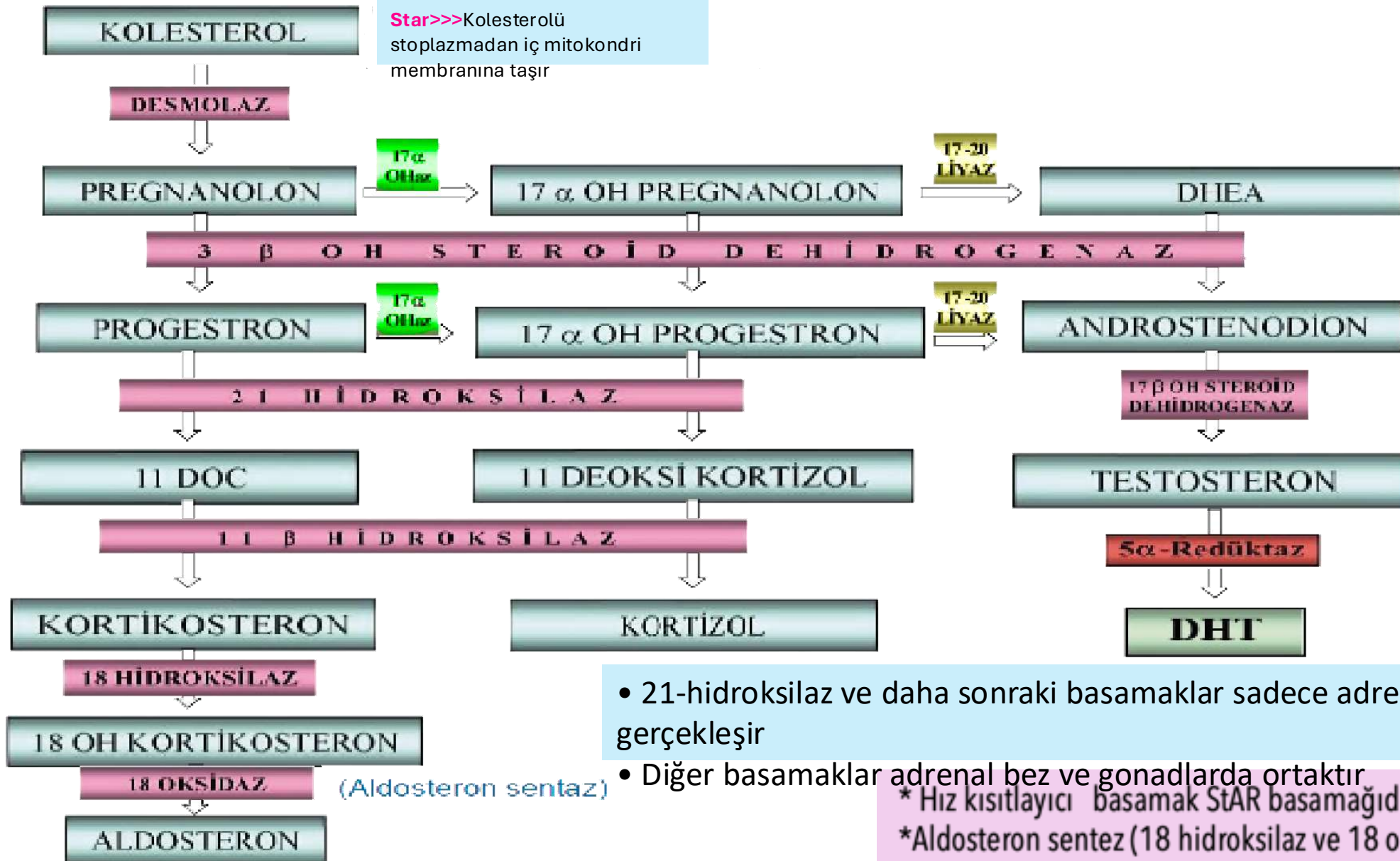


TUS / PEDIATRI

BEYİN FIRTINASI

Dr. Mehmet Şirin Kaya

KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ



• 21-hidroksilaz ve daha sonraki basamaklar sadece adrenal bezde gerçekleşir

• Diğer basamaklar adrenal bez ve gonadlarda ortakdır

* Hız kısıtlayıcı basamak STAR basamağıdır

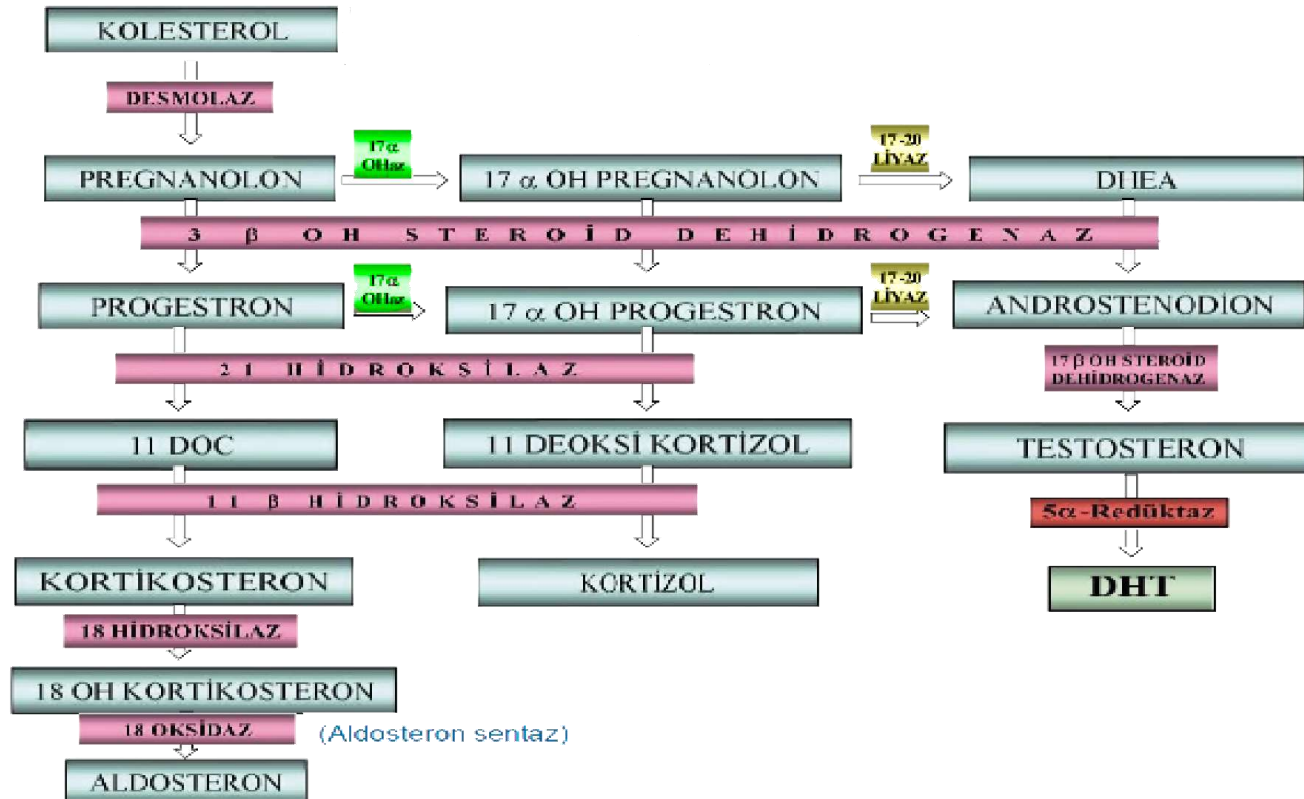
*Aldosteron sentez (18 hidroksilaz ve 18 oksidaz) basamakları ACTH bağımlı değildir. Sadece renin kontrolündedir

KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ

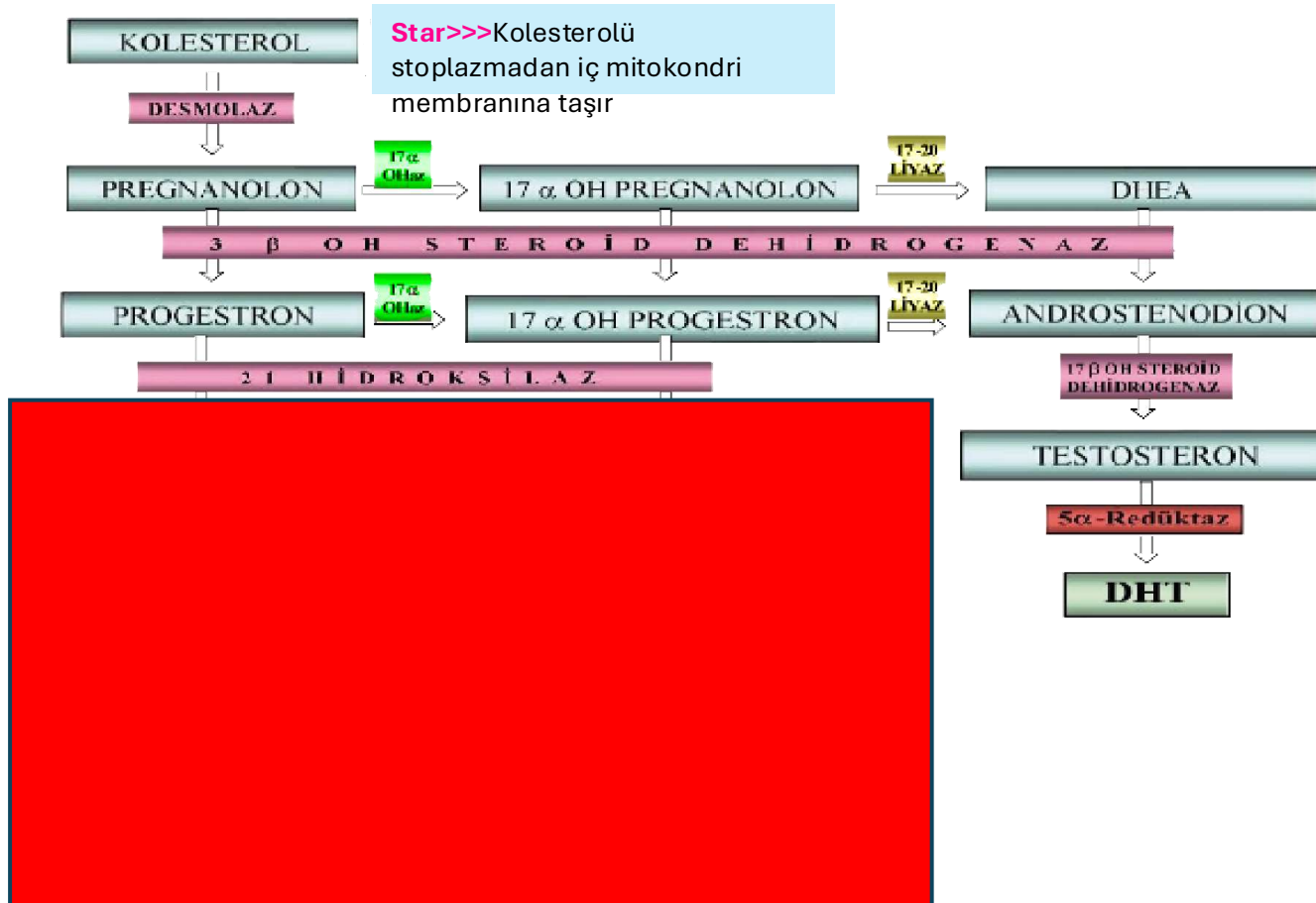
*Kolesterolden kortizol sentez basamaklarında rol alan enzimlerden birinin eksikliği>>>KAH
Kortizol eksikliği sonucu ACTH artar ve adrenal bezde hiperplazi olur (ismi burdan gelir)

*Otozomal resesif

KAH>>>Adrenal dishormonogenezis
KAH>>>Çocuklarda adrenal yetmezliğin en sık nedeni



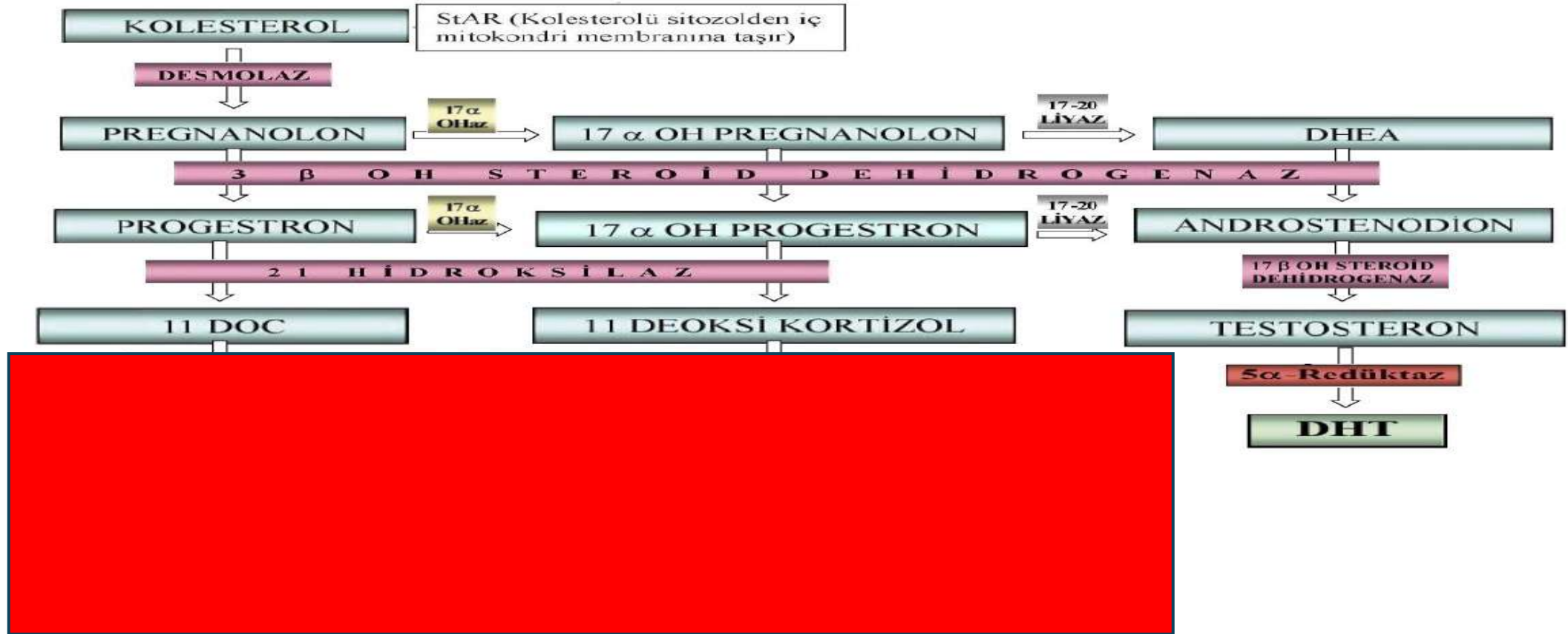
Klasik 21-HİDROKSİLİZ EKSİKLİĞİ (%90)



- *Her iki cinsiyette tuz kaybı
- *Erkeklerde virilizasyon
- *Kızlarda ambigus genitalia

11 β -HİDROKSİLAZ EKSİKLİĞİ (%5-8)

- *Kız → virilizasyon (kuşku genitalya) , erkek → hiperandrojenizm bulguları
- *11-DOC ↑ → volüm fazlalığı → HT (hafif orta düzeyde, ilk 10 yılda görülür) , hipokalemi
- *Tuz kaybı bulgusu ∅



17-HİDROKSİLİZ EKSİKLİĞİ (< %1)

K → dış genitalyasi N, E → dişi görünümde

* Bu enzim overlerde de fonksiyon gördüğünden östradiol sentezi bozuk

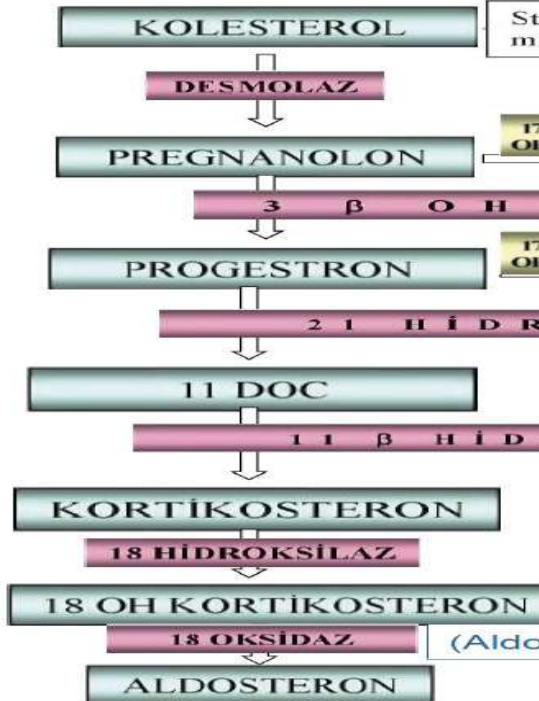
Kız>>> primer hipogonadizm → sekonder seksüel karakterlerde gelişmeme

→ primer amenore

*Erkekler inkomplet virilize (hipospadias, kriptorşidizm, dişi dış genetal yapı)

(Dişi genital, ingiunal kanalda testis palpasyonu>>>testiküler feminizasyonla karışabilir)

11-DOC ↑ ve kortikosteron ↑ → HT, hipopotasemi, RAS supresyonu



KOLESTEROL

Star>>>Kolesterolü
stoplazmadan iç mitokondri
membranına taşır

DESMOLAZ

PREGNANOLON

17 α
OHaz

17 α . OH PREGNANOLON

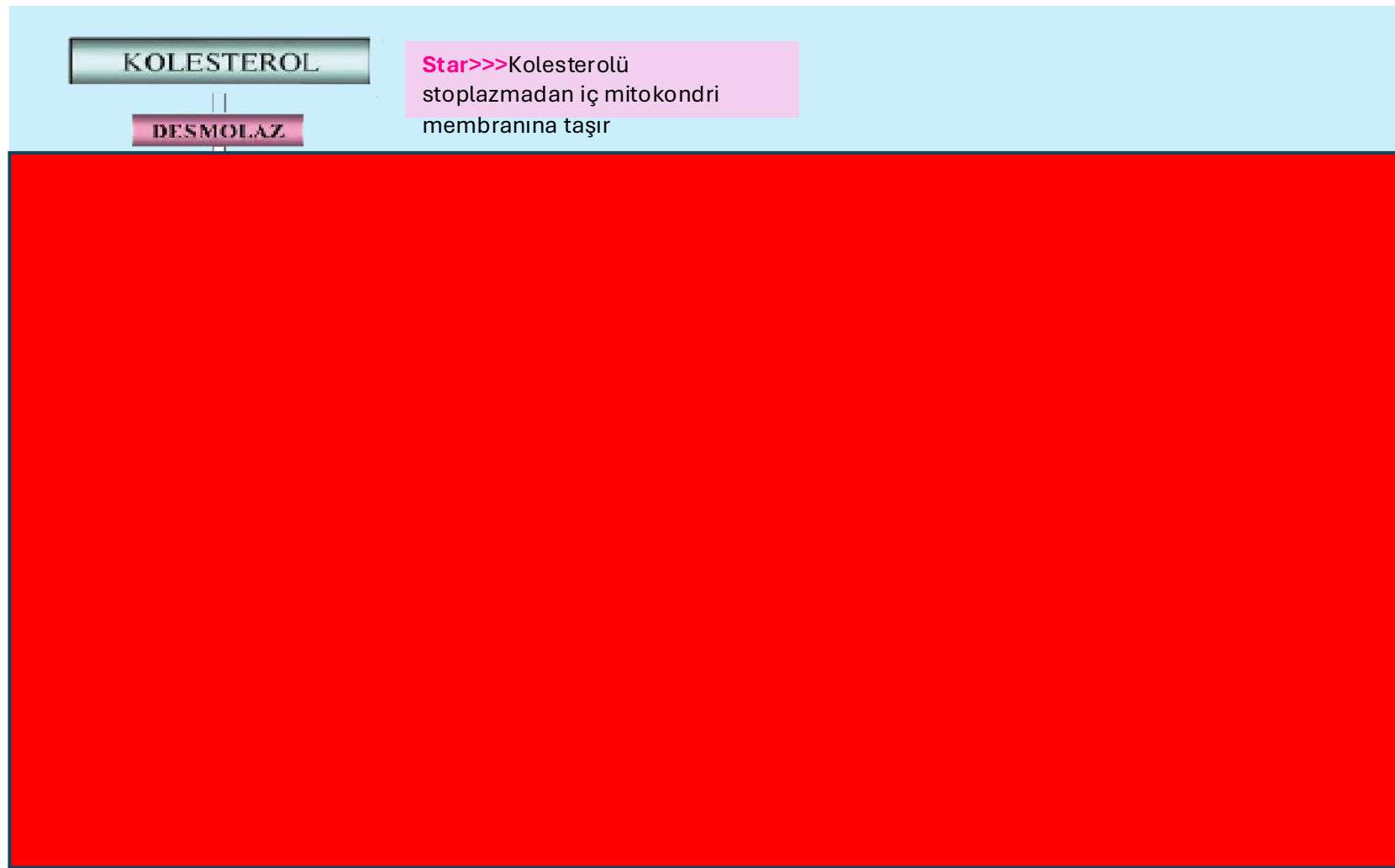
17-20
LİYAZ

DHEA

3 β OH STEROİD DEHİDROGENAZ

*Her iki cinsiyette tuz kaybı olur

*Her iki cinsiyette ambigus genitalia olur



- *Kolesterol>>>20-22 desmolaz (kolesterol desmolaz) ile >>>pregnenalona dönüşür
- *StAR ile 20-22 desmolaz kliniği aynı
- *Her ikisinde de lipit birikir, adrenal bez kolesterol yüklü, devasa yağlı görünür

20-22 desmolaz eksikliğinde >>>erkek psödohermafroidizm ve tuz kaybı görülür

*Kızlarda ambigus, erkekte virilizasyon , her iki cinsiyet te tuz kaybı>>>Klasik 21 hidroksilaz eksikliği

*Kızlarda ambigus, erkekte cinsiyet bozukluğu yok, tuz kaybı yok, hipertansiyon >>>11 hidroksilaz eksikliği

*Erkekte cinsiyet bozukluğu, kızlarda cinsiyet sorunu yok,tuz kaybı yok, hipertansiyon >>>17 hidroksilaz eksikliği

*Her iki cinsiyette bozukluk , her iki cinsiyette tuz kaybı>>>3 beta dehidrogenaz eksikliği

KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ

Enzim eksikliği	Dişi psödohermafrodizm	Erkek psödohermafrodizm	Tuz kaybı	Hipertansiyon
21 hidroksilaz eksikliği	+		+	
11 β -hidroksilaz eks.	+			+
3 β dehidrogeneaz eks.	+	+	+	
17 hidroksilaz eks.	Hipergonadotropik hipogonadizm	+		+
20-22 desmolaz eks.		+	+	

Kız AG sebepleri

- *3-
 β hidroksilaz eksikliği
- *11 β - eksikliği
- *21 hidroksilaz
eksikliği

Erkek AG sebepleri

- *20-22 desmolaz eksikliği
- *17 ile başlayan enzimler
- *3 β dehidrogenaz
eksikliği

Her 2 cinste ambigus

- * 3beta

1 aylık erkek bebek konvülziyon, kusma ve emmeme şikayetleri ile getirildiği poliklinikte yapılan fizik muayenede kan basıncının düşük olduğu, dehidrate olduğu, skrotumunda aşırı hiperpigmentasyon olduğu, haricen normal erkek cinsiyetinde olduğu ve ateşinin olduğu tespit ediliyor. Laboratuvar incelemesinde tuz kaybı ve hipoglisemi tespit ediliyor. Olgunun soygeçmişinde ailede akrabalık olduğu ve bir kardeşininde yenidoğan döneminde eksitus olduğu öğreniliyor. Olgunun en olası tanısı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Organik asidemi
- B) Bakteriyel ajanlara bağlı septik şok
- C) Pilon stenozuna bağlı aşırı kusma
- ☒ D) Konjenital adrenal hiperplazi
- E) Konjenital ACTH eksikliği

Dr. Mehmet Şirin Kaya

*Tuz kaybı ve hipoglisemi ön planda primer adrenal yetmezlik düşündürür
*Vaka yenidoğan olduğu için adrenal yetmezlikte en sık >>>KAH düşünülür
*Vaka büyük çocuk olsaydı >>>Otoimmün bez harabiyeti düşünülecekti
*KAH en sık nedeni 21hidroksilaz eksikliği
*Klasik 21 hidroksilaz eksikliğinde;
 >>>Her iki cinsiyette hipoglisemi, tuz kaybı ,hiperpigmentasyon
 >>>Kız cinsiyette ambigu genitalite
 >>>Erkek cinsiyette virilizasyon veya haricen normal olması beklenir

* Konjenital ACTH eksikliğinde sekonder adrenal yetmezlik olur, aldosteron etkilenmez , sadece kortizol etkilenir

Evde doğan 10 günlük kız bebek bulantı, kusma, emmeme, kilo kaybı şikayetleri ile acil servise getiriliyor. Fizik muaynesinde ambigus genitale ve kan basıncı yüksekliği dikkat çekiyor. Olgunun bakılan laboratuvar testlerinde hipokalemi ve plazma renin düşüklüğü saptanıyor. Olgunun en olası tanısı aşağıdakilerden hangisidir ?

Kızlarda ambigus genitalya, virilizasyon yapan enzimler derse akla;

*3 beta hidroksisteroid dehidrogenez

*21 hidroksillaz

*11 beta hidroksilaz eksikliği gelmeli

*Her üç enzim eksikliğinde 17 ketosteroid düzeyleri yüksek

>>>HT var, hipokalemi ve plazma renin düşüklüğü var

A) 11 beta hidroksilaz eksikliği

B) 17 alfa hidroksilaz eksikliği

C) Klasik 21 hidroksilaz eksikliği

D) 3 beta hidroksidehidrogenez eksikliği

E) Conn sendromu

Kızda ambigus genitale, Tuz fazlalığı , hipertansiyon

Erkek te ambigus genitale,, Tuz fazlalığı , hipertansiyon

Kızda ambigus genitale,Erkek te virilizasyon , Tuz kaybı, hipoglisemi

Her iki cinsiyette ambigus genitale, Tuz kaybı,Hipoglisemi

Hiperaldosteronizm, Na yüksek, K düşük, renin baskılı

Karyotipi XY olan bebeğin fizik muaynesinde hipospadias ,bifid skrotum , inmemiş testis saptanıyor. Laboratuvar testlerinde tuz kaybı, DHEA/ androstenedion oranı ve 17-OH pregnenolon/17-OH Progesteron oranının arttığı görülen olguda en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) 21 hidroksilaz
- ☒ B) 3 Beta hidroksisteroid dehidrogenaz enzim eksikliği
- C) 17-hidroksilaz
- D) 11 beta hidroksilaz
- E) 5alfaredüktaz eksikliği

Testesterondan dihidrotestesteron olmaz
XY, erkekte ambigus genitale

Dr. Mehmet Şirin Kaya

Erkelerde ambigus genitalya yapan enzimler;

- *3Beta HSD eksikliği
- *17 alfa hidroksilaz eksikliği ve diğer 17 ile başlayan enzim eksiklikleri
- *20-22 desmolaz eksikliği

Erkelerde ambigus genitalya ve hipotansiyon varsa ;

- *3Beta HSD eksikliği
- *20-22 desmolaz eksikliği

Erkelerde ambigus genitalya ve hipertansiyon varsa ;

- *17 alfa hidroksilaz eksikliği

Erkeklerde kuşkulu genitalyaya sebep olan durumlardan olmayan aşağıdakilerden hangisidir ?

- A) 5 alfa redüktaz eksikliği
- B) 3 Beta hidroksisteroid dehidrogenaz enzim eksikliği
- C) 17-hidroksilaz
- D) WT 1 (Wilms tümör 1) gen mutasyonu
- ☒ E) Fetoplasental aromataz eksikliği (CYP 19) eksikliği

T* benzeri

WT 1 (Wilms tümör 1) geni testisi geliştiren genlerdendir. Mutasyonunda erkeklerde ambigus genitalia görülür

Fetoplasental aromataz eksikliği

*Plasental aromataz eksikliğinde fetal adrenal androjenlerin aromatisasyonu yapılamaz>>>androjenler östrojene dönüşemez

*Annede gebelikte virilizasyon olur

*Dişi fetüste virilazasyon olur

- I-Tiroid agenezisi
- II-Tiroid hipoplazisi
- III-Ektopik tiroid
- IV-Santral hipotroidi
- V-Dishormonogenezis

Yukarıdaki konjenital hipotiroroidizm nedenlerinin hangisinde guatr beklenir ?

- A) I-II
- B) I-V
- C) II-V
- D) V
- E) IV-V

*Guatr olması için ortamda bir tiroid bezi olmalı ve onu durmadan uyan, reseptörüne sağlıklı bağlanan bir TSH olmalı

- *Tiroid agenezisi, hipoplazisi ve ektopik tiroid de ise büyüyecek normal bir bez yok
- *Santral hipotroidide Tirodi uyan TSH yok>>>Guatr yok
- *Tirodi dishormonogenezde tiroid hormon üretimi defektli. TSH durmadan tiroid bezini uyarıp guatr yapar

- ***Tioksın sentez defekti – Dishormonogenezis (%10-15)**
- *OR, Guatr vardır.
- *Defekt inkompletse hipotiroidi yıllar sonra ortaya çıkar
 - a-İyot transport defekti (sodyum-iyodid simport defekti)
 - b- Tiroid peroksidaz organifikasyon ve birleşme defektleri
 - c- Deiyodinasyon defektleri
 - d- Tiroglobulin (TG) sentez defekti

Konjenital hipotroidinin en sık nedeni aşağıdakilerden hangisidir ?

- A) Tiroid dishormonogenezis
- B) Tiroid disgenezisi
- C) Santral hipotroidi
- D) Tiroid hormon direnci
- E) TSH direnci

USG agenezi ve hipoplazi ayırımı yapılabilir

Tiroid disgenezisinde hipotroidizm görülür ama guatr görülmez
Ç.S.S.

Dr. Mehmet Şirin Kaya

Tiroid disgenezisi (%80-85)

*En sık konjenital hipotroidi nedeni Ç.S.S.

*Sporadiktir. %10 genetik

*1/3 agenezi;

- Anne T4 ü plasentadan geçer, bebek doğumda normal olabilir
- Radyonüklid tutulumu olmaz

*2/3 ektopi ve hipoplazi.

-Ektopi dil kökünden (en sık) normal lokalizasyon arasında her yerde olabilir

-Ektopik tiroid yıllarca normal hormon üretip, çocuklukta yetersiz olabilir

- Ektopi için en iyi tanı aracı sintigrafidir

Ülkemizde yapılan taramalar ve bu taramalarda istenilen tetkikler hangi seçenekte yanlış verilmiştir ?

- A) Fenilketonüri-Topuk kanında fenilalanin düzeyi
- B) Biyotidinaz eksikliği – Topuk kanında biyotidinaz enzim düzeyi bakısı
- C) Kistik fibrozis –Topuk kanında immun reaktif tripsinojen ölçümü
- D) Konjenital hipotroidi-Topuk kanında TSH düzeyi yüksekliği
- ☒ E) Talasemi majör- Topuk kanında Hg A ölçümü

KONJENİTAL HİPOTİROİDİ TARAMASI

- *Konjenital hipotroidi önlenabilir zeka geriliğinin en önemli nedeni
- *Erken tedavi çok önemli
- *Tarama olarak topuk kanı TSH düzeyi bakılır
- *Tercihen 3-5. günlerde bakmak daha ideal ölçüm sonucu verir
- *TSH>20 U/l olanlar ileri merkeze sevk edilir
- *TSH düzeyinin düşük olduğu santral hipotroidiler taramada atlanabilir

8 yaşındaki olgu konvülziyon şikayeti ile getirildiği hastanede yapılan incelemerde **kalsiyum düzeyi: 5,1 mg/dl , fosfor düzeyi :8 mg/dl saptanıyor.** Ön planda hipoparatiroidi düşünülüp parathormon düzeyine bakılıyor. **Parathormon düzeyi normal,** renal fonksiyonları normal, renal tübüler bozukluk olmayan olgunun fizik muaynesinde **gövdesel obezite, boy kısalığı , yuvarlak yüz ve iskelet anomalileri** dikkat çekiyor. Bu olguda en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Psödohipoparatiroidi
- B) Hipofosfatazya
- C) Jansen tipi metafizer kondrodizplazi
- D) D vitamini intoksikasyonu
- E) Velokardiyosyal sendrom/DiGeorge sendromu

Ca düşük, fosfat yüksek ise >>>hipoparatiroidi
PTH normal, obezite ve boy kısalığı gibi kemik bulguları varsa tanı: Psödohipoparatiroidi

Dr. Mehmet Şirin Kaya

Tip 1 Psödohipoparatiroidi (Albright'ın Herediter Osteodistrofi Sendromu)

- * En sık tip, OD kalıtım, GS alfa subünit defekti (GNAS)
- * PTH adenilat siklazı aktive edemez >>>Periferik dokuda cevapsızlık
- * PTH verilince, plazma ve idrar cAMP düzeyi ve fosfor atılımı artmaz.
- * TSH, LH, FSH ve glukagon gibi hormonlara da direnç gelişebilir.
Bu hormonlarda adenilat siklaz sistemi ile çalışır
Hipotiroidi, hipogonadizm -amenore, infertilite eşlik
- * Başlangıç yaşı; 7-8 yaş
- * En erken bulgu hipokalsemi,tetani
- * Orta düzeyde mental retardasyon var
- * Kısa boy, obezite, gövdesel yağlanma,yuvarlak yüz tipiktir.
- * Kısa ve geniş falankslar, iskelet anomalileri,brakidaktili (4. ve 5. metakarpal, metatarsal kemiklerde kısalık, en az etkilenen 2. parmağıdır)
- * Cilt altı ve bazal ganglionlarda kalsifikasyon, katarakt
- * El sırtında gamze, işaret parmağı orta parmağından uzun

Tip 1 diyabet tanısı konulan olguya insulin tedavileri başlanıyor. İnsülin tedavisini yetersiz alan, fazla stresli olan olgunun üst solunum yolu enfeksiyonu olduğu bir zamanda bilinç bulanıklığı ve uyku hali , karın ağrısı, derin ve hızlı solunum alma şikayetleri ile acile başvuruyor. Acilde yapılan tetkilerinde kan şekeri: 450 mg /dl, pH:7.1 , ketonemi ve ketonüri tespit ediliyor. Fizik muaynesinde turgor tonusunda aşırı derecede azalan olgunun tanısı aşağıdakilerden hangisidir ?

- A) Akut pankreatit
- B) Diyabetik ketoasidoz
- C) Sepsis
- D) Salisilat intoksikasyonu
- E) Üre siklus defekti

DIYABETİK KETOASİDOZ

* Diabet vakaların önemli bir kısmı DKA ile gelip tanı alır
*En önemli ve akut dönemde en ölümcül komplikasyon >>>ketoasidoza sekonder gelişen beyin ödemi

DKA Tanı Kriterleri

Hiperglisemi (>200 mg/dl)

1. Metabolik ve laktik asidoz (Ph< 7.35 veya HCO₃ < 15 mEq/L)
2. Ketonemi- ketonüri
3. Hiperosmolarite

Bir önceki olguda insulin dozu artırılmış ama olgu tedaviye uymadığı için kusma, karın ağrısı ve uykuya meyil kliniği ile acil servise getiriliyor. Turgor tonusu düşük, nefeste aseton kokusu olan olguya ilk tedavide aşağıdakilerden hangisi yapılmalı ?

- A) % 5 dekstroz tedavisi
- B) İ.V. 10-20 cc/kg dozunda serum fizyolojik sıvıyı 1 saat içinde yükleme
- C) İV. Bolus bikarbonat tedavisi
- D) İntravenöz insülin bolus tedavisi
- E) İ.V. Potasyum bolus ve bikarbonat bolus tedavisi

2 DKA'da hasta ağır dehidratasyon kliniği ile geldiği için; Tedavide ilk yapılması gereken, *İlk 1 saatte %0,9 NaCl veya ringer laktat 10-20 cc/kg yükleme tedavisi verilmeli

***Çok önemli not>>>İLK 24 saat içinde hipotonik sıvılar kullanılmamalı

*İzotonik sıvılar kullanılmalı, çünkü hipotonik sıvılar beyin ödemi riskini artırır

***Dehidratasyon yavaş düzeltilmeli (Beyin ödemi gelişebilir), düzeltme hedefi en az 48 saat.

2 yaşındaki erkek çocuk, 2 gün önce başlayan yüksek ateş ve öksürük nedeniyle acile getiriliyor. Son 24 saatte durumunun hızla kötüleştiği, nefes alırken zorlandığı ve huzursuzlaştığı bildiriliyor. Fizik muayenede toksik görünüm, takipne ve sağ akciğer bazal bölgede yaygın raller duyuluyor. Çekilen akciğer grafisinde **multilober infiltrasyon, pnömatosel ve plevral efüzyon** saptanıyor.

Bu hastada en olası pnömoni etkeni aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Streptococcus pneumoniae
- B) Respiratuvar sinsityal virüs (RSV)
- C) Chlamydia trachomatis
- D) Mycoplasma pneumoniae
- E) Staphylococcus aureus

 Vurucu Klinik Şifreler:

- Ani kötüleşme + toksik görünüm ☒
- Pnömatosel + multilober tutulum ☒
- Küçük yaş + yüksek ateş ☒
- Cevap = **S. aureus** 



Doğru cevap: E) S. aureus

Etken	Klinik Özellik	Ateş	Görüntüleme Bulguları	Ayırt Edici Noktalar
Staphylococcus aureus	Ani başlangıç, toksik görünüm, hızlı kötüleşme, bronkopnömoni	✓ Yüksek ateş	Multilober infiltrasyon, pnömatosel, apse, plevral efüzyon	● Pnömatosel, apse ve empiyem gelişimi; komplikasyon riski yüksek
Streptococcus pneumoniae	Ani başlangıç, lobar pnömoni, sık görülür. 5 yaş altı ensik bakteriyel pnömoni nedeni	✓ Yüksek ateş	Tek lob tutulumu, plevral efüzyon olabilir	● En sık etken, plörezi sık, pnömatosel nadir
RSV (Respiratuvar sinsityal virus)	Burun akıntısı, wheezing, bronşiolit tablosu; bebeklerde sık. 5 yaş altı en sık pnömoni nedeni .	◆ Genellikle yüksek, nadiren düşük	Hiperinflasyon, peribronşiyal kalınlaşma	● 0–2 yaşta sık; ateş nadir, viral bulgular ön planda
Chlamydia trachomatis	Afebril pnömoni, stakatöre öksürük, konjonktivit eşlik edebilir	✗ Genellikle ateş yok	Difüz infiltrasyon, bilateral interstisyel görünüm	● 4–12 haftalık bebekte, ateşsiz pnömoni + konjonktivit + eozinofili
Mycoplasma pneumoniae	Subakut başlangıç, baş ağrısı, boğaz ağrısı, kuru öksürük, miyringit eşlik edebilir	✓ Genellikle orta-yüksek ateş	Patchy infiltrasyon, retikülonodüler desen	● Okul çağı çocukta sık; büllöz miyringit (kulak zarı iltihabı)+ soğuk aglutinin (+)

Yaşa göre pnömoni etkenleri

- 0-1 ay → GBS
- 1 ay- 5 yaş → RSV (en sık bakteri pnömokok)
- 0-3 ay → ateşsiz pnömoni → clamidya
- ≥ 5 yaş → mycoplasma , pnömokok

2 yaşında bir çocuk, 2 gündüye var olan hafif ÜSYE bulguları ve ateş sonrası , **havlar tarzda öksürük, inspiratuar stridor ve ses kısıklığı** ile acil servise başvuruyor. Hafif ateşi mevcut, genel durumu orta. Solunum çabası var ancak ağzından **salya gelmesi yok**. Oksijen saturasyonu 94%, göğüs oskültasyonunda akciğer sesleri normal.

Bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Bakteriyel trakeit
- B) Akut epiglotit
- C) Spazmodik krup
- D) Pnömoni
- E) Viral krup

☒ **Doğru cevap: E: Viral krup**

Viral krup

☒ 6 ay–3 yaş arası sık.

Prodromal dönem var. havlar tarzda öksürük

İnspiratuar stridor, ses kısıklığı, düşük-orta ateş.

Parainfluenza virüs tip 1 en sık

**ön-arka boyun grafisinde 'steeple sign' (kalem ucu belirtisi) görülür

Krup tedavisi>>>Oksijen, rasemik epinefrin, oral ya da parenteral steroid, helioks, soğuk akşam havası (dikkat soğuk buhar etkinliği kanıtlanmamış)

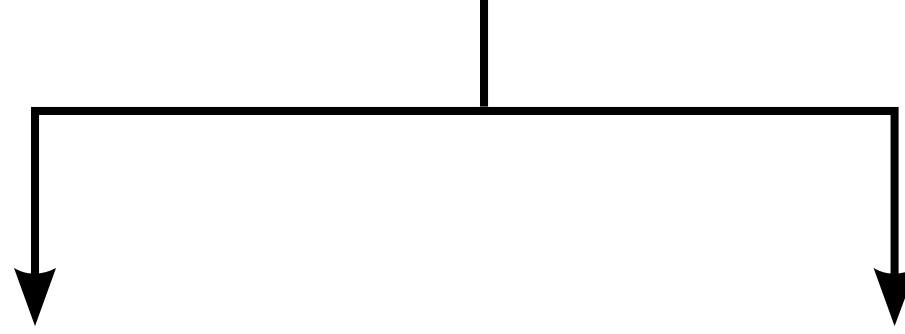
2 yaşında bir çocuk, 2 gündü var olan hafif ÜSİE bulguları ve ateş sonrası , **havlar tarzda öksürük, inspiratuar stridor ve ses kısıklığı** ile acil servise başvuruyor. Hafif ateşi mevcut, genel durumu orta. Solunum çabası var ancak ağzından **salya gelmesi yok**. Oksijen saturasyonu 94%, göğüs oskültasyonunda akciğer sesleri normal.

Bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Bakteriyel trakeit
- B) Akut epiglotit
- C) Spazmodik krup
- D) Pnömoni
- E) Viral krup

Seçenek	Ayırt Edici Özellik	Etken / Görüntüleme Bulgusu
A) Bakteriyel trakeit	✗ Prodromal dönem var. Yüksek ateş, toksik görünüm, genellikle viral krup sonrası gelişir; bol pürülan sekresyon, entübasyon gerekebilir.	Staphylococcus aureus; lateral boyun grafisinde trakeal düzensizlik, subglottik daralma olabilir.
B) Akut epiglotit	✗ Ani başlangıç, yüksek ateş, salya akıtma, disfaji, huzursuzluk, tripod pozisyonu.	Haemophilus influenzae tip b (aşısızlarda); **lateral grafide 'thumb sign' (başparmak belirtisi)**.
C) Spazmodik krup	✗ Gece ani başlayan havlar tarzda öksürük ve stridor; ateş yoktur, sıklıkla viral enfeksiyon bulgusu yoktur.Gündüz semptom yok. Enfeksiyöz değil, alerjik ya da psikojenik olabilir.	Net etken bilinmez, non-enfeksiyöz (alerjik veya psikojenik olabilir) .Belirgin subglottik ödem ve inflamasyon yok, hafif subglottik daralma olsa da görüntüleme genellikle normal
D) Pnömoni	✗ Ateş, öksürük, takipne, raller, solunum sıkıntısı; havlar öksürük ve stridor olmaz.	RSV, Streptococcus pneumoniae, Mycoplasma; **akciğer grafisinde infiltrasyon veya konsolidasyon**.

Mikrositik Anemiler



Rtc(↓/yetersiz)



Demir eksikliği



Talasemi minör



Kronik hastalık /inflamasyon



Kurşun zehirlenmesi



Sideroblastik anemi



Bakır eksikliği



B6 eksikliği

Rtc(↑)



Talasemi send.



Hemoglobin C

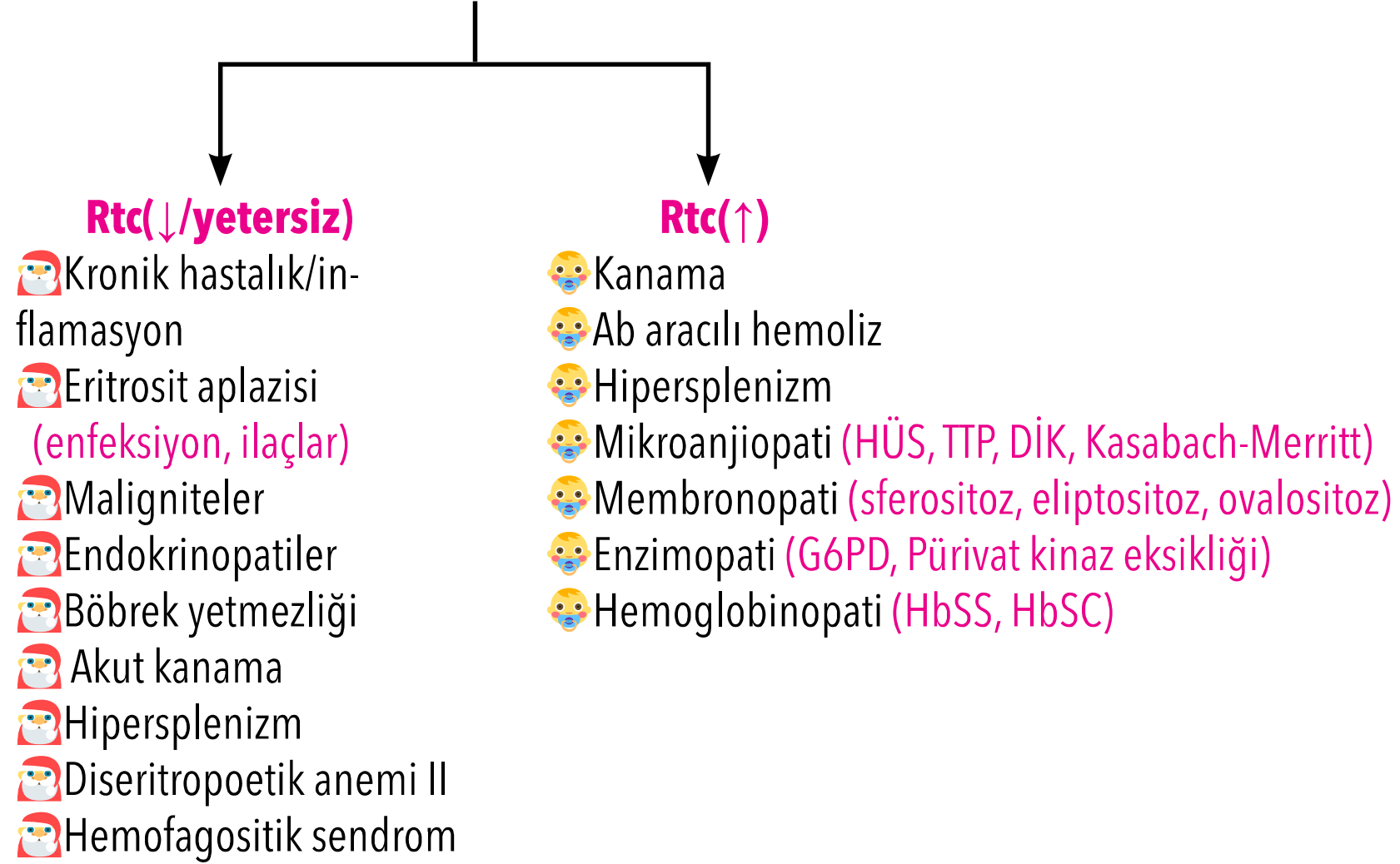


Hemoglobin E



Piropoikilositoz

Normositik Anemiler



Makrositik Anemiler

Rtc(↓/yetersiz)

- 👤 Folat eksikliği
- 👤 B12 eksikliği
- 👤 Edinsel aplastik anemi
- 👤 Konjenital aplastik anemi
 - * Diamond-blackfan
 - * Fanconi anemisi
 - * Pearson sendromu
- 👤 İlaç aracılı (alkol, zidovudin)
- 👤 Down sendromu (genelde anemi olmaz)
- 👤 Hipotiroidi
- 👤 Kronik KC hastalığı
- 👤 Miyelodisplaziler
- 👤 Orotik asidüri
- 👤 Lesch-Nyhan
- 👤 Tiamin responsif megaloblastik anemi

Rtc(↑)

- 👤 Diseritropoetik anemi I ve III
- 👤 Aktif hemoliz

2 yaşındaki olgu solukluk, halsizlik, tinitus, baş ağrısı, sistolik üfürüm taşikardi şikayetleri ile polikliniğe getiriliyor. Bakılan Hb: 8 mg/dl, ferritin: 2, serum demiri düşük, transferrin saturasyonu düşük (<%16), MVC: 63 fl, MCH: 18pg, RDW: 20, eritrosit sayısı $3,2 \times 10^6/\text{mm}^3$, retikülosit : %0,2 bulunuyor. Periferik yamada hipokromi, mikrositoz saptanan olgunun tanısı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Kronik hastalık anemisi
- B) Demir eksikliği anemisi**
- C) Beta talasemi minör
- D) B12 eksikliğine bağlı anemi
- E) Hemolitik anemi

Doğru seçenek: B) Demir Eksikliği Anemisi

Hb: Düşük (genellikle < 10 g/dL)

A) Kronik Hastalık Anemisi (Anemia of Chronic Disease)

Hb: Düşük (genellikle 6–9 g/dL)

MCV: Normal veya hafif düşük (normositer / hafif mikrositer)

MCH: Normal veya hafif düşük (normokrom / hafif hipokrom)

RDW: Genellikle normal (ayırıcı tanıda önemli)

C) Beta Talasemi Minör

Hb: Hafif düşük veya normal

MCV: Düşük (şiddetli mikrositoz)

MCH: Düşük

RDW: Genellikle normal

D) B12 Eksikliği Anemisi

Hb: Düşük

MCV: Yüksek

MCH: Yüksek

Retikülosit: Artmış

Periferik yayma: Schistosit, sferosit olabilir

LDH: Artmış

Haptogloblin: Düşük

Nötrofil: Artmış

Klinik: Sarılık, ikter, splenomegali, koyu renkli idrar

İştah: Azalmış

Coombs testi: Pozitif (otoimmün hemolizde)

E) Hemolitik Anemi

Hb: Düşük

Retikülosit: Artmış

LDH: Artmış

İndirekt Bilirubin: Artmış

Haptogloblin: Düşük

Periferik yayma: Schistosit, sferosit olabilir

Kemik iliği: Eritroid hiperplazi

Klinik: Sarılık, ikter, splenomegali, koyu renkli idrar

Coombs testi: Pozitif (otoimmün hemolizde)

6 aylık kız bebek kilo almada gerilik, solukluk, başını tutamama şikayeti ile polikliniğe başvuruyor. Yapılan tetkilerinde makrositeer eritrositler, nötrofillerde hiper segmentasyon, metil malonik asidürü ve homosistein yüksekliği görülüyor. Yapılan laboratuvar incelemelerinde B12 ve folik asit düzeyleri normal görülüyor. Olgunun en olası tanısı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Fankoni aplastik anemisi
- B) Diamond Balckfan anemisi
- ☒ C) Transkobalamin II eksikliği
- D) İmmerslund –Grasbeck sendromu
- E) İntrensek faktör eksikliği

TRANSKOBALAMİN 2 (TC II) EKSİKLİĞİ

*OR kalıtılır

- *B12 vitaminin %10-15 kadar TC II ile bağlıdır
- *B12 vitaminin hücrelere alınmasını>>>TC II sağlar
- *TC II eksikliğinde serum B12 düzeyi normal ; ama hücresel düzeyde düşüklük olur>>>Megaloblastik anemi
- *Metilmalonic asit ve homosistein düzeyleri artar, nörolojik bulgular görülebilir.
- *YD döneminden itibaren ağır klinik
- *Büyüme geriliği, kusma, ishal, tekrralayan enfeksiyonlar
- *İlerleyici pansitopeni, kemik iliğinde megaloblastik değişiklikler , metilmalonic asidüri**
- *Mental gerilik (geç tanı ve geç tedavide), nörolojik bozukluk
- *Kombine immun yetmezlik görülür

****Normal B12 vitamini ve folik asit düzeylerine rağmen ağır megaloblastik anemi olur

6 aylık kız bebek kilo almada gerilik, solukluk, başını tutamama şikayeti ile polikliniğe başvuruyor. Yapılan tetkilerinde makrositeer eritrositler, nötrofillerde hiper segmentasyon, metil malonik asidürü ve homosistein yüksekliği görülüyor. Yapılan laboratuvar incelemelerinde B12 ve folik asit düzeyleri normal görülüyor. Olgunun en olası tanısı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Fankoni aplastik anemisi
- B) Diamond Balckfan anemisi
- ☒ C) Transkobalamin II eksikliği
- D) İmmerslund –Grasbeck sendromu
- E) İntrensek faktör eksikliği

Dr. Mehmet Şirin Kaya

Seçenek	Ayırt Edici Özellikler
A) Fanconi aplastik anemisi	Mikrosefali, kısa boy, radyal defekt ve pansitopeni ile birlikte kromozom kırıkları gözlenir, genelde MCV yüksektir ama vitamin düzeyleri normaldir.
B) Diamond-Blackfan anemisi	MCV yüksek, sadece eritrosit serisi etkilenmiştir; triphalangeal başparmak gibi konjenital anomaliler eşlik edebilir ve B12/folat düzeyleri normaldir.
D) İmerslund–Grasbeck sendromu	B12 eksikliği tablosuna eşlik eden izole proteinüri tanı koydurucudur, genetik tubulopati söz konusudur.
E) İntrensek faktör eksikliği	B12 eksikliği mevcuttur, homosistein ve MMA yüksek bulunur, genellikle anti-intrensek faktör antikorları pozitif saptanır.

Anne babası akraba olan, yenidoğan döneminde göbek kanaması olan, göbeği 35. günde düşen, yürümeye başladıktan sonra vücudunda ekimozlar görülen olgu polikliniğe getiriliyor. Poliklinikte yapılan tetkiklerde trombosit sayısı yeterli, kanama zamanı normal, PT, aPTT , trombin zamanı normal görülüyor. Olgunun en olası tanısı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Faktör II eksikliği PT, aPTT uzar
- B) Faktör V eksikliği PT, aPTT uzar
- C) Faktör VII eksikliği PT uzar
- D) Faktör VIII eksikliği aPTT uzar
- ☒ E) Faktör XIII eksikliği

Dr. Mehmet Şirin Kaya

T* benzeri

Faktör XIII eksikliği (Fibrin stabilizan faktör eksikliği)

- Geç kanama tipik (Travmadan 1-2 gün sonra ekimoz)
 - **Geç göbek düşmesi**, kötü yara iyileşmesi ve spontan düşükler
 - Rutin koagülasyon testleri normal
- Ç.S.S.**

Kesin tanı faktör düzeyi bakmak ya da pıhtı erime testi

- TDP veya kriyopresipitat tedavide verilir

Yenidoğanın solunum salonu resütasyon aşamaları hakkında aşağıdakilerden hangisi yanlıştır?

- A) Resütasyon ihtiyacı belirlemede APGAR skoru önemlidir
- B) Spontan solunumun sayısı ne olursa olsun yetersiz solunum çabası varsa pozitif basınçlı ventilasyon yapılmalı
- C) Kalp masajı yapılacaksa yapay solunumla koordineli olmalı
- D) Doğum salonunda bebek kurulanması ısı kaybını önlemek için çok önemlidir
- E) Taktıl uyaran ayak tabanına fiske vurma ya da sırtın sıvazlanması şeklinde olmalı

Dr. Mehmet Şirin Kaya

*Yenidoğan resütasyonu alınan APGAR puaunına göre yapılmaz
APGAR puanu en erken 1. dakika sonunda verildiği için
>>>resutasyon gerekli ise geç kalınabilinir

***Yenidoğan bir bebekte solunum sıkıntısı varsa ilk 30 saniye takdil uyaranla solunum sitimule edilmeye çalışılır

Doğum odasında canlandırma yapılan bebeğe pozisyon verilip aspire ediliyor, taktil uyaran sonrası bile solunum çabasının yetersiz olduğu kalp atım hızının 45 atım /dakika olduğu görülen yenidoğana en uygun yaklaşım aşağıdakilerden hangisidir

- A) Ek taktil uyaran verilmeli
- B) Ek oksijen ve volüm genişletici verilmeli
- C) Bebek entübe edilmeli
- D) Pozitif basınçlı ventilasyon, göğüs kompresyonu ve adrenalin İ.V. uygulanması gerekir
- E) Balon maske ile pozitif basınçlı ventilasyon 30 saniye uygulanıp ,tekrar değerlendirme yapılır

Dr. Mehmet Şirin Kaya

*Solunum çabası yetersiz, kalp tepe atımı<100 atım/dk olan bebekte ilk pozitif basınçlı ventilasyon uygulanır

*Çünkü bradikardilerinde çok büyük bir kısmı solunum sistemi bozuklukları veya yetersizliklerinden kaynaklanır

*Bu nedenle daima ilk pozitif basınçlı ventilasyon ile resütasyona başlanmalı

Bir önceki soruda 30 saniye balon maske ile pozitif basınçlı ventilasyon sonrası bakılan kalp atım hızı <50 atım /dakika ise aşağıdakilerden hangisi önerilir ?

- A) Resütasyona sadece pozitif basınçlı ventilasyon ile 30 saniye daha devam etmek
- B) Hemen adrenali tedavisi başlanmalı
- C) Balon maske ile pozitif basınçlı ventilasyon + göğüs kompresyonu
- D) Kanama düşünülüp kan ürünü verilebilir
- E) Göğüs kompresyonuna ek oksijen verilmesi

Dr. Mehmet Şirin Kaya

*Pozitif basınçlı resütasyona rağmen halen solunum düzensiz, kalitesiz ve kalp hızı halen <60 ise kap masajı yapılır

ama

kalp tepe hızı 60-100 atım /dakika arasında ise bu atım sayısı bebeğe yeterli, sadece pozitif basınçlı ventilasyon yapmak yeterli olacaktır

Bir önceki soruda 30 saniye balon maske ile pozitif basınçlı ventilasyon ve etkili bir göğüs kompresyonu sonrası bakılan kalp atım hızı <50 atım /dakika ise aşağıdakilerden hangisi önerilir

- A) Resütasyona sadece pozitif basınçlı ventilasyon ile 30 saniye daha devam etmek
- B) Pozitif basınçlı ventilasyonuna ek olarak göğüs kompresyonu ve adrenalin başlanmalı
- C) Balon maske ile pozitif basınçlı ventilasyon + göğüs kompresyonu
- D) Kanama düşünülüp kan ürünü verilebilir
- E) Göğüs kompresyonuna ek oksijen verilmesi

Maske ile pozitif basınçlı ventilasyon ve göğüs kompresyonuna rağmen ;
Kalp tepe atımı <60 atım/dakika olduğunda pozitif basınçlı ventilasyon ve göğüs kompresyonuna ek olarak adrenalin başlanmalı

*Resütasyonda İ.V. yada intratrekeal adrenalin kullanılabilir

***Yenidoğan canlandırmasında kullanılmayan ilaçlar (KAKA=kötü ilaçlar) Ç.S.S./B.S.S.**

1. Kalsiyum
2. Atropin
3. Kafein
4. Aminofilin

40 haftalık 3400 gram doğan bebek solunumu deprese ve bradikardik olduğu için doğum salonunda 3 dakika pozitif basınçlı ventilasyon , kalp masajı ve adrenalin uygulaması yapılmış. Bu uygulamalar sonrası kalp atım hızı normale dönen olgunun solunum depresyonlarının sürdüğü görülmüştür. Bu bebeğe verilecek en uygun ilaç aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Dopamain
- B) Atropin
- C) Naloksan
- D) Ek doz adrenalin
- E) Kalsiyum

Dr. Mehmet Şirin Kaya

*Resütasyona dirençli solunum depresyonlarında anneye sezeryan sırasında verilen opiyatlara bağlı solunum depresyonu düşünülmeli

*Bu amaçla bebeğe opiyat antagonisti olan>>>naloksan başlanır **Ç.S.S.**

Elektif sezeryana alınmış ve sezeryan sırasında fazla miktarda sıvı verilmiş 37. haftada doğmuş bir yenidoğanda ilk 3 saat içinde solunum sıkıntısı görülüyor. Çekilen akciğer grafisinde inter lobüler fissürlerde sıvı, diyafragmatik hafif düzleşme, periler pulmoner damarlarda belirginleşme görülüyor. Bakılan arteriyel kan gazı değerleri normal olan bebekte %30 konsantrasyon da serbest atışı oksijen desteği olarak 36 saat içinde iyileştiği görülüyor. Olgunun en olası tanısı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Hyalen mebran hastalığı (RDS)
- B) Konjenital diafragma hernisi
- C) Yenidoğan geçici taşipnesi
- D) Mekonyum aspirasyon sendromu
- E) Persistan pulmoner hipertansiyon

Dr. Mehmet Şirin Kaya

RDS

*Prematür bebekte sürfaktan eksikliği nedeniyle olur

KDH

*T

Term, doğar doğmaz belirti verilir

*H

Doğumda solunum distresi, batin çöküklüğü

*R

Pulmoner hipolazi, ağır hipoksemi

MAS

Barsak g

Term / Postterm beb

EKO: kal

Doğum

Hemen e

Term

Hipok

Hiper

EKO i

Ağır hi

Norma

EKO'da

Oksije

PPHT

Term

Şiddet

YDGT

Sınırd

Term / Sezaryen

Hafif-orta takipne, genelde kendini sınırlar

Hafif hipoksemi

Perihiler opasiteler, sıvı çizgileri (fissürit) hiperinflasyon

Sezaryen doğum sonrası geçici takipne

Çoğu kez gerek kalmadan CPAP'la 3 günde iyileşirler

Toksik eritem için aşağıdaki ifadelerden hangisi yanlıştır ?

- A) Patolojik olmayan cilt lezyonlarındandır
- B) Sarı , beyaz 1-2 mm çapında papüller ve püstüler lezyonlar görülür
- C) Püstüllerden elde edilen metaryelin incelemesinde bol eozonofil gözlenir
- D) Lezyondan alınan metaryallerin kültüründe üreme gözlenir
- E) Lezyonlar bir hafta içinde kendiliğinden kaybolur

Dr. Mehmet Şirin Kaya

TOKSİK ERİTEM

- *Patolojik olmayan cilt lezyonlarındandır
- *Sarı , beyaz 1-2 mm çapında papüller ve püstüler lezyonlar görülür
- *Püstüllerden elde edilen metaryelin incelemesinde bol eozonofil gözlenir
- *Lezyondan alınan metaryallerin kültüründe üreme görülmez
- *Lezyonlar bir hafta içinde kendiliğinden kaybolur



Yenidoğan bir bebeğin fizik muayene bulguları için aşağıdakilerden hangisi yanlıştır?

- A) Sklerem sepsis gibi sistemik hastalık belirteci olduğu için patolojik cilt lezyonlarından
- B) Amniyotik bant izleri patolojik fizik muayene bulgusudur
- C) Porto wine (porto şarabı lekesi) zamanla kaybolur
- D) Toksik eritem prematür bebeklerde daha az görülen kendini sınırlayan iyi huylu cilt döküntüsüdür
- E) Püstüler melanozis patolojik olmayan cilt bulgularındandır

Dr. Mehmet Şirin Kaya

*Porto wine (porto şarabı lekesi) zamanla kaybolmaz, solmaz, kalıcıdır **Ç.S.S.**
Sturge-Weber sendromunun önemli bir bulgusudur

- I- Trizomi 21 ve trizomi 18
- II-Fetal alkol sendromu
- III-Radyasyona maruz kalma
- IV-TORCH enfeksiyonları
- V-Formanen lushka stenozu
- VI-Canavan hastalığı

Yukarıdaki klinik durumların hangisinde mikrosefali görülmez ?

- A) I-II
- B) I-IV
- C) V-VI
- D) III-IV
- E) II-V

Dr. Mehmet Şirin Kaya

Mikrosefali nedenleri

- *Ailesel
- *Trizomiler (geniş fontane yaparlar dikkat!!!)
- *Fetal alkol sendromu
- *Radyasyona maruz kalma
- *TORCH enfeksiyonları
- *Cri-ducat sendromu
- *Rubinstein Taybi sendromu
- *Fetal hidanton sendromu
- *Maternal fenil ketonüri

*Foramen lushka, akuaduktus stenozunda>>>BOS dolaşımı bozulur>>>Hidrocefali>>>Makrosefali yapar
*Canavan hastalığı makrosefali yapar
*Tays-Sacs hastalığı, Alekander hastalığı ve Glutarik asidüri tip 1, MPS ler makrosefali yapan diğer önemli metabolik hastalıklardır

I-Konjenital hipertroidi

II-D vitamini hipervitaminozu

III-Apert sendromu

IV-Hipofosfatazya

V-Raşitizm

Yukarıdaki klinik durumların hangisinde geniş fontanel gözlenmez?

- A) I-II
- B) I-IV
- C) V-VI
- D) III-IV
- E) II-V

Geniş fontanel nedenleri

*Apert sendromu

*Hipofosfatazya

*Raşitizm

*Osteogenezis imperfekta

*Hidrosefali

*Akondroplazi

*Hipotroidi

*Prematürite

*Pussel-Silver sendromu

*Trizomiler

*Konjenital rubella

*Piknodizostozis

***Hipertiroidizm geniş fontanel yapmaz Ç.S.S

***Kraniotabes ilk 3 ayda fizyolojiktir

3 aydan sonra kraniotabes görülme nedenleri

*Prematürite

*Raşitizm

*Osteogenezis imperfekta

*Hidrosefali

*Sifiliz

*Kleidokranial dizostozis

*Kretenizm

*A hipervitaminozu

*Down sendromu

TEKRARLAYAN HEMATÜRLER

Tekrarlayan hematüri, işitme ve göz problemleri, X'e bağlı kalıtım >>> Alport sendromu

2-3 gün önce ÜSYE sonrasında makroskopik hematüri, C3 normal, mezengiumda Ig A depolanması >>> IG A nefropatisi

Tekrarlayan hematüri, ailede öyküsü pozitif, ışık mikroskopunda patolojik bulgu yok >>> İnce membran hastalığı

Rutin taramalarda tekrarlayan mikroskobik hematüri saptanan, sağlıklı 7 yaşındaki erkek çocuğun ailesinde hematüri taramasına alınıyor. Tarama sonucunda annesinde ve diğer 2 kız kardeşinde de mikroskobik hematüri saptanıyor. Aile öyküsünde son dönem böbrek yetmezliği ve diyalize giren akraba öyküsü olmayan ve yapılan biyopsi metaryelinin ışık mikroskobisinde herhangi bir patoloji saptanmayan olgunun en olası tanısı aşağıdakilerden hangisidir ?

- A) Alport sendromu
- B) Ig A nefropatisi
- C) İnce bazal membran hastalığı
- D) İdiopatik hiperkalsiüri
- E) HSP nefriti

Dr. Mehmet Şirin Kaya

İnce Membran Hastalığını düşündüren bulgular;

- *Ailesel olması
- *Tekrarlayan mikroskobik hematüri
- *Işık mikroskobisinde patoloji olmaması
- *Aile öyküsünde son dönem böbrek yetmezliğine yol açabilecek ciddi bir böbrek patolojisi vermemesi

Seenek	Ayirt Edici zellik
A) Alport sendromu	Aile yks + progresif proteinri, iřitme kaybı ve bazen gz bulguları ile birlikte; zamanla bbrek yetmezliđine ilerler.C3 Normal, elektron mikroskopide bazal mebranda incelme , kalınlaşma, lamellere ayrılma var
B) IgA nefropatisi	Tekrarlayan hematri genellikle SYE den 2 gn sonra bařlar; proteinri eřlik edebilir, mezengiumda Ig A depolanması var, C3 Normal, aile yks genelde yoktur, prognoz deđiřken.
D) İdiopatik hiperkalsiri	Mikroskopik hematriye dizri, idrar yolu semptomları eřlik edebilir; hiperkalsiri tanı iin anahtar bulgudur.
E) HSP nefriti	Palpabl purpura, artrit, karın ađrısı gibi sistemik bulgularla birlikte nefritik sendrom geliřebilir.

RENAL TÜBÜLER ASİDOZLAR

RTA ortak klinik özellikleri

*Poliüri, polidipsi, dehidratasyon, büyüme geriliği

*Ortak laboratuvar bulguları:

- Hiperkloremi
- Metabolik asidoz (anyon açığı normal)
- Hipokalemi (tip 4 RTA hariç)

Ortak bulgular + aminoasidüri, fosfatüri (raşitizm), glikozüri, idrar asitleştirilebiliyorsa >>>Tip 2 (proksimal) RTA

Ortak bulgular + hiperkalsiüri, böbrek taşı >>>Tip 1 (distal) RTA

Ortak bulgular + hiperkalemi >>>Tip 4 RTA

4 yaşındaki olguda büyüme gelişme geriliği, hipokalemi, asidoz, hiperkloremi saptanıyor. Hesaplanan anyon gap değeri normal olan olguda en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A)** Renal tübüler asidoz
- B)** Bartter sendromu
- C)** Gitelman sendromu
- D)** Nefrotik sendrom
- E)** Tübülo intertisyel nefrit

RTA ortak klinik özellikleri

*Poliüri, polidipsi, dehidratasyon, büyüme geriliği

*Ortak laboratuvar bulguları:

- Hiperkloremi
- Metabolik asidoz (anyon açığı normal)
- Hipokalemi (tip 4 RTA hariç)

*Distal RTA tip 1 asidozdur, hiperkalsiüri ve nefrokalsinozis görülür, idrar asitleştirilemez

*Proksimal RTA tip 2 asidozdur, glikozüri, bikarbonatüri, aminoasidüri, fosfatüri ve rikets görülür, idrar asitleştirilebilir

Seenek	Ayırt Edici zellikler
B) Bartter sendromu	Hipokalemi, metabolik alkaloz, hiperkalsiüri, normotansiyon ve RAAS aktivasyonu ile karakterizedir.
C) Gitelman sendromu	Hipokalemi, metabolik alkaloz, hipomagnezemi , hipokalsiüri ile seyrederek; daha hafif semptomlar ve geç başlangı tipiktir.
D) Nefrotik sendrom	Ağır proteinüri, hipoalbuminemi, ödem ve hiperlipidemi ile tanınır; asidoz veya hiperkalemi beklenmez.
E) Tübülointerstisyel nefrit	Antibiyotikler (özellikle β -laktamlar), NSAİİ veya PPI gibi ilaçlar sonrası gelişir; ateş, döküntü, eozinofili , steril piyüri ve lökosit silendirleriyle karakterizedir.

Aşağıdaki bulgulardan hangisi Fankoni sendromunda görülmez ?

- A)** Glikozüri ve tübüler proteinüri
- B)** Aminoasidüri
- C)** Bikarbonatüri sonucunda asidoz
- D)** Raşitizm
- E)** Hiperürisemi

Dr. Mehmet Şirin Kaya

Fankoni sendromunda;

*P Emilimi bozuk >>> hipofosfatemi

>>> rikets

*Bikarbonat kaybı >>> Alkali idrar (distal tüp sağlam idrar asidikte olabilir), asidoz

*Hiperglisemi olmadan >>> glikozüri

*Aminoasidüri, proteinüri, ketonuri

*Değişken hiperkalsiüri

*İdrar konsatrasyon bozukluğu

*Poliüri

*Hiperürikozüri >>> hipoürisemi

*Fankoni sendromunda kanda herşeyin hiposu görülür

*Hiperürisemi değil >>> Hipoürisemi görülür

On yaşında bir kız çocuk başağrısı, kırmızı renkli idrar yapma ve idrar miktarında azalma sebebiyle çocuk uzmanına getiriliyor. Göz kapaklarında ödemi olan çocuğun bakılan kan basıncı 140/90 mmHg, serum C3 düzeyi düşük, BUN düzeyi artmış görülüyor. Öyküsünden 10 gün önce kriptik tonsilit geçirdiği öğreniliyor. Olgu servise yatışı yapılacağı sırada konvülsiyon geçiriyor.

Bu olgu için en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Membrano proliferatif glomerülonefrit
- B) Alport sendromu
- C) Good- pasture sendromu
- D) Akut poststreptokokal glomerülonefrit
- E) Minimal change hastalığı

Doğru cevap D şıkkı - APSGN olmalıdır çünkü:

- 10 gün önce geçirilmiş **kriptik tonsillit**,
 - **Hipertansiyon, C3 düşüklüğü** (genelde geçici),
 - **Makroskopik hematüri, ödem, BUN/creatin yüksekliği**,
 - **Konvülsiyon** (hipertansif ensefalopatiye bağlı olabilir)
- APSGN için klasik bir sunumdur. ✨

Seçenek	Ayırt Edici Özellikler
A) Membranoproliferatif GN	C3 düzeyi kalıcı düşük kalır, proteinüri baskındır; sıklıkla kronik seyreder.
B) Alport sendromu	Aile öyküsü, işitme kaybı, mikroskopik hematüri ve tip IV kollajen mutasyonu tipiktir.
C) Goodpasture sendromu	Pulmoner hemoraji + hemoptizi, anti-GBM antikoru pozitifliği ve hızlı progresyon ile tanınır.
E) Minimal change hastalığı	Selektif proteinüri, hipoalbuminemi, ödem belirgindir; genellikle nefrotik tablo yapar, hematüri ve hipertansiyon tipik değildir.

C3 ↓ olan böbrek hastalıkları

- *Şant nefriti
- *Endokardit
- *Lupus nefriti
- *APSGN
- *MPGN
- *Kriyoglonulinemi
- *Visseral apseler

Shigella ve E.coli kaynaklı hemolitik üremik sendrom için aşağıdaki ifadelerden hangisi doğrudur?

- A) PT ve PTT uzamış, kanama zamanı normaldir
- B) Retikülosit sayısı , LDH ve ürik asit artmıştır.
- C) Olguların %20 sinde ADAMTS 13 aktivitesi %20 nin altındadır
- D) Coombs pozitif hemolitik anemi görülür
- E) Uzun dönemde olguların çoğunda son dönem böbrek yetmezliği gelişir

Dr. Mehmet Şirin Kaya

TİPİK-KLASİK HÜS

- *Shigella ve E.coli endotoksinleri tetiği çeker
- *Damarda hasarlanma olurlar trombositler hasar yerinde birikir>>>trombositopeni olur
- *Tromboze, dar yerden geçen eritrositler parçalanır>>>Combs negatif hemolitik anemi görülür
- *Eritrositler bir nevi travma nedeniyle yıkılır
- *Eritrosit stoplazma ürünleri açığa çıkar>>>LDH , ürik asit artar
- *Kompansasyon için retikülositoz olur
- *Trombositopeni görülür>>>Kanama zamanı uzar
- *Progresif bir olaya olmadığından böbrek yetmezliği uzun dönemde değil, oluşacaksa akut dönemde oluşurÇ.S.S.

*ADAMTS 13, faktör H , Faktör I eksiklikleri atipik Hemolitik üremik sendromla ilgili bir proteindir. Atipik HÜS'lerin diğer adı genetik HÜS'tür. Genetik HÜS tekrarlar, prognozu kötü, tedavide eculizumab kullanılır.

Aşağıdakilerden hangisi
çocukluk çağı idiyopatik
nefrotik sendromun sık görülen
bulgularındandır ?

- A) C3 düzeyi düşüklüğü
- B) Makroskobik hematüri
- C) Jeneralize ödem yapacak kadar massif proteinüri
- D) Hipertansiyon
- E) Artrit ve iridosiklit

İdiopatik nefrotik
sendromda kompleman
seviyesi kesinlikle
Normal

- *Nefrotik proteinüri
>40 mg/m²/saat / > 1
gram/m²/gün proteinüri)
- *Hipoalbüminemi (serum
albümin düzeyi < 2.5 g/dl)
- *Hiperlipidemi (HDL
normal), lipidüri
- *Jeneralize ödem

Çocukluk çağı nefrotik sendromunda aşağıdaki durumlardan hangisinin görülmesi beklenmez

Dr. Mehmet Şirin Kaya

- A)** İmmun yetmezlik sonucu tekrarlayan enfeksiyon
- B)** Plazma onkotik basıncında azalma sonucu ödem
- C)** Damar dışına sıvı kaçması sonucu hiperviskozite
- D)** LCAT enzim kaybı nedeniyle hiperlipidemi ve lipidüri
- E)** Antirombin kaybı nedeniyle artmış kanamaya eğilim

***Nefrotik sendromda>>>**İmmunglobulin kayıpları ,özelikle Ig G nedeniyle sekonder immün yetmezlik ve sonrasında enfeksiyon görülür

***Lecitin kolesterol açıl transferaz kaybı** nedeniyle kolesterol ve trigliserit metabolizma değişiklikleri ve sonucunda hiperlipidemi ve lipidüri görülür

***Antirombin 3 ,protein C ve S kaybı** nedeniyle tromboz olur, kanama olmaz

Dört yaşında erkek olgu üst solunum yolu enfeksiyonundan sonra karında hafif şişlik, göz kapaklarında ve bacaklarda (++++), günde bırakan ödem, idrar miktarında azalma, idrarda (++++), protein, serum albumin ise 1,6 gram /dl tespit ediliyor. Bu olgunun tedavisinde aşağıdakilerden hangisi kullanılmaz.

- A) Prednizolon
- B) Albümin
- C) Siklofosfamid
- D) Pulse steroid
- E) Bol proteinli diyet

Dr. Mehmet Şirin Kaya

Albümin infüzyonu+ furasemid endikasyonları

*Hipovolemi → ABY gelişirse

*Aşırı derecede skrotum ve labium ödemi

*Asit nedeniyle hareket güçlüğü

*Batındaki gerginlik, plevrada sıvı → solunum sıkıntısı

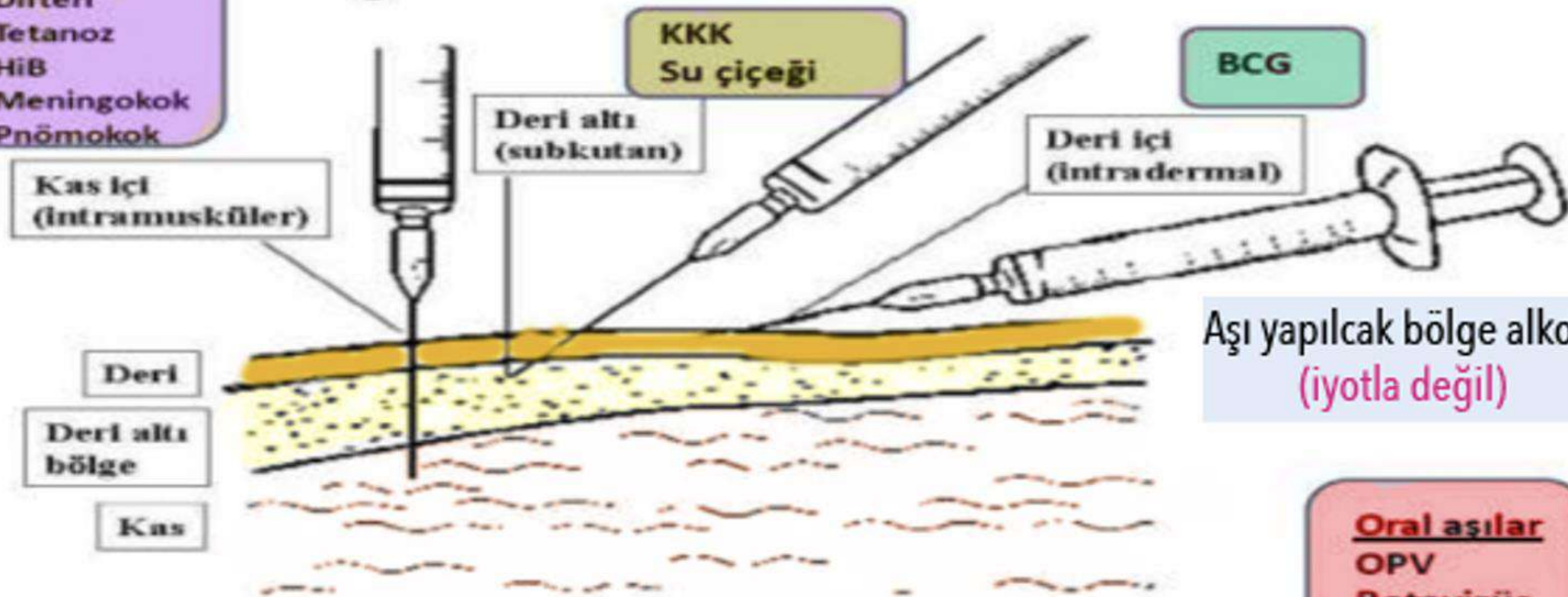
*Nefrotik sendromda zaten protein kaçağı var.

*Dışarıdan bol protein verirse protein kaçağı artar

*Proteinüri zamanla glomerüloskleroz yapar

Hepatit A
Hepatit B
İnfluenza
Boğmaca
Difteri
Tetanoz
HiB
Meningokok
Pnömonokok

AŞI UYGULAMA YOLLARI



Aşı yapılacak bölge alkolle temizlenir
(iyotla değil)

Oral aşılar
OPV
Rotavirüs

Aşağıdaki aşılarından hangisi intra muskuler yoldan uygulanmaz?

- A) DBT
- B) BCG aşısı
- C) Hepatit A
- D) Hepatit B
- E) Tetanoz

Intramuskuler uygulanan aşılar

DTaP (ve diğer DTP formları)

HepA, Hep B, Hib, kuduz

(HDCV), polisakkarit tifo

Konjuge pnömokok aşısı , konjuge meningokok aşısı , influenza , HPV

Intradermal>>> BCG, Kolera (SC formuda var)

Oral>>> OPV, Rotavirüs, zayıflatılmış tifo-atenüe tifo aşısı

Subkutan>>> MMR, Suçiçeği ,IPV salk , sarı humma, inaktif tifo

*Aşılamaya ara verilmesi yada aşılananın kaçırılması durumunda yeni aşı şeması başlanılmaz, aşılamaya kalındığı yerden devam edilmeli **Ç.S.S.**

Aşağıdakilerden hangisi canlı virus aşısı değildir?

- A) Sarı humma
- B) Kabakulak
- C) Kızamık
- D) Su çiçeği
- E) Kuduz**

***Bir diğer önemli canlı virüs aşılarda OPV ve rubelladır**

***Kuduz inaktif viral aşıladandır. Diğer önemli inaktif viral aşılarda IPV ve İnaktif influenzaadır**

***Bu arada intranazal uygulanan canlı influenza aşısı da vardır**

Canlı aşılarda

- *BCG
- *Rotavirüs
- *Suçiçeği
- *Kızamık-kızamıkçık-kabakulak
- *Suçiçeği
- *Oral tifo
- *Oral polio
- *İntranazal influenza
- *Sarı humma

Kapsül polisakkarit aşılarda

- *Pnömonokok
- *Meningokok

Konjuge aşılarda

(kapsül polisakkarit +protein taşıyıcı)

- *Hib
- *Pnömonokok
- *Meningokok

İnaktif aşılarda (tüm mikroorganizmayı içerenler)

- *Polio
- *Hepatit A

İnaktif aşılarda (mikroorganizmanın bazı kısımlarını içeren)

- *Aselüler boğmaca
- *HPV
- *Hepatit B

Toksoid aşılarda

- *Difteri
- *Tetanoz

T* benzeri

İmmün yetmezliği olan olgulara aşağıdaki aşılarından hangisi konduktur ?

- A) Kuduz
- B) Difteri
- ☒ C) Oral polio
- D) Tetanoz
- E) Pnömonokok

*Fagositler sistem hastalıklarında canlı bakteri aşısı (BCG, canlı salmonella aşısı) yapılmaz **B.S.S.**

*İmmün yetmezliği olan çocuklara **canlı aşı** yapılması konduktur

*Örneğin **oral polio aşısı sonrası** **immün yetmezlik tanılı olguda** **paralizi** gelişebilir

*İmmün yetmezlikte; **KKK, varisella ve oral polio** aşıları uygulanmaz

Kompleman sistemi defektlerinde T veya B hücre kusurları olmadığından, fagositoz kusuru olmadığından rutin aşılama programındaki tüm aşılar yapılabilir **Ç.S.S.**

I-Boğmaca aşısı sonrası 7 gün içinde ensefalopati gelişirse aşı rutin aşı programından çıkarılmalı

II-Kızamık temasının ilk altı gününde İVİG verilmeli

III-Gebeye varisella ve rubella aşıları yapılabilir

IV-15 günden fazla 2mg/kg ve üzeri prednizolon alan kişiye canlı aşı yapılmamalı

V-Canlı aşılar alınan İVİG dozundan bağımsız 2 ay ertelenmesi gerekir

Yukarıdaki durumlardan yanlış olanlar aşağıdakilerden hangisidir?

- A) I-III-IV
- B) III-V
- C) II-III-IV
- D) I-II-V
- E) IV-V

Dr. Mehmet Şirin Kaya

*Gebelere varisella, MMR gibi canlı aşılar yapılmaz

*Canlı aşılar alınan İVİG dozuna göre 3-11 ay ertelenmeli

*Gebelerde **kızamık, kızamıkçık, kabakulak, suçiçeği ve oral polio aşıları** gibi canlı aşılar kondrendikedir

*Gebelerde yapılan tek canlı aşı sarı humma aşısıdır **B.S.S.**

Çocukluk çağı aşıları ile ilgili aşağıdaki ifadelerden hangisi yanlıştır ?

- A) Hepatiti B aşısı 2-8 derece arasında saklanmalı
- B) Donmaya en dayanıksız canlı aşı OPV 'dir
- C) Canlı aşılar bir kereye mahsus dondurularak saklanılabilir, ama çözündürüldükten sonra bir daha dondurulamazlar, çözündürüldükten sonra 4-6 saat içinde kullanılmalı
- D) DTaP ve Hib konjuge aşıları sulandırıldıktan sonra 4-6 saat içinde kullanılmalı
- E) İnaktif(ölü aşılar) dondurulunca etkileri kaybolur, doldurulamazlar

Dr. Mehmet Şirin Kaya

****Donmaya en dayanıklı Dikkat
>>>Canlı polio aşısı
kullanıldıktan sonra tam 8 kere
dondurulup tekrardan
kullanılabilir **B.S.S.**

*Aşı buzdolabı ısısı>>>+2 ile +8 derece
arasında (ideali +4 derece de olmalı)

*Donmaya en hassas olan aşı hepatit B , en dayanıklı olan OPA

*Aşı buzdolabı 0,5 cm'den fazla buzlanmamalı

*Aşılar buzdolabının kapak raflarına konulmamalı

I-Aktif tüberküloz

II-Memede herpetik lezyon

III-Hepatit C enfeksiyonu

VI-Mastit

V-Galaktozemi

Yukarıdakilerden hangisi anne sütünün kondrendike olduğu durumlardan değildir ?

- A) I-II-III
- B) II-III
- C) IV
- D) III-IV
- E) I-V

Emzirmenin kondrendike olmadığı durumlar

- *Mastit, angorjman varlığı
- *Rinit
- *Geçirilmiş tüberküloz
- *Diabetli anne
- *Hepatit C enfeksiyonu
- *Hepatit B enfeksiyonu >>>ilk emzirme aşı ve immün globülin yapıldıktan sonra
- *Gelişmemiş ülkelerde HIV enfeksiyonu

Dr. Mehmet Şirin Kaya

Emzirmenin kondrendike olduğu durumlar

- *Annede sepsisemi
- *Annede HTLV enfeksiyonu
- *Aktif tüberküloz >>>en az 2 haftalık tedavi sonrası emzirebilir
- *Annede psikoz, uyuşturucu madde bağımlılığı
- *Memede aktif herpetik lezyon
- *Bebekte galaktozemi
- *MSUD ve fenilketonüri >>>hafif ve orta vakalarda verilebilir
- *Gelişmiş ülkelerde HIV enfeksiyonu
- *Annede meme kanseri varlığı
- *Preterm bebekte CMV enfeksiyonu
- *Meme apsesi>>>Karşı memede apse yoksa o memeden emzirebilir emzirebilir

6 yaşında, kilo alımında duraklama, karın şişliği ve demir eksikliği anemisi ile başvuran çocukta çölyak hastalığı düşünülmektedir. Yapılan serolojik taramada total IgA düzeyi normaldir. Anti-transglutaminaz IgA antikoru (anti-tTG IgA) pozitif bulunmuştur. Hastanın ebeveynleri, tanı için biyopsi yapılması konusunda korkuları var.

Aşağıdakilerden hangisi çölyak tanısında en doğru yaklaşımdır?

A) Tanı için yalnızca anti-tTG IgA yeterlidir, biyopsi gerekmez.

B) Anti-gliadin antikorları (AGA) yüksekse tanı konur.

C) Biyopsi tanı için altın standarttır, her durumda yapılmalıdır.

D) EMA pozitifliği ve anti-tTG yüksekliği HLA DQ2 veya DQ8 pozitifliği ile birlikteyse bazı olgularda biyopsi yapılmadan tanı konulabilir.

E) HLA DQ2/DQ8 negatifliği tanı koydurucudur.

Seçenek	Yorum / Tanısal Değeri
A) Yalnızca anti-tTG IgA yeterlidir.	✗ Tanıda önemlidir ama EMA + HLA ile birlikte değerlendirilmelidir. Tek başına yeterli değildir.
B) AGA yüksekse tanı konur.	✗ Anti-gliadin (AGA) testleri düşük özgüllüğe sahiptir, güncel kılavuzlarda önerilmez.
C) Biyopsi her durumda şarttır.	✗ Eskiden 'altın standart'tı ancak yüksek titre anti-tTG + EMA + HLA pozitifliğinde biyopsi yapılmadan tanı konabilir (ESPGHAN kılavuzu).
D) EMA + anti-tTG + HLA pozitifliği varsa biyopsi olmadan tanı konabilir.	✓ ESPGHAN 2020 kriterlerine göre, bu üçlü tanı koydurucudur (özellikle anti-tTG >10x normal üstü ise).
E) HLA negatifliği tanı koydurucudur.	✗ Tam tersi; HLA DQ2/DQ8 negatifliği tanıyı neredeyse dışlar, ama pozitiflik tanı koydurmaz sadece duyarlılığı artırır.



Ekstra Bilgi Kutucuğu:

- **En duyarlı test:** anti-tTG IgA
- **En özgül test:** EMA
- **Total IgA eksikse:** anti-tTG IgG + DGP IgG kullanılmalı
- **Tanı dışlatıcı test:** HLA DQ2/DQ8 negatifliği
- **Tanı koydurucu üçlü:** anti-tTG IgA >10x + EMA pozitif + HLA DQ2/DQ8 pozitif (biyopsisiz tanı için)

21 günlük bir erkek bebek, doğumdan sonra birkaç gün çok iyi emmiş ancak son 4-5 gündür **her beslenme sonrası fışkırır tarzda kusmalar** başlamış. Kilo alımı azalmış, **dehidratasyon bulguları** gelişmiş. Fizik muayenede epigastrik bölgede **zeytin büyüklüğünde sertlik** palpe ediliyor. Ailesi idrar çıkışının azaldığını bildiriyor.

Bu bebekte ön tanı olarak en olası durum aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Duodenal atrezi
- B) İnvaginasyon
- C) Meckel divertikülü
- D) Volvulus
- E) Hipertrofik pilor stenozu

Dr. Mehmet Şirin Kaya

☒ **Doğru cevap: E) Hipertrofik Pilor Stenozu**



Klinik Şifreler:

- Pilor stenozu:** zeytin gibi kitle, fışkırır kusma, 2–6. hafta
- Duodenal atrezi:** doğumdan sonra hemen, çift baloncuk, safralı kusma
- İnvaginasyon:** >3 ay, aralıklı karın ağrısı, jöle kıvamında dışkı
- Meckel divertikülü:** ağrısız rektal kanama, sintigrafi
- Volvulus:** ani, safralı kusma, şok tablosu, acil cerrahi

Seenek	Ayirt Edici zellik
A) Duodenal atrezi	✗ İlk 24–48 saatte başlar. Safralı kusma tipiktir. Doğumdan sonra hiç gaz çıkaramama + çift baloncuk görüntüsü (double bubble) görülür.
B) İnvajinasyon	✗ Genellikle 3. ay – 3 yaş arasında olur. Aralıklı karın ağrısı, jöle kıvamında dışkı ve sağ alt kadranda kitle tipiktir.
C) Meckel divertikülü	✗ En sık bulgusu ağrısız rektal kanamadır. Kusma olmaz. Tanı için Meckel sintigrafisi (99mTc) kullanılır.
D) Volvulus (malrotasyon)	✗ Genellikle ilk haftalarda safralı kusma ile başlar. Ani gelişen distansiyon, şok, iskemi bulguları olabilir. Acil cerrahi gerekir.
E) Hipertrofik pilor stenozu	✓ 2–8. haftalar arası başlar. Fışkırır tarzda kusma, kilo alamama, hipokloremik hipokalemik metabolik alkaloz, zeytin kitle; USG ile tanı netleşir.

3 yaşında bir çocuk, birkaç aydır süren şişkinlik, gaz şikayeti, asidik ve sulu dışkılama, perianal dermatit, zaman zaman ağlayan huzursuz ataklar ile başvuruyor. Dışkı incelemesinde yağ saptanmıyor, dışkı pH'sı <5, gaitada indirgen madde pozitif. Kilo alımı yavaşlamış. Bu klinik tabloya neden olabilecek en olası bozukluk aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Protein malabsorpsiyonu
- B) Yağ malabsorpsiyonu
- C) Karbonhidrat malabsorpsiyonu
- D) Safra tuzu eksikliği
- E) Pankreas yetmezliği

Dr. Mehmet Şirin Kaya

☒ Doğru cevap: C) Karbonhidrat malabsorpsiyonu

Şifreler

- *Karbonhidrat malabsorpsiyonu → pH düşük + indirgenmiş madde (+)
- Yağ malabsorpsiyonu → kötü kokulu, açık renkli dışkı, yağ (+)
- Protein malabsorpsiyonu → ödem, albümin düşük
- Pankreas yetmezliği → dışkı elastazı düşük, ADEK eksiklikleri
- Safra tuzu eksikliği → yağ emilemez, safra renk eksikliği, yağlı dışkı

Seenek	Ayırt Edici zellik	Tanısal Belirteler
A) Protein malabsorpsiyonu	Ödem, hipoalbuminemi, kas kitlesi azalması ile gider; dışkı genellikle normal pH'dadır, indirgenmiş madde bulunmaz.	Serum albumin/prealbumin düşük, dışkı alfa-1 antitripsin (+)
B) Yağ malabsorpsiyonu	Steatore, kötü kokulu ve bol miktarda yağlı dışkı, dışkıda yağ pozitifliği, kilo kaybı belirgindir. pH normaldir.	Dışkıda yağ (+), ADEK vitaminleri düşük, kalprotektin genellikle normaldir
C) Karbonhidrat malabsorpsiyonu	Asidik, sulu dışkı, perianal irritasyon, düşük pH (<5), indirgenmiş madde pozitif, gaz + huzursuzluk, osmotik ishal.	Dışkı pH <5, indirgenmiş madde (+), H2 nefes testi pozitif, kalprotektin normal
D) Safra tuzu eksikliği	Yağ emilimi bozulur, ADEK vitamin eksiklikleri, safra akımına bağlı steatore gözlenir.	Dışkıda yağ (+), ADEK vitamin eksiklikleri, safra asidi ölçümü ile tanı
E) Pankreas yetmezliği	Hem yağ hem protein malabsorpsiyonu olur, dışkı elastazı düşük, ADEK eksiklikleri, steatore ve büyüme geriliği görülür.	Dışkı elastazı düşük (<200), dışkıda yağ (+), ADEK vitamin eksiklikleri, kalprotektin artabilir

Kalprotektin Artışı Gösteren GIS Hastalıkları

Kalprotektin, nötrofillerden salınan bir inflamatuvar belirteçtir. Dışkıda ölçülerek gastrointestinal inflamasyonu non-invaziv olarak değerlendirmede kullanılır.

Hastalık Grubu	Açıklama
İnflamatuvar Barsak Hastalıkları (IBH)	Crohn ve Ülseratif kolit; en sık artış burada gözlenir, hastalık aktivitesiyle paraleldir.
Enfeksiyöz Enterokolitler	Bakteriyel (Campylobacter, Salmonella, Shigella, C. difficile) kaynaklı belirgin; viral kaynaklı hafif artış.
Çölyak Hastalığı	Aktif dönemde hafif-orta düzeyde kalprotektin artar, diyetle normale döner.
Kolorektal Kanser	Özellikle ileri evrelerde dışkı kalprotektini yükselebilir.
Divertikülit & İskemik Kolit	Akut inflamasyon sırasında geçici yükselme olur.
NSAİİ ilişkili Enteropati	Klinik belirti olmadan bile inflamasyona bağlı kalprotektin artışı olabilir.

Not: Irritabl barsak sendromu (IBS) gibi fonksiyonel hastalıklarda kalprotektin yükselmez. Negatif kalprotektin sonucu genellikle IBH'yi dışlamada oldukça değerlidir.

6 aylık sağlıklı bir bebekte, son 2 gündür vücutta **kısa sürede kaybolup tekrar çıkan kızamık, kabarıklık lezyonlar** gelişmiştir. Lezyonlar **kaşıntılı**, ağrısız ve basmakla solmaktadır ve döküntüler 24 saat içinde yer değiştirmektedir. Ateş yoktur, sistemik belirti izlenmez. Ciltte **iz bırakmayan** bu döküntüler dışında başka bulgu yoktur. Anamnezde son 2 gündür yeni bir ek gıda başlanmış olduğu öğrenilmiştir.

Bu hastanın en olası tanısı ve tanıya yönelik ilk tercih edilen test aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Tanı: Herediter anjioödem / Test: C4 düzeyi
- B) Tanı: Anafilaksi / Test: Serum triptaz
- C) Tanı: Atopik dermatit / Test: Total IgE
- D) Tanı: Kontakt dermatit / Test: Yama testi (patch test)
- E) Tanı: Ürtiker / Test: Prick testi

E) Ürtiker doğru cevap

☒ **Dakikalar–saatler içinde kaybolan, kaşıntılı, kabarıklık döküntüler**

***24 saat içinde yer değiştirir, basmakla solar, iz bırakmaz.**

***Genellikle alerjenle temas sonrası olur.**

*** Prick testi yada spesifik Ig E tanı için tercih edilir.**

***Tedavide ilk ilaç antihistaminiklerdir.**

Seenek	Ayırt Edici zellik
A) Herediter anjioödem	✗ Ağrılı, genelde kaşıntısız, iz bırakmadan gelişen şişliklerdir; ürtiker eşlik etmez. C4 düşük, C1 est. inh. eksikliği. Tedavide antihistaminik etkisiz
B) Anafilaksi	✗ Sistemik belirtiler eşlik eder (solunum, kardiyovasküler, GİS); cilt lezyonları genellikle ürtikerle birlikte ama hayatı tehdit edici. Triptaz yükselir. Tedavi adrenalin.
C) Atopik dermatit	✗ Kronik, kuruluk temelli, kaşıntılı, genellikle yanak ve eklem bölgeleri tutulur. İz bırakabilir, egzamatöz yapıdadır. Spesifik IgE yada deri prick tesiti ile allerjen tespit edilmeye çalışılır.
D) Kontakt dermatit	✗ Temas sonrası belirgin lokalizasyon, geç tip alerji (Tip IV), genelde yama testi (patch test) ile tanı. Ürtikeryal değil, veziküler/ekzamatöz yapıda cilt lezyonları görülür.

8 aylık erkek bebek, son 2 aydır sık tekrarlayan otit, sinüzit ve pnömoni atakları ile izleniyor. Fizik muayenede tonsil ve lenf nodu izlenmiyor. Aile öyküsünde babasında da çocukken sık enfeksiyon geçirme öyküsü olduğu bildiriliyor. Yapılan tetkiklerde **immünglobulin düzeyleri, aşı yanıtları ve izohemaglutininleri düşük**, B lenfosit sayısı belirgin az bulunmuştur.

Bu tabloyu en iyi açıklayan immün yetmezlik tipi aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Şiddetli kombine immün yetmezlik (SCID)
- B) B hücre yetmezliği (humoral immün yetmezlik)
- C) Kronik granülomatöz hastalık (KGH)
- D) Kompleman sistemi defekti
- E) immün disregülasyon sendromu

Dr. Mehmet Şirin Kaya

• **B hücre yetmezliği: Bruton X'e bağlı Agama globulinemi**
✓ 6. aydan sonra sık bakteriyel enfeksiyon; düşük IgG/A/M, tonsil ve LN yok, B hücresi eksik, **aşı yanıtları ve izohemaglutininleri düşük**

Diğer B Hücre yetmezliği örnekleri: XLA, CVID

Seenek	Ayirt Edici zellik
A) SCID	✗ İlk 2–3 ayda ağır viral, fungal, bakteriyel enfeksiyon; T+/- B+/- NK+/-; canlı aşılardan sonrası ciddi komplikasyon, lenfopeni.
C) KGH	✗ Doğumdan itibaren cilt apseleri, karaciğer abseleri, granulomlar; NBT testi bozuk, nötrofillerde fonksiyon kusuru.
D) Kompleman defekti	✗ Neisseria enfeksiyonları (özellikle menenjit), SLE-benzeri bulgular; CH50 düşük.
E) İmmün disregölasyon sendromu	✗ Otoimmünite, hemofagositik sendromlar, persistan EBV; CTLA4, FOXP3, FAS mutasyonları olabilir.

9 aylık erkek hasta, doğumdan bu yana birkaç kez pnömoni geçirmiş, son zamanlarda oral aftlar, perianal ülserler ve hepatosplenomegali ile başvurmuştur. Lenf düğümleri ve tonsiller palpabl bulunmuştur. Yapılan tetkiklerde **IgM yüksek**, ancak **IgG, IgA ve IgE düşük** bulunmuştur. Akıntı kültüründe **Pneumocystis jirovecii** saptanmıştır.

Bu hasta için en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) X'e bağlı agammaglobulinemi (Bruton)
- B) Hiper IgM sendromu
- C) Ortak değişken immün yetmezlik (CVID)
- D) IgA eksikliği
- E) Duncan hastalığı (X'e bağlı lenfoproliferatif sendrom – XLP)

✓ Doğru cevap: B) Hiper IgM sendromu

B) Hiper IgM sendromu

✓ Normal veya ↑ IgM, düşük IgG/A/E, lenf nodu ve tonsil mevcut, opportunistik enfeksiyonlar (PCP), CD40L mutasyonu.

Seenek	Ayırt Edici zellik
A) X'e baėlı agammaglobulinemi (Bruton)	✗ 6. aydan sonra sık bakteriyel enfeksiyon, IgG/IgA/IgM dūřuk, B hūcre si yok, tonsil ve LN yok, BTK mutasyonu.
C) Ortak deėiřken immūn yetmezlik (CVID)	✗ Genellikle klinik bulgular >2 yařta bařlar, Tanı 4 yařından sonra konulur. B hūcre si var ama plazma hūcre si dōnūřūmū yetersiz, otoimmūnite, bronřektazi eřlik edebilir.
D) IgA eksikliėi	✗ Sadece spesifik olarak IGA sentezlenmez. Serum IGA <5mg/dl . Genellikle asemptomatik, mukozal enfeksiyon eėilimi, sadece IgA dūřuk, diėer Ig'ler normal.Otoimminite eřlik edebilir. Gereėinde yıkanmıř IVIG verilmeli (Anti Ig A antikor larından dolayı) . İlerleyen dōnemde CVID 'a dōnebilir
E) Duncan hastalıėı (XLP)	✗ EBV ile tetiklenen HLH, hemofagositik sendrom, Ig dūzeyleri deėiřken, SAP mutasyonu.
EKSTRA BİLGİ: Sūt ocuėunun geici hipogamaglobulinemisi	İlk 3–18 ay arası fizyolojik geiř sūrecidir. Dūzelmesi 4 yařı bulabilir. IgG dūřuktur ama enfeksiyon hafif/olmaksızın seyreder. Ařı yanıtları vardır. B hūcreleri normal, izlemle dūzelir.Nadiren IVIG tedavisi verilebilir

8 aylık, açık tenli ve açık renk saçlı erkek bebek, sık tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları, ciltte apse ve parsiyel albinizm ile izleniyor. Bu kez ateş, hepatosplenomegali ve pansitopeni ile başvurmuştur. Fizik muayenede parsiyel albinizm dikkat çekmektedir. Kan yaymasında dev granüllü nötrofiller saptanmıştır. Hastada hemofagositik sendrom (HLH) düşünüldü.

Bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Kostmann sendromu
- B) Lökosit adhezyon defekti (LAD)
- C) Kronik granülomatöz hastalık (KGH)
- D) Hiper IgE sendromu (Job sendromu)
- E) Chediak-Higashi sendromu

E) Chediak-Higashi sendromu

✓ Dev granüllü nötrofiller (periferik yaymada patognomonik), parsiyel albinizm, nörolojik bozukluklar, tekrarlayan enfeksiyonlar, HLH riski, fazla tedavide C vitamini kullanılabilir.

Seenek	Ayirt Edici zellik
A) Kostmann sendromu	✗ Konjenital ntropeni; yařamın ilk gnlerinde bařlayan aėır bakteriyel enfeksiyonlar; ntrofil sayısı <200/mm ³ , G-CSF tedavisine yanıt verir.
B) Lkosit adhezyon defekti (LAD)	✗ Gecikmiř gbek kordonu dřmesi, enfeksiyon olmasa bile lkositoz, yara yeri iyileřmesinde gecikme, steril apseler, gingivit, ntrofiller dokulara g edemez; CD15, D18 eksikliėi var.
C) Kronik granlomatz hastalık (KGH)	✗ X'e baėlı tipi en sık grlr. Ntrofiller var ama mikrop ldrme yeteneėi bozuk; katalaz pozitif organizmalarla enfeksiyonlar, nekrotizan pnmoni, karaciėer apseleri, hipergamaglobulinemi grlr; NBT/DHR testi bozuk.
D) Hiper IgE sendromu (Job sendromu)	✗ Soėuk apseler, eozinofili, IgE ok yksek, iskelet anomalileri, diř dklmesinde gecikme, mantar enfeksiyonlarına yatkınlık.

ANNELER VE BEBEKLERİ

Diyabetik anne bebeđi: Hipoglisemi, hipokalsemi, hipomagnezemi, polisitemi, renal ven trombozu
Kardiyak defektler (asimetrik septal hipertrofi , VSD, BAT)
Holoprozensefali, lumbosakral agenezi, küçük sol kolon, kabızlık

SLE'li anne bebeđi: Anti Ro ve anti La >>>kalıcı 3. derece A-V blok
Eritema anülare, trombositopeni
Hepatit,pulmoner ve nörolojik hastalıklar olur
Renal tutulum olmaz

Fenilketonürlü anne bebeđi:Düşük doğum ağırlığı,mikrosefali
KKH (fallot tetralojisi, VSD)
Özefagus atrezisi, mental gerilik

Fetal alkol sendromu:İUGG, düz ve silik filtrum, ince üst dudak
Mikrosefali , VSD, ASD, mental gerilik

Gravesli anne bebeđi :Antenatal dönemde fetal taşikardi, guatr
Postnatal dönemde geçici hipertroidi,
Huzursuzluk, kraniosinoztoz, mikrosefali



Hastalık	Klinik Özellikler	Görüntüleme / İdrar Bulgusu	Ayırt Edici Nokta	Tedavi
Fenilketonüri (FKÜ)	Zeka geriliği, açık ten, sarı saç, epilepsi	İdrarda küf kokusu, yüksek fenilalanin düzeyi	Tirozin eksikliği sonucu hipopigmentasyon	Fenilalanin kısıtlı diyet, tirozin desteği
Tirozinemi Tip I	Karaciğer yetmezliği, hepatosplenomegali, kanama diyatezi, renal fanconi sendromu	İdrarda succinylaceton artışı	En sık ve en ağır form, HCC riski yüksek	Nitisinon + tirozin/fenilalanin kısıtlı diyet
Tirozinemi Tip II	Fotofobi, keratit, palmoplantar hiperkeratoz	İdrarda tirozin ve metabolitleri ↑	Göz ve deri bulguları baskın	Tirozin kısıtlı diyet
Alkaptonüri	İdrar bekleyince koyulaşır, artrit, okronozis	İdrarda homogentisik asit (+)	Deri ve kıkırdakta pigment birikimi	C vitamini, Nitisinon ,semtomatik tedavi
Hawkinsinüri	OD kalıtım. İdrarda havuz kokusu (baharatımsı), hafif mental retardasyon	İdrarda hawkinsin yüksekliği	Nadir, tirozin katabolizma defekti	Protein kısıtlı diyet, destek tedavi
Sistinozis	Renal Fanconi sendromu, fotofobi, büyüme geriliği	İdrarda sistin kristalleri	Lizozomal sistin birikimi	Sisteamin + Sisteaminli göz damlası
Hartnup hastalığı	Ataksi, fotodermatit, pellegra benzeri döküntü	İdrarda nötral aminoasitüri	Triptofan absorbsiyonu bozukluğu → niasin eksikliği	Yüksek proteinli diyet, niasin (B3 vitamini)
Homosistinüri	Mental retardasyon, marfanoid yapı, tromboz	İdrarda homosistin ve metionin ↑	Lens dislokasyonu aşağıya, vasküler olaylar	B6 vitamini, B12, folik asit, metionin kısıtlı diyet

◆ ORGANİK ASİTEMİLERİN ORTAK BULGULARI:

- - Aniyon gap artışı ile metabolik asidoz + hiperamonyemi (genelde eşlik eder)
 - Hipoglisemi (ketotik olabilir)
 - Hipotonik bebek, ensefalopati, kusma, nötropeni, sepsis bulguları
 - Ketozis +/-, laktik asidoz +/-,
 - İdrarda/kanda organik asit artışı (GC/MS ile saptanır)

Hastalık	Ayırıcı Nokta (Ortak Bulgulara Ek)	Tanıda Yardımcı Testler	Tedavi Yaklaşımı
Metilmalonik Asidemi (MMA)	Hipotoni + nörolojik gerilik, hiperamonemi belirgin	İdrarda metilmalonik asit ↑, serum B12 bakılır	B12 vitamini, düşük proteinli diyet
Propiyonik Asidemi	Ketozis yok, laktik asidoz belirgin, kalp tutulumu olabilir	İdrarda propiyonik asit ↑, serum propionil-karnitin ↑	Biotin, düşük proteinli diyet
İzovalerik Asidemi	Kötüleşen tablo + 'tereyağımsı' koku	İzovalerik asit ↑, GC-MS'de belirgin	Glisin, karnitin, protein kısıtlaması
Glutarik Asidüri Tip I	Makrosefali + distoni + beyin atrofisi	İdrarda glutarik asit ↑, GA1 mutasyonu	Lizin/Triptofan kısıtlı diyet, karnitin
3-Hidroksi-3-metilglutarik Asidüri	Hipoglisemi + hepatomegali + kusma	İdrarda 3-OH-3-MGA ↑	Karnitin, düşük proteinli ve yağdan zengin diyet
3-Metilkrotonil-CoA karboksilaz eksikliği	Karnitin düşüklüğü + ketozis	3-Metilkrotonilglisin ↑, C5-OH karnitin ↑	Biotin, karnitin, diyetle lösin kısıtlaması
Metilmalonik Asidemi (MMA)	Hipotoni + nörolojik gerilik, hiperamonemi belirgin	İdrarda metilmalonik asit ↑, serum B12 bakılır	B12 vitamini, düşük proteinli diyet
Multiple Karboksilaz Eksikliği	Metabolik asidoz + deri döküntüsü + saç dökülmesi	Laktik asidoz, organik asit analizi	Biotin tedavisi
Biotinidaz Eksikliği	Konvülsiyon, dermatit, saç dökülmesi, işitme kaybı	Biotinidaz aktivitesi düşük	Biotin ömür boyu
Holokarboksilaz Sentetaz Eksikliği	Yeni doğan dönemi asidoz, letarji, hipotonik bebek	Organik asit analizi, laktik asidoz	Yüksek doz biotin
MSUD (Maple Syrup Urine Disease)	Tatlımsı idrar kokusu, letarji, ensefalopati	Plazmada dallı zincirli aminoasit ↑	Dallı zincirsiz diyet + tiyamin

◆ ÜRE SİKLUS BOZUKLUKLARININ ORTAK BULGULARI:

- - Hiperamonemi (çoğunlukla $>200 \mu\text{mol/L}$)
 - Respiratuvar alkaloz
 - Ensefalopati, letarji, kusma, konvülziyon
 - Laktat genellikle normal
 - Ketozis ve asidoz yoktur (organic asidemilerden farkı)

Enzim/Hastalık	Ayrırt Edici Klinik Bulgular	Tanıda Yardımcı Testler	Tedavi	Notlar
OTC Eksikliği	En sık, erkek bebekte ciddi hiperamonemi	Orotik asidüri ↑, sitrülün düşük, plazma glutamin ↑	Protein kısıtlaması, sodyum benzoat, sodyum fenilbutirat, arginin	▲ X'e bağlı kalıtılır, orotik asidüri ↑, sitrülün düşük
CPS1 Eksikliği	Ağır hiperamonemi, sitrülün düşük, orotik asid normal	Citrülün çok düşük, orotik asit N	Arginin, karbamil glutamat (N-karbamil glutamat)	AR geçişli, OTC'den farkı orotik asidüri olmamasıdır
ASS Eksikliği (Sitrullinemi Tip I)	Hiperamonemi + sitrülün çok ↑	Plazma sitrülün ↑↑, orotik asit ↑	Protein kısıtlaması, sodyum benzoat, arginin	Sitrülün tanıda belirleyicidir
ASL Eksikliği (Argininosüksinik Asidüri)	Hepatomegali (Karaciğer hasarı, fibrozis, hatta siroz gelişebilir)	Argininosüksinik asit ↑	Arginin, sodyum benzoat	Sitrülün hafif artmış olabilir
ARG1 Eksikliği (Arginaz Eksikliği)	Spastisite + mental gerilik, genellikle geç başlangıç	Arginin ↑↑, amonyak hafif artar	Protein kısıtlaması (arginin verilmez, zaten birikir)	Bebeklikten çok çocuklukta belirti verir
NAGS Eksikliği	Yeni doğan dönemi ağır hiperamonemi	Tanı için karbamilglutamat yanıtı	N-karbamil glutamat	Karıştırılırsa OTC gibi görünür, karbamilglutamat dramatik fayda sağlar

Hastalık	Üfürüm Yeri / Özellik	S2	Tele Bulgusu	EKG	EKO / Anjiyografi Bulgusu
ASD (Sekundum)	Pulmoner odakta sistolik ejeksiyon üfürümü + mid-diyastolik üfürüm	S2 sabit çift	Pulmoner vaskülerite ↑, sağ atriyum ve ventrikül genişlemesi	İnkomplet sağ dal bloğu	Sağ boşluk genişlemesi, sol-sağ şant
VSD	Sol sternal kenarda pansistolik üfürüm	Normal veya paradoks S2	Kardiyomegali, pulmoner vaskülerite ↑	Sol ventrikül hipertrofisi	Sol-sağ şant, sol ventrikül hacim yükü
Aort Stenozu	Sağ üst sternal kenarda sistolik ejeksiyon üfürümü	S2 paradoks ayırık	Sol ventrikül hipertrofisi, poststenotik aort dilatasyonu	Sol ventrikül hipertrofisi	Aort kapakta darlık, gradiyent ↑
Pulmoner Stenoz	Pulmoner odakta sistolik ejeksiyon üfürümü, klik duyulabilir	S2 sabit değil, pulmoner komponent gecikir	Poststenotik pulmoner arter dilatasyonu	Sağ ventrikül hipertrofisi	Pulmoner kapakta darlık, gradiyent ↑
PDA	Sol infraklaviküler bölgede sürekli üfürüm (machinery murmur)	S2 normal	Kardiyomegali, pulmoner vaskülerite ↑	Sol ventrikül hipertrofisi	Aorttan pulmoner artere sürekli şant
Aort Koarktasyonu	Sol interskapular bölgede sistolik üfürüm	S2 normal	Rib notching, sol ventrikül hipertrofisi	Sol ventrikül hipertrofisi	Darlık bölgesi, basınç gradiyenti
AVSD (AV Kanal	Alt sternumda	S2 tek	Kardiyomegali,	Sol + sağ aksiyal	AV kapaklarda

Hastalık	Üfürüm Yeri / Özellik	S2	Tele Bulgusu	EKG	EKO / Anjiyografi Bulgusu
Fallot Tetralojisi (TOF)	Sol üst sternal kenarda ejeksiyon üfürümü (PS'ye bağlı)	Tek S2 (pulmoner komponent azalmış)	Pulmoner vaskülerite azalmış, hollanda papucu görünümü	Sağ ventrikül hipertrofisi	Pulmoner stenoz+ VSD + sağ ventrikül çıkış obstrüksiyonu + ata binen
Büyük Arter Transpozisyonu (TGA)	Genellikle üfürüm yok veya çok hafif (şant yoksa)	S2 tek ve yüksek frekanslı	Yumurta kalp görünümü	Sağ ventrikül hipertrofisi	Aorta sağ ventrikülden, pulmoner arter sol ventrikülden çıkar
Trunkus Arteriozus	Sol sternal kenarda pansistolik üfürüm (VSD'ye bağlı)	Tek S2	Kardiyomegali, pulmoner vaskülerite artmış	Biventriküler hipertrofi	Tek trunkal arter + VSD
Triküspit Atrezisi	Holosistolik üfürüm (VSD veya ASD'ye bağlı)	Tek S2	Kardiyomegali, pulmoner vaskülerite değişken	Sağ aksiyal sapma, sol ventrikül hipertrofisi	ASD + VSD kombinasyonu, triküspit kapak yokluğu
Total Anomalöz Pulmoner Venöz Dönüş (TAPVD)	Genelde belirgin üfürüm yok, P2 artmış olabilir	S2 tek	Karakteristik kardan adam ya da 8 görünümü (özellikle suprakardiyak formda)	Sağ ventrikül hipertrofisi, sağ aks	Tüm pulmoner venler sağ atriyuma drene olur
Ebstein Anomalisi	Triküspit yetersizlik üfürümü	S2 tek veya parçalı	Sağ atriyum çok genişlemiş (kutu kalp görünümü), kardiyomegali	WPW sık eşlik eder, sağ dal bloğu	Apikalde yer değiştirmiş triküspit kapak, sağ atriyal dilatasyon
Hipoplastik Sol Kalp Sendromu (HLHS)	Genelde üfürüm yok veya çok hafif	S2 tek (sadece pulmoner komponent)	Kardiyomegali, pulmoner konjesyon	Sağ ventrikül hipertrofisi	Sol kalp boşlukları hipoplazik, sistemik akım PDA'ya bağlı

Alan	Hastalık / Durum	Yeni Gelişme	Detay / Açıklama
Enzim Eksikliği	LAL-D (Lizosomal Asit Lipaz Eksikliği)	Sebelipaz alfa (Kanada ve FDA onayı)	Karaciğer disfonksiyonu, hiperkolesterolemi; enzim replasman tedavisi (ERT) ile düzelme
Enzim Eksikliği	MPS VII (Sly Sendromu)	Vestronidase alfa	Mukopolisakkaridoz tip VII için ilk ERT, 2017 FDA onayı
Gen Tedavisi	SMA Tip 1	Onasemnogene abeparvovec (Zolgensma)	AAV9 vektörüyle SMN1 geninin tek doz infüzyonu; özellikle TUS için yüksek öneme sahip
Monoklonal Antikor	Ağır Atopik Dermatit	Dupilumab	IL-4Ra antagonist; çocuk hastalarda da onay aldı
Metabolik Hastalık	Tirozinemi Tip 1	Nitisinon (NTBC)	Fumarylasetoasetat hidrolaz inhibitörü; hepatoselüler karsinom gelişimini önler
İmmünoloji	Kronik Granülomatöz Hastalık	IFN-g ve Hematopoetik Kök Hücre Transplantasyonu	X'e bağlı form için gen tedavisi çalışmaları da ilerliyor
Genetik Tanı	NTRK füzyon pozitif tümörler	Larotrectinib	Tümör agnostik FDA onaylı hedefe yönelik tedavi
Enzim Eksikliği	Pompe Hastalığı	Alglukozidaz alfa (ERT), yeni form Avalglucosidase alfa	Kas güçsüzlüğü + kardiyomiyopati; TSU'da çıkabilir
Monoklonal Antikor	PFAPA Sendromu	Anakinra (IL-1 inhibitörü)	Steroid bağımlı/refrakter vakalarda kullanılabilir
Nöroimmünoloji	NMOSD (Nöromiyelitis optika spektrum bozukluğu)	Satralizumab	IL-6 reseptör inhibitörü; çocuk hastalarda kullanımda



Sonsuz Başarılar