyozis) birlikte görülür.
- Prognoz kötüdür. Bu çocuklarda nörolojik defisit kalabilir.

YENİDOĞAN KONVÜLSİYONLARI

YENİDOĞANDA GÖRÜLEN KONVÜLSİYON TİPLERİ

- 1. Subtle (kolay farkedilmeyen) nöbetler: YD döneminde en sık görülen nöbet tipidir. Anormal göz hareketleri, göz kırpması, çığırma, yutma, emme, pedal çevirme, kürek çekme, adım atma, apne, hiperpne, hipertansiyon atakları ve kalp tepe atımında fluktuasyonlar şeklindedir. Pretermelerde sıktır.
- Yenidoğan döneminde jeneralize tonik klonik konvülsiyonlar gözlenmez.
- Jitteriness: Ekstremitelerin tutulması ve fleksiyonla sonuçlanan titreme/sallanma gibi hızlı motor aktivitelerdir. Sıldık bir stimulus sonucu ortaya çıkar. Göz kayması ve otonomik değişiklikler izlenmez. EEG normaldir.
- Tedavi nedene yönelik olarak yapılır:
 - Piridoksin eksikliği: 100 mg piridoksin ile EEG'de düzleşme görülmesi tanı koydurucudur.
 - Antikonvülsan tedavi: Fenobarbital ilk seçenektir. Levatirasetan ikinci ajandır.
- Prognoz konvülsiyonun etyolojisine göre değişiklik gösterir.

DOĞUMHANE ACİLLERİ

YENİDOĞAN CANLANDIRMASI

Canlandırma Akış Programı

1. Doğuma girmeden önce girecek ekip ve görev dağılımı belirlenir. Kadın doğum hekiminden aşağıdaki 4 sorunun cevabı öğrenilmelidir:
 1. Gebelik haftası nedir?
 2. Amniyon sıvısı berrak mı?
 3. Başka risk faktörü var mı?
 4. Geçilmiş kord klemplemesi konusunda plan nedir?

Bebek doğduktan sonra;

2. Önce bebeğin durumu değerlendirilir.

- Termi mi? Ağlıyor mu / solunumu var mı? Kas tonusu iyi mi?
- Cevap evet → Olgun bakım (annesinin göğsünde bebek ısıtılır, kurulanır, pozisyon verilir, ağız ve burun (gerekiyorsa) temizlenir).
 - Cevap hayır (en az bir tanesi) → Başlangıç basamakları uygulanır:
 - Isı kaybını önlemek için ısıtılır. (radyan ısıtı ile)
 - Kurulanır.
 - Taktil uyaran verilir.
 - Pozisyon verilir (Baş hafif ekstansiyona getirilir. Gerekliyse omuz altı desteklenir)
 - Aspire edilir. Aspirasyon rutin değildir.

Bunları uygulamak 30 saniyeyi geçmemelidir.

3. 30 saniye sonra bebeğin rengi (siyanoz var/yok; santral/periferik), kalp hızı (atım/dk, 6 saniye sayılır) ve solunum eforu (var/yok) değerlendirilir.
 - Solunum var, KTA > 100/dk, renk pembe → Bebeğe gözlemleyici bakım yapılır.
 - Sadece santral siyanoz varsa → Serbest oksijen verilir.
 - Solunum başlamadıysa ve/veya kalp hızı <100/dk veya serbest oksijene rağmen dirençli siyanoz varsa → Maske-ambu ile 30 saniye pozitif basınçlı ventilasyona geçilir.

Soru kökü ve çözümü: Klinik Bilimler 145

145. Atopik dermatitli bebeklerde aşağıdaki klinik durumlardan hangisinin görülmesi en az olası olan

İLGİLİ NOTLAR

122

PEDİATRİ

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

Alevlendiren Etkenler

Klinik Bilimler 145. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 122

Tanı

- 3 major, 3 minör kriter tanı koydurur:

Atopik Dermatit Tanı Kriterleri	
Major Kriterler	
1. Kaşıntı	3. Kronik veya kronik relapslarla gidiş
2. Tipik dağılım ve morfoloji	4. Kişisel veya ailesel atopi öyküsü
Minör Kriterler	
1. Kserozis	8. Artmış serum IgE düzeyi
2. Deri enfeksiyonlarına yatkınlık	9. Pasif alerji deri testi
3. El ve ayakların nonspesifik dermatiti	10. Erken başlangıç yaşı
4. İktiyozis, palmar çizgilerde artış, keratozis pilaris	11. Dennie-Morgan gözaltı çizgileri
5. Meme başı egzeması	12. Fasial eritem veya solukluk
6. Beyaz dermografizm	13. Çevresel/emosyonel faktörlerden etkilenme
7. Anterior subkapüler katarakt, keratokonus	

Komplikasyonlar

- AD'li lezyonların %90'ında *Staf aureus* bulunur.
- Kaposi variselliform erupsiyonu - egzema herpetikum:
- Etken HSV'dir.
- Fungal enfeksiyonlara daha yatkındır (Trichophyton rubrum, M. Furfur)
- Ekzfoliyatif dermatit, göz kapak dermatiti ve blefarit, atopik keratokonjunktivit, keratokonus katarakt (Göz çevresine uzun süreli KS kullanımı nedeniyle)

ÜRTİKER - ANJİYOÖDEM

Tanım

- Ürtiker ve anjioedem 6 haftadan kısa sürüyorsa akut, uzun sürüyorsa kronik olarak sınıflandırılır.

Etiyoloji

- Non-IgE aracılı akut Ürtiker: Radyokontrast maddeler, HBV, EBV, opiyatlar, NSAİ ilaçlar
- Kronik Ürtikerde %40 hastada otolog deri testi pozitifdir (Özellikle otoimmün Ürtikerde).

- + Çocuklarda akut Ürtikerin en sık nedeni besindir.
- + Çocuklarda kronik Ürtikerin en sık nedeni idiyopattır.

Fiziksel Ürtiker Türleri

- Soğuk Ürtiker:** Soğuk maruziyeti sonrası ortaya çıkan Ürtikerdir.
- Solar Ürtiker:** Tanımlanmış dalga boyundaki ışığın tetiklediği Ürtikerdir.

- Vibratuar Ürtiker:** Belli bir frekansta bir süre titreşime maruz kalındığında ortaya çıkar.

Basınç Ürtikeri: Tanımlanmış zaman ve yoğunlukta basınç uygulaması sonrası oluşur.

Akuajenik Ürtiker: Suyla temas sonrası ortaya çıkan Ürtikerdir.

Kolinerjik Ürtiker: Vücut ısısındaki artışla tetiklenen Ürtikerdir.

+ Dermografizm: Cildin üzeri sert bir dümle çizildiğinde ortaya çıkan Ürtikerdir.

HEREDİTER ANJİYOÖDEM (HA)

Etiyopatogenez

- OD. C1 esteraz inhibitör eksiktir. Bradikinin artarak anjioödemde yol açar.

Klinik

- Hayatın ilk 10 yılında ortaya çıkan, minör travma, cerrahi veya stresin tetiklediği, Ürtiker ve anjioedemle beraber görüldüğü subkutan doku, orofarenks, larenks, GIS, genital bölgede tekrarlayan ödem ataklarıdır.
- FMF ile karşı. En önemli mortalite nedeni laringeal ödemdir sonucu laringospazmdir.

Laboratuvar

- C4 ve C2 düzeyi azalmıştır (hem atakta hem de atak arasında)
- CH50 ve a-2 globulin azalır (atak sırasında)

Tedavi

- Profilaksi:** C1 inhibitör konsantrasi, danazol, zayıf androjenler, epsilon aminokaproik asit
- Akut atak:** Plazma C1 inhibitör konsantrasi, rekombinan C1 inhibitör konsantrasi, TDP, ecallantide (kallikrein antagonist), Firazyr (bradikinin tip 2 reseptör antagonist)

ANAFİLAKSİ

Tanım

- Mast hücre ve bazofillerden, IgE aracılı reaksiyon sonucu ani mediyatör salınımına bağlı ortaya çıkan Ürtiker ve anjioedemle bronkospazm, laringeal ödem, hipotansiyon, disritmi, miyokardiyal iskemik veya bulantı, kusma, diyare, kalp tarzı ağrı gibi sistemik bulguların eşlik etmesidir.

Etiyoloji

- + Çocuklarda anafilaksinin en sık nedeni gıdalardır, 2. neden ilaçlar, 3. neden anı sokmasıdır.
- + Hastanede en sık neden lateks ve antibiyotiklerdir.

Soru kökü ve çözümü: Klinik Bilimler 146

146. Hereditör sferositozlu bir hastada aplastik kriz gelişimine aşağıdaki virüslerden hangisinin neden olması en olasıdır

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM
 TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

YETERSİZ YAPIM ANEMİLERİ

KONJENİTAL HİPOPLASTİK ANEMİLER

1. Diamond-Blackfan Anemisi

- Ribozomal protein S19' da mutasyon vardır. **GATA 1** mutasyonu olanlarda ekstremitopoeitik bulgular yoktur.

Klinik bulgular

- Hipertelorizm, kalkık uçu burun, trilateral baş parmak ve boy kısalığı görülebilir.

Diamond-Blackfan Anemisi Tanı Kriterleri		
Tanı Kriterleri	Maajör Destekleyici	Minör Destekleyici
1. Yaş < 12 ay (ortalama 3 ay) 2. Makrositer anemi 3. Retikülositopeni 4. Kemik iliği eritroid prekürsörlerinde azalma	- Patolojik mutasyon - Patitil aile öyküsü	- ADA yüksekliği - Konjenital anomali - HbF yüksekliği - Başka kalıtsal hastalık olmaması

Laboratuvar bulguları

- KK'lar genellikle makrositiktir ancak periferik yaymada megaloblastik değişiklikler yoktur.
- Trombositoz, nadiren trombositopeni bazen nötropeni başlangıçta mevcut olabilir.
- Fanconi anemisinin aksine **kromozom kırıkları yoktur**.

Prognoz ve tedavi

- Spontan remisyona olabilir. Steroid başlanırları çoğu tedaviye yanıt verir. **KIT** denenabilir.
- Malignite: **AML (en sık)**, MDS, osteosarkom, kolon kanseri, kadın genital kanserleri

2. Pearson Sendromu

- Mitokondriyal DNA delesiyanına bağlıdır. Sideroblastik anemi varyantıdır.
- Yenidoğanda makrositik anemi, yüksek HbF ilikte vakuollü eritroblast ve miyeloblastlar, bazen pansitopeni ile karakterizedir. Büyüme geriliği, Tip1 DM, ekzokrin yetmezlik, laktik asidoz, Fanconi sendromu, nörolojik bozukluk ve erken ölüm görülebilir.

EDİNSEL HİPOPLASTİK (PÜR KK) ANEMİLER

1. Çocukluk Çağının Geçir Eritroblastopenisi (TEC)

- Çocuklarda en sık edinisel eritroid aplazi nedenidir. **Çoğunlukla 1 yaştan büyük, kızlarda** fazla görülen ağır, geçici hipoplastik anemidir.
- Eritropoezin sıvıda non-spesifik viral hastalığın immünolojik baskılanmasıyla görülür.
- Anemi, retikülositopeni, bazı vakalarda nötropeni görülür. Trombositler N/ yükselmiştir.
- MCV, Hb F, ADA normal; ortaya çıkma yaşının geç olması ve konjenital anomalilerin olmamasıyla Diamond-Blackfan anemisinden ayrılır.

Klinik Bilimler 146. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 021

- Çoğu çocuk 1-2 ay içinde iyileşir, rekürrens nadirdir. Kortikosteroid tedavisinin faydası yoktur.

2. Diğer Edinsel Eritroid Aplazi Nedenleri

- Kronik hemolitik anemili hastalarda **Parvo virüs B19**, eritropoeitin, kloramfenikol, tımoma

KRONİK HASTALIK ANEMİSİ

- Anemi normokrom normositiktir; hipokromi ve mikrositoz da olabilir.
- Kronik hastalık anemisinde artanlar:** Ferritin, serbest eritrosit protoporfirini, hemosiderin, kemik iliği makrofajlarında demir
- Kronik hastalık anemisinde azalanlar:** Serum demir ve demir bağlama kapasitesi, transferin saturasyonu, eritroid öncüller
- Solubl transferin reseptör (TfR) düzeyi azalanlar normaldir** (Fe eksikliği anemisinde yüksektir, ayırıcı en güvenilir kriterdir).
- Altta yatan sistemik hastalık kontrol edilebilirse anemi kendiliğinden düzelir.

KONJENİTAL DİSERİTROPOETİK ANEMİLER

- Normositik (tip 2) veya makrositer (tip 1 ve 3) anemi, multinükleerite, intrakromatin köprüler
- Kronik hemoliz bulguları intermitan sarılık, safra taşı ve splenomegali sık görülür.
- KDA Tip 1:** Elektron mikroskopta 'işviğe peynir' görünümü tanıda altın standarttır.
- KDA Tip 2:** Eritrositlerde görülen 'HEMPAS antijeni' patognomoniktir.
- KDA Tip 3:** Retinada 'angioid streaks' ve 'maküler dejenerasyon' görülebilir.

MEGALOBLASTİK ANEMİLER

- Hemen hepsi folik asit, vitamin B12 veya her ikisinin eksikliğinden kaynaklanır.
- Sıklıkla trombositopeni ve nötropeni ile ilişkilidirler.
- Makro-ovalositoz, hipersegmente nötrofiller (≥5 segmentli) ve dev plateletler

1. FOLİK ASİT EKSİKLİĞİ

- Folatın vücut depoları yetersizdir, diyetleki eksikliği 2-3 ayda anemiyle sonuçlanır.

İnfanıl megaloblastik anemi

- 4-7. ayda pik yapar.
- Anemi makrositerdir (MCV>100 fl), retikülositopeni görülür. Pansitopeni olabilir. Periferde megaloblastik nükleuslu eritrositler ve hipersegmente nötrofiller görülür.
- Serum folik asit düzeyi düşük (KESİN TANI!), LDH artmıştır.
- Kİ hipersellülerdir. Megaloblastik değişiklikler belirgindir. Oral histidin yüklemesinden sonra formiminoglutamik asit (FIGLU) idrar ile atılır.

Soru kökü ve çözümü: Klinik Bilimler 147

147. Yenidoğan döneminden itibaren skleralarının sarı olması nedeniyle takip edilen 5 yaşındaki kız, splenomegalisi var, anemisi var, indirekt hiperbilirubinemi var. Direkt antikor testi negatif saptanan hastanın periferik kan yaymasında sferositler ve polikromazi görülen olgu
Bu hastada tanıya yönelik olarak aşağıdaki tetkiklerden hangisinin istenmesi en uygundur?

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDİATRİ

25

B. HÜCRE MEMBRAN BOZUKLUKLARI

HEREDİTER SFEROSİTOZ (HS)

Etiyoloji

- En sık hereditör membran bozukluğudur. OD, nadiren OR kalırlır. %25'inde aile öyküsü yoktur.

Klinik Bulgular

- Yenidoğanda hemolitik anemi ve hiperbilirubinemi
- Asemptomatik olabilir, solukluk, sarılık, yorgunluk, ağır anemi görülebilir.

Laboratuvar Bulguları

- Anemi, retikülositoz
- MCV normal, ancak MCHC yüksektir (>35 g/dL).

Klinik Bulgular

- Kemik iliği yetmezliği, intravasküler intermitan veya kronik anemi ile başvurulur.
- Tromboz ve tromboembolik fenomen ciddi komplikasyonlardır.
- PNH nadiren AML'ye ilerler.

Laboratuvar Bulguları ve Tanı

- Fluorescent aerolysin testi (FLAER), membrana bağlanan proteinlerdeki kusuru ortaya koyan, tanıda altın standart yöntemdir.
- Flow sitometri ile CD-55 ve CD-59 eksikliğinin gösterilmesi ile de kesin tanı konulur.
- Astt hemoliz ve sükroz lizis gibi yöntemlerin tanı değeri düşüktür.

Tedavi

- Eculizumab C5 monoklonal antikorudur, hemolizi azaltır, tromboz riskini azaltır.
- Ravulizumab: Kompleman C5'e karşı monoklonal antikorudur (Çocuklarda onayı var)
- Akut hemolizde prednizon verilir. KİT uygulanır.
- Antikoagülasyon tedavisi verilebilir.

ENZİMATİK DEFEKTLER

PRÜVAT KİNAZ EKSİKLİĞİ

- OR, PK eksikliği eritrositin ATP sentezinin azalmasına ve ömrünün ksalmasına neden olur.

Klinik ve Laboratuvar Bulguları

- Yenidoğanda sarılık ve anemi olabilir. Kemikterus bildirilmiştir.
- Çocuk ve erişkinde anemi, solukluk, sarılık ve splenomegali vardır.
- Makrositoz, polikromazi vardır. Sferositoz nadirdir; birkaç spiküllü (işnelli) piknoosit görülebilir.
- İnkübe olmaması osmotik fragilité testi normaldir.
- Tanı eritrosit içindeki PK aktivitesinin azaldığının gösterilmesi ile konur.

Tedavi

- 5-6 yaştan sonra splenektomi yapılır.

GLUKOZ-6-FOSFAT DEHİDROGENAZ (G6PD) EKSİKLİĞİ

- G6PD eksikliği X'e bağlı resesif geçişli, en sık enzim eksikliğidir.

Klinik Bulgular

- Oksidana maruziyeten (enfeksiyon, ilaç, fava) olduktan 24-48 saat sonra semptomlar gelişir.
- Yenidoğanda sarılığa ve anemiye neden olabilir.
- Oksidana maruz kalmadıkdan sürece genellikle asemptomatiklerdir.

PAROKSİSMAL NOKTÜRNAL HEMOGLOBİNÜRİ (PNH)

Etiyoloji

- Kronik intravasküler hemoliz bulguları, kemik iliği yetersizliği ve trombozla karakterizedir.
- PIG -A geninde oluşan mutasyon patofizyolojiden sorumludur.
- Elaik membran proteinleri decay-accelerating (çürümeyi hızlandırıcı) faktör (CD55), CD59 ve C8 bağlayıcı proteindir. Bu durum eritrosit komplemana duyarlı hale getirir.

Tedavi

- Splenektomi 6 yaşından sonra yapılmalıdır.
- Splenektomiden önce kapsüllü mikroorganizmalara karşı aşılar yapılmalı ve sonrasında en az 2 yıl/5 yaşa kadar oral profilaktik penisilin V verilmelidir.

Klinik Bilimler 147. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 025

Tanı

- Sferositoz inkübe osmotik fragilité artışı ile doğrulanabilir.
- Asidifiye gliserol lizis testi de tanıda kullanılmaktadır.

+ MCHC > 35.4 g/dL ve RDW < %14 HS için tarama testi olarak kullanılır.

+ Eozin-5-maleimid (EMA) testi: Tanıda kullanılan en iyi testtir.

+ Sferositoz nedenleri: Hereditör sferositoz, izoimmün hemolitik anemiler (ABO, Rh), PK eksikliği, G6PD eksikliği, otoimmün hemolitik anemiler, mikroanjiopatik hemolitik anemiler, hipersplenizm, transfüzyon sonrası

Soru kökü ve çözümü: Klinik Bilimler 150

150.

Gaita örneğinden yapılan laboratuvar tetkikleri ve hastalıklar ile ilgili eşleştirme

İLGİLİ NOTLAR

46

PEDİATRİ

TUSEM®
TİPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

Klinik Bilimler 150. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet Ders Notu Sayfa 046

Laboratuvarıda İstenecek Tetkikler		
Gaita kültürü, gaita mikroskopisi, gaitada gazi kan, lenfopeni-lenfanjektazi, nötropeni-Shwachman sendromu, akantositosis-abetalipoproteinemi		
Yağ Malabsorbsiyonu	KH Malabsorbsiyonu	Protein Malabsorbsiyonu
• Gaita mikroskopisi • 3 günlük gaitada yağ analizi • Aciit st • Vitam	• H testi • biyopsisi	• Serum albümin (4) • Gaitada α1-antitripsin (1)
Ekzokrin Pankreas Yetmezliği		
• Ter testi • Serum tripsinogen (4) • Gaitada fekal elastaz -1 (1)	• Duodenal aspiratla HCO₃, tripsin ve lipazda azalma (gold standard) • İlk bağırsak tetkik fekal elastaz-1	• GSE • Abetalipoproteinemi • İntestinal lenfanjektazi • Konj. mikrovillus inklüzyon hastalığı • Enfeksiyonlar (Çiyorda) • Whipple hastalığı • Diskaridiaz eksizidileri
D- Kallöz Testi		
• Proksimal intestinal mukozal lezyonunu		

GLUTEN SENSİTİF ENTEROPATİ (ÇÖLYAK HASTALIĞI) (GSE)

- HLA DQ 2 ve HLA DQ 8 pozitif kişilerde arpa, buğday ve çavdardaki glutenin gliadin fraksiyonuna karşı oluşan **doku transglutaminaz 2, anti endomisyal, anti gliadin, antitrikülin antikorları** ile karakterize kronik inflamatuvar hastalıktır.
- Jeneralize malabsorpsiyon gözlenir.

Klinik bulgular:

- **Dişare** en sık semptomdur.
- **Kusma, büyüme-gelişme geriliği, abdominal distansiyon, kas erimesi, anoreksi ve irritabilite** sık görülür. Kabızlık, rektal prolapsus ve invajinasyon da ortaya çıkabilir.
- En sık ekstraintestinal bulgusu ise **demire yanıt vermeyen demir eksikliği anemisi**dir.

Tanı

- >2 yaşta transglutaminaz 2 IgA (anti-TG2 IgA) ve serum IgA düzeyi ilk istenmelidir.
- **Selektif IgA eksikliği** ile birlikte olan olgularda antigliadin IgG, antiendomisyal IgG veya anti TG2 IgG bakılmamalıdır.
- <2 yaşta anti gliadin antikor IgG bakılmamalıdır.
- Tanıda **altın standart** ama **patognomonik olmayan** yöntem **ince bağırsak biyopsisi**dir.

Tedavi ve Prognoz

- Tüm arpa, buğday ve çavdar ürünleri diyetten çıkarılır. Glutensiz diyetle **yalıf** eklenebilir.
- Non-hodgkin lenfoma ölümün en sık nedenidir.

+ IgA eksikliği olan çocuklarda GSE sıklığı artmıştır.

KONJENİTAL İNTESTİNAL MUKOZA DEFEKTLERİ

1. MİKROVİLLUS İNKLÜZYON HASTALIĞI (KONJENİTAL MİKROVİLLUS ATROFİSİ)

- **Doğumdan itibaren inatçı sulu dişare** ile karakterizedir.
- **Yenidoğan** döneminde başlayan **kronik ishalin en sık sebebidir**.
- İlgili mikroskopisinde PAS (+), CD 10 (+) intrasellüler inklüzyonlar olan villöz atrofi, kript hipoplazisi; elektron mikroskobide enterositlerde mikrovillusların olmadığı ya da azaldığı görülür.
- Bağırsak transplantasyonu tek tedavidir.

2. TUFTİNG ENTEROPATİ

- **Yenidoğanda** kalıcı sulu ishal ile başlar.
- Biyopside **tuft yapmış enterositler** tipiktir.

Ekstraintestinal Klinik Bulguları	GSE İçin Risk Grupları
• Anemi (en sık) • İritabilite • Dermatitis herpetiformis • Rikets • Osteoporoz • Sekonder hiperparatiroidizm • Musküler atrofi • Periferik nöropati • Epilepsi-bilateral occipital kalsifikasyon • Kısa boy • Enamel hipoplazisi • Puberte tarda • Aftöz stomatit • Alopesi areata • Eritema nodosum • Kardiyomiopati • İzole transaminaz yülaklığı • İdiyopatik pulmoner hemosideroz • Artrit-artraloji	• 1. derece yakınlar • Açıklanamayan demir eksikliği anemisi • Dermatitis herpetiformis, alopesi • Otoimmün tiroidit • Tip 1 diyabet • Addison hastalığı • Otoimmün kolanjit, primer biliyer siroz, otoimmün endokrinopati • Sjögren sendromu • Açıklanamayan infertilite, osteoporoz • Enamel hipoplazisi • Puberte tarda • Dilate kardiyomiopati • Kısa boy • Dawson, Turner, Williams sendromu • İritabile bağırsak sendromu • Epilepsi-bilateral occipital kalsifikasyon • Kriptik hipertransaminazemi • Selektif IgA eksikliği • IgA nefropatisi

Soru kökü ve çözümü: Klinik Bilimler 152

152.Çocukluk çağında görülen renal tübüler asidozlar (RTA) ile ilgili doğru olmayan

İLGİLİ NOTLAR

106

PEDİATRİ

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

TUBULER BOZUKLUKLAR

RENAL TUBULAR ASİDOZ (RTA)

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

PROKSİMAL (TİP II) RENAL TUBULER ASİDOZ

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

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

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

Klinik Bilimler 152. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 106

DİSTAL (TİP I) RENAL TUBULER ASİDOZ

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

+ Distal RTA: Alkali idrar + hiperkalsüri + hipopotasemi + hipositratüri + Nefrokalsinosis, nefrolitiyazis

HİPERKALEMİK (TİP IV) RENAL TUBULER NEKROZİS

+ Tip IV RTA bozulmuş aldosteron üretimini veya yanıtı sonucu hiperkalemik hiperkloremik nonanion gap metabolik asidozla karakterizedir.

RTA Tanı

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

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

DiĞER TUBULER TRANSPORT ANOMALİLERİ

BARTTER SENDROMU

- OR kalsitir, hiperkalsüri ve hipokalemik metabolik alkaloz ile karakterizedir.

Patogenez

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

Klinik

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

Tedavi

- K desteği gerekir. İndometasin kullanılabilir. Prognoz iyidir.

GİTELMAN SENDROMU

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

X-LINKED NEPHROLITHIASIS (DENT DİSEASE)

- Rekürren taş oluşumu ve Fankoni ile karakterizedir.

LİDDLE SENDROMU

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

TOKSİK NEFROPATİ

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

Soru kökü ve çözümü: Klinik Bilimler 155

155. Aşı sonrası febril status epileptikus ortaya çıktığı, daha sonra sık sık febril nöbetlerin görüldüğü, izleminde afebril miyoklonik tip nöbetlerinin ve sıcak su ile tetiklenebilen nöbetleri olan olguda tanı

İLGİLİ NOTLAR

56

PEDIATRİ

TUSEM®
TİPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

Klinik Bilimler 155. soru
 Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
 Ders Notu Sayfa 056

JENERALİZE NÖBETLER VE EPILEPSİ SENDROMLARI

TİPİK ABSANS NÖBETLER

- Ani bilinç kaybı ile motor aktivitenin kısa bir süre durması, yüzde anlamsız bakış ve göz kırpması ile karakterizedir. Gün içinde yüzlerce kez tekrar edebilir.
- Aura görülmez, genellikle 30 saniyeden uzun sürmez ve postiktal dönem gözlenmez.
- Kas tonusu kaybolmaz, sadece baş hafifçe öne düşebilir.
- Basit otomatik hareketler (dudak papırdatma, giyesini toplama) nöbete eşlik edebilir.
- Hiperventilasyon ve ısık uyanı nöbeti uyandır.
- EEG'de tipik olarak 3Hz diken ve yavaş dalga deşarjları vardır.
- İlk tercih etosüksimid, 2. tercih valproat'tır. Karbamazepin verilmemez. Nöbet sıklığını artırabilir.

JENERALİZE TONİK-KLONİK (JTK) NÖBETLER

- En sık görülen nöbet tipidir.
- Aura ile olabilir. Bilinç kaybolur. Tüm vücutta kasılma, gözlerde yukarı kayma ve düşme olur. Sonra ritmik kontraksiyonlar gelişir. Dilini ısırabilir ve idrar kaçırabilir. Postiktal dönem gözlemlenir.
- Enfeksiyonlar, yorgunluk, stres ve ilaçlar (psikotrop ilaçlar, teofilin) nöbeti tetikleyebilir.
- İlk tercih ilaç karbamazepin, 2. tercih fenitoin'dir.

SİLİM JENERALİZE EPILEPSİLER

Petit Mal Epilepsi
 (Çocukluk Çağının Absans Epilepsisi)

- 5 yaşından önce nadirdir. Kadarda siktir. Genetik yatkınlık vardır.
- Tedavide etosüksimid ve valproat kullanılır.

Süt Çocuğunun Silim Miyoklonik Epilepsisi

- 3 ay-3 yaş arasında başlar. Miyoklonik nöbetler başlayana kadar çocuk tamamen normaldir.
- EEG'de jeneralize 4-Hz çoklu diken ve yavaş dalga paterni izlenir.

Juvenil Miyoklonik Epilepsi (Janz Sendromu)

- Adolesanlarda en sık jeneralize epilepsi formudur.
- Sabahları miyoklonilere bağlı elindeki eşyaları tutma, düşürme, saç tarama gibi günlük işleri yapmakta güçlük çekerler. Nörolojik muayene normaldir.
- EEG'de jeneralize 4-Hz çoklu diken ve yavaş dalga paterni gösterir.
- Valproat ilk tercih edilecek antikonvülsandır.

AĞIR JENERALİZE EPILEPSİLER

Erken Epileptik İnfanitil Ensefalopati
 (EME)=Ohtahara Sendromu

- İlk 2 ayda başlar. Sinfaksin başlayan protein 1 mutasyonu veya konjenital SSS malformasyonları kaynaklıdır.

West sendromu (Infanitil Spazm)

- 2-12 aylar arasında başlar.
- Triadı: Miyoklonik nöbetler+Büyüme geriliği+Tipik EEG bulgusu
- Erkeklerdeki West Sendromu'ndan ARX gen mutasyonu sorumlu tutulmaktadır.
- Ağlama atakları sırasında **bacakların kama çekilmesi** 'Gaz kolığı' ile karışabilir.
- Semptomatik tip daha siktir. Nedenleri: HİE, konjenital enfeksiyonlar, metabolik hastalıklar, nörolutan sendromlar, hücre migrasyon anormallikleri, prematürite ve kafa travması
- Kriptojenik (%10-20) tipin prognozu iyidir, semptomatiklerin %80-90'ında MR gelişir.
- EEG'de hipsaritimi paterni görülür.
- Tedavisinde ilk tercih ACTH ve prednison'dur. Vigabatrin Tuberosklerozda sekonder West sendromunda ilk tercihtir.

Lennox-Gastaut Sendromu

- 2-10 yaş arasında başlar. Tedaviye dirençli çocukluk çağı epilepsilerinin en sık nedenidir.

Lafora Hastalığı

- 10-18 yaşlar arasında JTK ile başlar.
- Glif biyopsisinde ektrin ter bezi kanallarında PAS (+) inklüzyon görülmesi ile tanı konur.

Landau-Kleffner Sendromu

- Erkek çocuklarda 5-6 yaş civarında başlayan epileptik sendromdur.
- Sağlıklı çocuğun konuşma becerisini kaybı ile karakterizedir, otizm ile karışır.
- Valproat ilk seçilecek ilaçtır.

STATUS EPILEPTİKUS (SE)

Tedavi

- İlk basamak hava yolunun açılması ve vital bulguların stabilize edilmesidir. Damar yolu açılır, oksijen verilir. Kardiyak monitörizasyon yapılır. Elektrolitler ve glukoz için kan alınır.
- İlk seçilecek ilaçlar iv lorazepam, iv diazepam veya damar yolu açılmamışsa im midazolam'dır.
- Damar yolu açılmayan hastalara im midazolam dışında buksal veya intranasal midazolam, intranasal lorazepam veya rektal diazepam da verilebilir.
- Fenitoin, fenobarbital, valproat veya levitirasetam da kullanılmaktadır.

Soru kökü ve çözümü: Klinik Bilimler 156

156.miyofosforilaz enzim eksikliği sonucu olan hastalık

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM
TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDİATRİ

85

LAKTİK ASİDOZ İLE İLİŞKİLİ KARBONHİDRAT ARA METABOLİZMA DEFEKTLERİ

GLUKONEOGENEZ BOZUKLUKLARI

a. Glukoz-6-Fosfataz Eksikliği (Glükogen Depo Hastalığı Tip 1)

- Laktik asidoz yapan tek glükogen depo hastalığıdır.

b. Fruktoz-1,6 Difosfataz Eksikliği

- Glükogen rezervleri tükendiğinde veya azaldığında veya fruktoz/ sükröz alımıyla hipoglisemi ortaya çıkar. Olguların yaklaşık yarısı ilk 1 haftada prezente olur.
- Asidoz, hipoglisemi, **hiperventilasyon, apne**, konvülsiyon ve **koma atakları** ile karakterizedir.
- Semptomsuz dönemlerde hepatomegali hariç fizik muayene normaldir.
- Laboratuvar bulguları **hipoglisemi, laktik asidoz ve hiperürisemidir**.

+ Fruktoz-1,6 Difosfataz Eksikliği'nde HF'nin aksine tatlılara isteksizlik olmaz; böbrek ve karaciğer fonksiyonları normaldir.

- Acil tedavi glukoz infüzyonu ile hipoglisemi ve asidozun düzeltilmesidir.

GLİKOJEN DEPO HASTALIKLARI (GDH)

KARACİĞER GLİKOJENOZLARI

- Tipik olarak **açlık hipoglisemisi** ve **hepatomegaliye** neden olurlar.
- Tip III, IV ve IX'a siroz, Tip I ve XI'e renal disfonksiyon, Tip IIIa ve IV'e miyopati** eşlik edebilir.
- Tip II (beyin ve ön boynuz hücreleri), tip III (periferik sinirler) ve tip IV (diffüz veya periferik sinir sistemi) nörolojik tutulum gösterebilir.

KAS GLİKOJENOZLARI

- 1. grup:** Progresif kas güçsüzlüğü, atrofi veya kardiyomiopati (tip I)
- 2. grup:** Kas ağrısı, egzersiz intoleransı, miyoglobülinüri (tip V, tip VI)

Tip ve Defekt	Klinik	Spesifik Özellik
Ia Von Gierke Glukoz-6-fosfataz Glukoz infüzyonu veya pişmemiş mısır nişastası, fruktoz ve galaktoz içeren gıdalar kısıtlanmalı	• Hipoglisemi , BGG, HM, hiperlipidemi, hiperürisemi, laktik asidoz , AST-ALT normal, intermitan diyare, renomegali, nefrokalsinöz, fansen, taş bebek yüzü , trombosit fonksiyon bozukluğu, hepatik adenom, puberte tarda, polistik over, pankreatit, ateroskleroz, osteoporoz, vwf eksikliği	• Doll-like face, laktik asidoz RENAL tutulum
Ib Von Gierke Glukoz-6-fosfat translokaz	• Tip Ia'ya ek olarak nötropeni ve nötrofil fonksiyon bozukluğu	• Nötropeni
IIIa Cori-Forbes Amilo 1-6 glukosidaz (Debrancher)	• Hipoglisemi, BGG, HM, hiperlipidemi, ALT-AST yüksekliği, kefozis, kas güçsüzlüğü, kardiyomiopati, polistik over sendromu	• Yaşla genellikle KC bulguları düzelir! Kas bulguları ağırlaşır!
IIIb Cori-Forbes	• Hipoglisemi, BGG, HM, hiperlipidemi	• Kas tutulmaz
IV Andersen Amilo 1-4 1-6 trans-glukosidaz (Brancher)	• HSM, BGG, Hipoglisemi yok! Progresif siroz (5 yaşından önce ölüm) Hipotoni, miyopati, kardiyomiopati	• En kötü prognozu KC glükogenozudur!
Tip 6 Hers KC fosforilaz	• HM, hipoglisemi, hiperlipidemi	• BENİGN • Yaşla düzelir
Tip 9 XR, OR KC fosforilaz kinaz XR en sık KC glükogenozu!	• HM, hipoglisemi, hiperlipidemi	• BENİGN • Yaşla düzelir

Klinik Bilimler 156. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet Ders Notu Sayfa 085

Tip ve Defekt	Klinik	Spesifik Özellik
II/Pompe (infantil) Asit maltaz (α -glukosidaz) ERT mevcut!	Hipotoni, HM, hipertrofik KMB kardiyomegali, kısa PR, makroglossi , dispne, aspirasyon pnömonisi	Hipertrofik KMB Tek lizozomal GDH En fatal GDH!
V/McArdle miyofosforilaz	Kas ağrısı, egzersiz intoleransı, miyoglobülinüri Egzersizden önce sükröz almak, yünlük karbonhidratlı diyet, kreatin ve ramipril tedavileri faydalı olabilir.	Erişkinde en sık GDH!
VII/Tarui fosfotrikokinaz	Tip V ile aynı daha ağır Ek olarak kompanse hemolitik anemi Kas lifinde PAS (+) diastaz rezistan polisakarit	Kompanse Hemolitik Anemi

Soru kökü ve çözümü: Klinik Bilimler 160

160. Boy kısalığı en az hangi hastalıkta görülür?

İLGİLİ NOTLAR

TUSEM®
 TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ

PEDIATRİ

79

ALBİNİZM

GENERALİZE ALBİNİZM

- **Körlek ve squamöz cilt kanseri** gelişebilir.

A. Okülökutanöz Albinizm (OR Kalıtlıdır)

1. Okülökutanöz albinizm tip 1 (OCA1):

- **Tirozinaz** enzim sentezindeki defekten kaynaklanır. **En ağır** albinizm formudur.

2. Okülökutanöz albinizm tip 2 (OCA2):

- **P proteini sentezinde defekt** vardır. Tirozinaz düzeyi normaldir. **En sık** generalize albinizm tipidir. Bu protein 15. kromozomda kodlanır.

+ 15q12 'de mikrodelsiyon olan Prader-Willi ve Angelman sendromlarında genomik baskılanma vardır.

B. Oküler Albinizm

- Nettleship-Falls tipi XR kalıtlıdır.

C. Sendromik Generalize Albinizm

- **Hermansky-Pudlak sendromu**, **Chediak-Higashi sendromu**

METİYONİN

- Metiyoninden sistin oluşur. Metiyonin yıkımının ara maddesi olan homosistein bir yandan sistinonin sentetaz enzimi ile sistinonine dönüşürken, büyük bir bölümü de metiyonin sentetaz enzimi ile tekrar metiyonine dönüşür. Bu enzimin **5-metiltetrahidrofolat** ve **metilkobalamine** gereksinimi vardır.

Tanı

- Metiyonin ve homosisteinin vücut sıvılarında artış, plazmada sistin azalır.
- **Kesin tanı** karaciğer biyopsisinde/fibroblast kültürlerinde **enzim eksikliğinin gösterilmesi veya DNA analizi** ile konulur. Prenatal tanı mümkündür.

Tedavi

- **Yüksek doz B6** verilir.
- B6'ya cevap vermeyen hastalarda **Folik asit** tedavisi eklenebilir.
- Diyetten metiyonin kasılır, sistin ilave edilir.
- **Betain (trimetilglisin)** metil donörü olarak homosisteinin metiyonine remetilasyonu sağlar.
- **Yüksek doz C vitamini** endotelial fonksiyonu düzeltir.

SISTEİN / SİSTİN

sistinÜRI

- **Dibazik aminoasitler** (Sistin, Arginin, Omitin, Lizin) **İdrarla aşırı atılır**.
- Tek klinik bulgu **renal taş** oluşumudur. Bu taşların **hafif opak** görünür.

SİSTİNOZİS (LİGNAC SENDROMU; SİSTİNOZİSLİ FANKONİ SENDROMU)

- Sistinaz adı verilen bir sistin transporter'inin defekti sistini **İlizom** içinde tutar.
- Dalak, karaciğer, lenf düğümleri, kemik iliği, böbrekler, kornea, konjonktiva, tiroid, pankreas, bağırsak ve beyin ilizomları içinde sistin birikimi olur. **Cilt ve timusta birikir.**

+ Sistinosis, hereditör Fankoni sendromunun en sık nedenidir.

Klinik Bulgular

İnfanıl (nefropatik) form

- 3-12 ayda başlayan **Fankoni sendromu** bulguları ile ortaya çıkar.
- **Renal yetmezlik**, BGG, **hipotiroidizm**
- **Açık ten, sarı saçlar ve fotofobi** aynı özellikleridir.
- Retinopati, görme keskinliğinde azalma, **hepatosplenomegali** ve **puberte tarda** görülür.

Tanı

- Göz, kemik iliği veya lenf düğümlerinde **sistin kristallerinin görülmesi** ile konur.
- Bu bölgelerde görülmemesi halinde, **tanı lökosit sistin içeriğinin ölçülmesi** ile doğrulanır.

Tedavi

- **Sisteamin**
- **Hemodiyaliz, transplantasyon** ile bu hastaların yaşam süresi uzamıştır.

Klinik Bilimler 160. soru
Tusem Pediatri COMPACTUS Özet
Ders Notu Sayfa 079

Klinik Bulgular

- Doğumda normaldir. İnfantta **büyüme ve gelişme geriliği** görülebilir.
- 3 yaşından sonra **lens subluksasyonu (ektopia lentis)** geliştiğinde tanı konur. Sonrasında ağır miyopi, indoknazi, astigmatizma, glokom, katarakt, retina dekolmanı ve optik atrofi görülebilir.
- **Progresif mental retardasyon** sıklıkla. Ama **normal zeka** bildirilmiştir.
- **Psikiyatrik ve davranışsal bozukluklar**, konvülsiyon
- **Marfan sendromuna benzer iskelet anomalileri** (zayıflık, uzun boy, uzun ekstremite, araknodaktili, skolyoz, pektus ekavatum/ karinaturn, genu valgum, pes cavus, yüzeek damak)
- **Açık ten, mavi skleresi ve özel malar kızarıklık**
- **Jeneralize osteoporoz**, ana radyolojik bulgudur.
- **Tromboemboli atakları**: Özellikle serebral tromboemboliye bağlı paraliziler, kor pulmonale, optik atrofi ve ağır hipertansiyon gelişebilir.

TUSEM®

TIPTA UZMANLIK SINAVI EĞİTİM MERKEZİ



TUSEM®
—PORTAL—

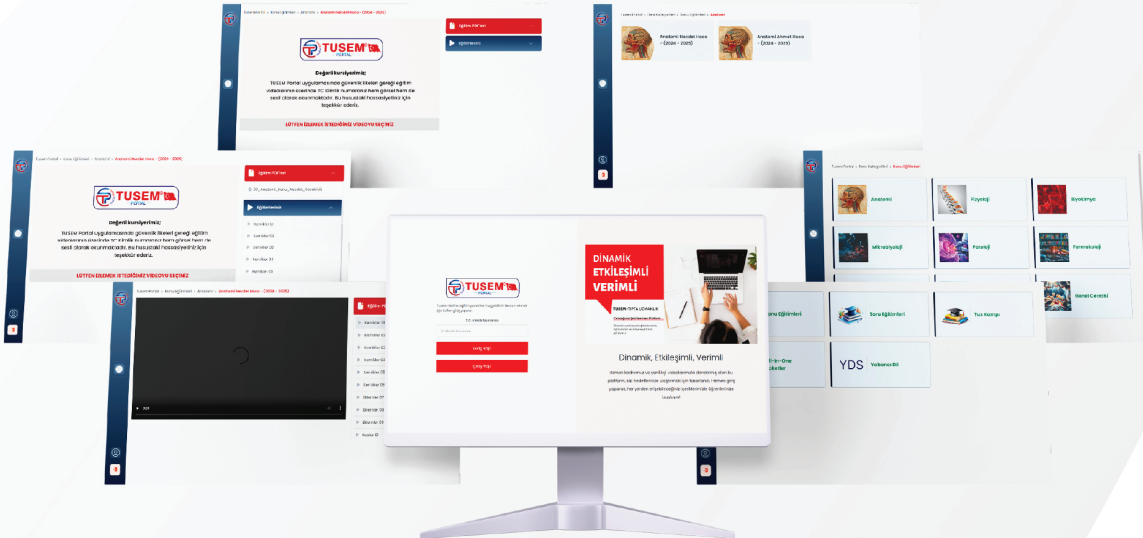
İLE MODERN BİR

TUS HAZIRLIK DENEYİMİ

TUSEMPORTAL, kullanıcı dostu arayüzü ve kapsamlı içeriğiyle,

TUS hazırlığında daha planlı, daha kontrollü ve

daha erişilebilir bir sürece dönüştürür.



MOBİL, TABLET VE PC UYUMLU

**Güncel Video ders içerikleri,
kolay erişim ve ilerleme takibi**

**Kategorize edilmiş kaynaklar
ve hızlı erişim imkanı**

EĞİTİMLERİMİZİ SATIN ALMAK İÇİN

www.tusemportal.com

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

