PEDİATRİ
YDUS 2024-2.DÖNEM
SINAV SORULARI

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 1

Pediatri polikliniğine getirilen 20 aylık bir bebeğin rutin bilişsel ve duygusal değerlendirilmesi yapılıyor.

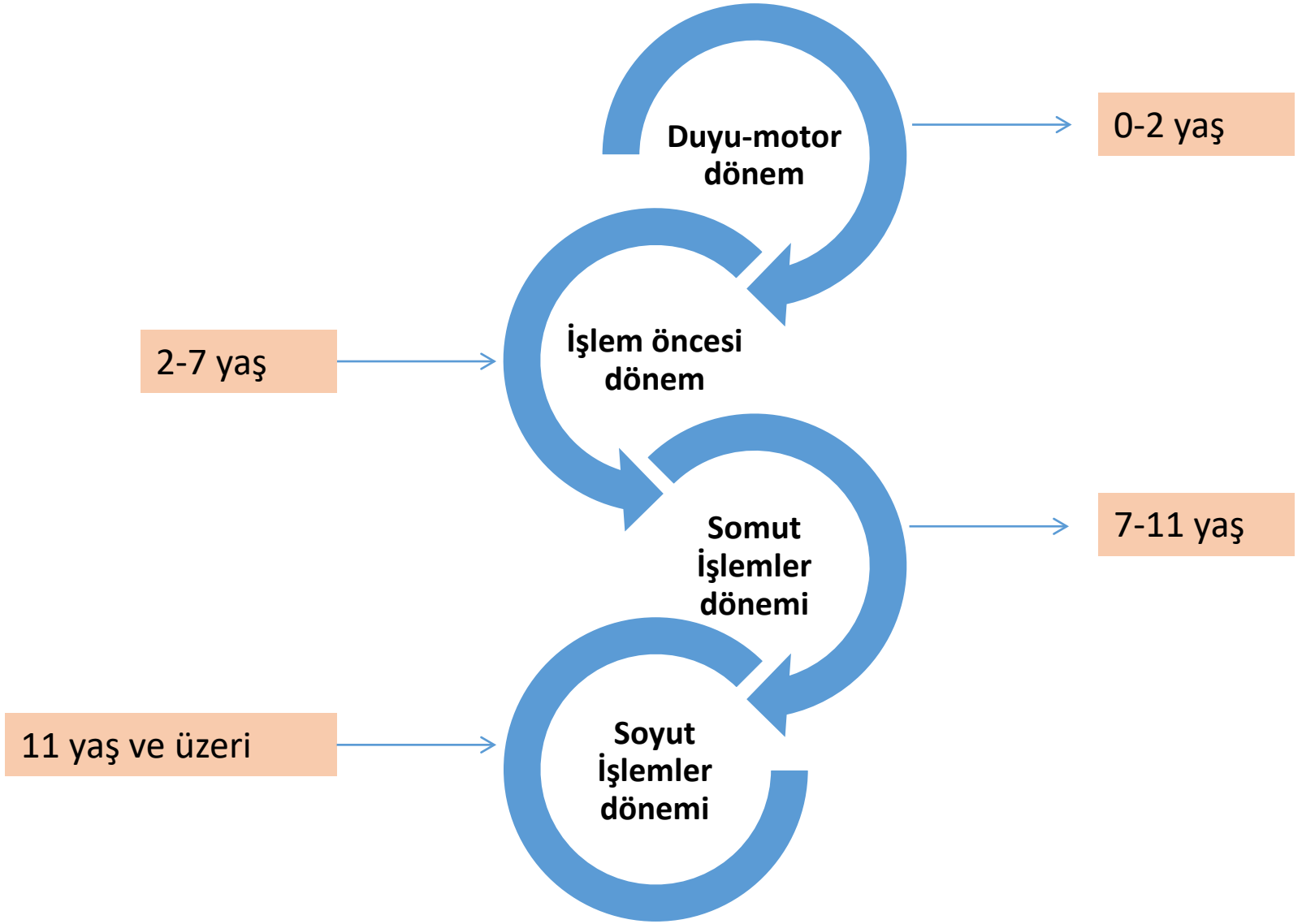
ÖSYM

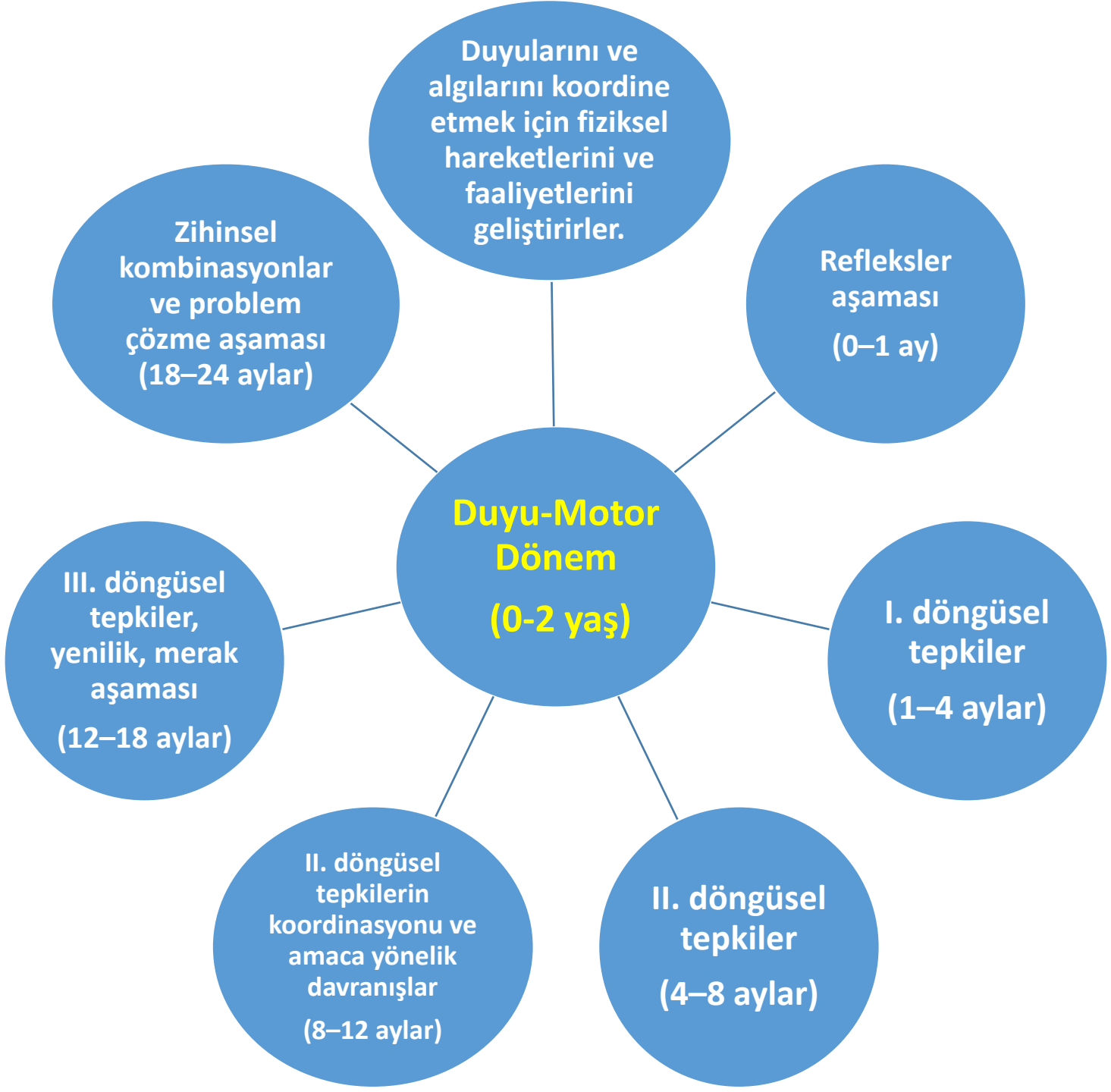
Aşağıdakilerden hangisi bu gelişimsel dönemde değerlendirilen başlıca bilişsel ve duygusal özelliklerden değildir?

A) Nesne sürekliliği
B) Sembolik oyun
C) Ayrılık anksiyetesi
D) Taklit etme
E) Büyüsel düşünce

Cevap Anahtarı: E

«Bilişsel Gelişim Dönemleri»




Duyu-Motor Dönem
(0-2 yaş)
Duyularını ve algılarını koordine etmek için fiziksel hareketlerini ve faaliyetlerini geliştirirler.
Refleksler aşaması
(0–1 ay)
I. döngüsel tepkiler
(1–4 aylar)
II. döngüsel tepkiler
(4–8 aylar)
II. döngüsel tepkilerin koordinasyonu ve amaca yönelik davranışlar
(8–12 aylar)
III. döngüsel tepkiler, yenilik, merak aşaması
(12–18 aylar)
Zihinsel kombinasyonlar ve problem çözme aşaması
(18–24 aylar)

Zihinsel kombinasyonlar ve problem çözme aşaması (18–24 aylar)

- Bu dönemde çocukta zihinsel gelişme yönünden büyük ilerlemeler görülür. Çocuk dış dünyanın kendince geliştirdiği bir resmi (zihni imajını) taşıyabilir. Problemler bilişsel faaliyetlerle çözümlenebilir. Semboller bebeklere somut olaylar hakkında düşünme olanağı verir. Bebek artık kapıyı açmak için önündeki sandalyeyi çekmesi gerektiğini biliyor. Kapının sandalyeyi nasıl etkilediğini artık anlamaktadır.
    - Ertelenmiş taklit bu dönemde görülür.

- 18-24 aylar arasında nesne devamlılığı gelişir.

Nesne Devamlılığı: Nesne ve olayın direkt olarak görünmediği, işitilmediği ya da dokunulmadığı halde devam edip var olduğunu anlamadır. Bu evre düşüncenin başladığı aşamadır.

4. Soyut işlemler dönemi (11 yaş ve yukarısı)

- Mantıksal düşünmenin yetişkinler düzeyine ulaştığı dönemdir. Çocuklar, cevaplarını haklı gösterebilecek formal düşünce kuralları ve mantık yolları bulmaya başlarlar. Kurdukları hipotezleri sınamadan geçirir, soyut düşünür, genellemeler yapar ve soyut kavramları kullanarak bir durumdan diğer duruma geçebilirler.
- Ayrıca bu dönemde çocuk sebep-sonuç ilişkilerinin ana ilkelerini anlar.

Soru No: 3

I. Motor aktivitenin eşlik etmesi

II. Olay sonrası konfüzyon varlığı

III. Uykunun hangi evresinde ortaya çıktığı

IV. Otonomik aktivasyonun eşlik etmesi

ÖSYM

Yukarıda verilen durumlardan hangileri çocukluk çağında görülen uyku terörü ve kabusların ayırt edilmesinde kullanılacak kriterlerdendir?

A) I, II ve IV
B) II ve IV
C) I ve III
D) I, II ve III
E) II, III ve IV

Cevap Anahtarı: E

Parasomnialar

- NREM uyku : Parasomnialar (uyurgezerlik, uyku terörü, konfüzyonel uyanma
- REM uyku : Kabus , halüsinasyonlar, uyku paralizisi, hasta kabusu hatırlar, ancak gece teröründe NREM de görülen rüyalar hatırlanmaz

Özellikler	Konfüzyonel uyanma	Gece terörü	Uyurgezerlik	Kabus	Rem davranış bozukluklari	Noktürnal nöbet
Zaman	Erken	Erken	Erken-orta	Geç	Geç	Herhangi bir zaman
Uyku dönemi	SWA	SWA	SWA	REM	REM	Herhangi bir zaman
EEG değişiklikleri	-	-	-	-	-	+
Çığlık	-	++++	-	++	+	+
Otonomik aktivasyon	+	++++	+	+	+	+
Motor aktivite	-	+	+++	+	++++	++++
Farkında olma-uyanık olma	-	-	-	+	+	+
Süre (dakika)	0,5-10	1-10	2-30	3-20	1-10	5-15
Olay sonrası konfüzyon	+	+	+	-	-	+
Yaş	Çocuk	Çocuk	Çocuk	Çocuk-Genç erişkin	Büyük erişkin	Adölesan, genç erişkin
Genetik	+	+	+	-	-	±
Organik santral sinir sistemi lezyonu	-	-	-	-	++	++++

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 25

Skolyoz cerrahisi sonrası sol akciğer alt zonda solunum sesleri duyulmayan 9 yaşındaki kız hastanın akciğer grafisinde sol sinüs künt görülüp ultrasonografide plevral efüzyon tespit ediliyor. Hastaya tanısal amaçlı torasentez yapılıyor ve süt görünümlü sıvı örneği elde ediliyor.

ÖSYM

Aşağıdaki torasentez bulgularından hangisi bu hastada <u>en olası</u> tanıyı desteklemektedir?

A) Plevra sıvısı/serum trigliserid <1
B) Plevra sıvısı/serum kolesterol >1
C) Nötrofil oranı >%80
D) Plevra sıvısı trigliserid düzeyi >110 mg/dL
E) Plevra sıvısı pH <7,20

Cevap Anahtarı: D

Şilotoraks

- Torasik kavitedeki lenfatiklerden veya torasik kanaldan kaçan şiloz mayinin plevrada toplanmasıdır.
- Çocuklardaki en sık neden **kardiyotorasik cerrahi komplikasyonu** olarak torasik kanal hasarına bağlıdır. Genelde sağdadır.
- Diğer nedenler; göğüs yaralanması, ECMO ve primer veya metastatik malignite (lenfoma)
- Yenidoğan dirençli şilotoraks varsa integrin aα9 gen mutasyonu düşünülmelidir.

Şilotoraks

- Bulgular plevral efüzyon gibidir. Plevral ağrı nadirdir.
- Şilotoraks olan yenidoğanların %50'sinde ilk gün solunum sıkıntısı vardır.
- **Şiloz sıvı süt rengindedir**, içinde yağ, protein ve lenfositler yoğundur.
- **Yenidoğanda beslenme olmadığından sıvı berrak görünebilir**.
- Şilotoraks sıvısında
  - **Trigliserid >110 mg/dL**
  - **Plevral sıvı trigliserid/plazma trigiserid oranı >1**
  - **Plevral sıvı kolesterol/plazma kolesterol oranı <1**
  - **Lipoprotein analizinde şilomikronlar görülür.**
  - **İmmunglobulinler yüksektir ve T lenfositler vardır.**

Şilotoraks

- Lenfangiogram ile şilöz kaçağın yeri tespit edilebilir.
- Şilotoraks tekrarlayan aspirasyonlar ile boşaltılabilir.
- Tekraklayan aspirasyona bağlı malnütrisyon, hipogamaglobulinemi ve T lenfosit kaybına bağlı immun yetmezlik gelişebilir.
- Neonatal vakaların en az %50 si spontan düzelir.
- 1-2 haftada gerilemezse TPN başlanır.
- Pleroperitoneal şant, torasikkanal ligasyonu ve fibrin glue uygulaması yapılabilir.
- Diğer tedavi seçenekleri; **oktreotid**, PEEP uygulaması, perkutan torasik kanal embolizasyonu, plöredezi, NO inhalasyonu, OK432 (picibanil) (fetal-neonatal şilotoraks)

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 26

Aşağıdakilerden hangisinin primer siliyer diskinezi hastalığı olanlarda görülebilen bir bulgu olması <u>en az olasıdır</u>?

A) Nazal polip
B) Mekonyum ileusu
C) Yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı
D) Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu
E) Sensörinöral işitme kaybı

Cevap Anahtarı: B

Primer Siliyer Diskinezi (PSD)

- Diğer isimleri İmmotil Silia Sendromu veya Kartagener Sendromu
- PSD bozuk siliyer fonksiyonlara bağlı **kronik sinopulmoner enfeksiyon**, **persistan orta kulak efüzyonu**, **infertilite** gibi değişik klinik tablolara yol açabilen kalıtımsal bir hastalıktır.
- **OR** kalıtılır, çok sayıda mutasyon tanımlanmıştır. Özellikle **DNAH11 mutasyonu** yapısal bozukluk yapmadan silia hareketlerinde azalmaya neden olan bir mutasyondur

Primer Silier Diskinezi Klinik Manifestasyonları

SOLUNUM

Erken infant döneminde günlük prodüktif öksürük (ıslak)

Term yenidoğanda açıklanamayan solunum distresi

Erken infant döneminde mevsimsel olmayan günlük rinosinüsit

Kronik otitis media ve persistan orta kulakta effüzyon

Çomak parmak (çocuklarda nadir)

Tedaviye yanıtsız atipik astım

Tekrarlayan pnömoni

Bronşektazi

SOL-SAĞ LATERİLİZASYON DEFEKTİ

Situs -inversus totalis

Hetorotaksi komplet kalp defekti ile birlikte yada olmaksızın

DİGER

Erkek infertilitesi, immotil sperm

Kız subfertilitesi, ektopik gebelik

HİDROSEFALİ (Nadir)

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 27

Aşağıdakilerden hangisinin parmaklarda çomaklaşmaya neden olması <u>en az olasıdır</u>?

A) Fallot tetralojisi
B) Kistik fibrozis
C) Ülseratif kolit
D) Trakeomalazi
E) Bakteriyel endokardit

Cevap Anahtarı: D

- Çomak Parmak kronik hastalığın bir belirtisi olarak ortaya çıkabilir. Bronşektazi, Kistik fibrozis, Kronik akciğer absesi, Ampiyem, Akciğer kanseri, mezotelyoma, mediastinal tümörler, İntersitisyel akciğer hastalıkları, Konjenital kalp patolojileri, Crohn, ülseratif kolit gibi inflamatuar bağırsak hastalıkları
- Akut enfeksiyonlarda, astım ve KOAH gibi hava yolu hastalıklal ve konjenital anomalilerde çomak parmak beklenmez.

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 31

Primer immün yetmezliği bulunan çocukların aşılaması (immünizasyonu) ile ilgili aşağıdaki ifadelerden hangisi yanlıştır?

ÖSYM

A) Ağır kombine immün yetmezliği olanlarda bütün canlı aşılar kontrendikedir.

B) Kompleman eksikliği olanlarda OPV ve BCG aşısı kontrendikedir.

C) Kronik granülomatöz hastalığı olanlarda BCG kontrendikedir.

D) Ataksi telanjiektazi olanlarda bütün canlı aşılar kontrendikedir.

E) Selektif IgA eksikliği olanlarda OPV ve BCG aşıları kontrendikedir.

Cevap Anahtarı: B

Soru

Kompleman eksikliği tespit edilen hastaya aşağıdaki aşılardan hangisi yapılmamalıdır?

a. BCG
b. Canlı influenza
c. Tifo
d. Meningokok
e. **Tüm aşılar yapılabilir**

PRİMER	İmmun yetmezlik	Aşı Kontrendikasyonu	Etki-yorum
B lenfosit (humoral)	Ağır Ab Eksikliği (CVID, X'e bağlı agamaglobulinemi)	OPV, canlı influenza, sarıhumma (SH), canlı bakteri (BCG,tifo) KE'dir.	Etkinlik kesin değil. Pnömokok aşısı önerilir. Suçiçeği ve rotavirüs için bilgi yok. **Kızamık ve suçiçeği yapılması düşünülebilir.**
	Ağır olmayan AB eksikliği (selektif IgA ve IgG alt sınıf eksik)	OPV, BCG, SH KE'dir. Diğer canlı aşılar dikkatli yapılabilir.	Tüm aşılar etkin. Pnömokok önerilir.
T lenfosit (hücresel)	Tam defekt (Ağır kombine İY, Komplet Di-George)	Tüm canlı aşılar KE (viral-bakteriyel)	Muhtemelen tüm aşılar etkin değil. Pnömokok önerilir
	Parsiyel Defekt (WAS, ataksi-telenjiektazi, Di-George vakalarının çoğu)	Tüm canlı aşılar KE (viral-bakteriyel)	Etkinlik İmmunsupresyon derecesine bağlı. Pnömokok ve meningokok önerilir.
Kompleman	Kompleman komponentleri, properdin veya faktör B eksikliği	KE olan aşı YOK	Tüm aşılar etkin. Pnömokok ve meningokok önerilir.
Fagosit Fonksiyonu	KGH, LAD, myeloperoksidaz eksikliği	Canlı Bakteriyel aşılar KE	Tüm inaktif aşılar ve canlı virüs aşıları güvenli ve muhtemelen etkin.

SEKONDER	Aşı Kontrendikasyonu	Etkinlik-Yorum
Malignite, Tx, OI hastalık, İmmunsupresyon, RT	İmmun duruma göre canlı bakteri ve canlı virüs aşıları KE'dir.	Etkinlik immun supresyon durumuna göre değişir. Pnömokok önerilir.
Aspleni	KE olan aşı YOK	Tüm rutin aşılar etkin. Pnömokok ve meningokok önerilir.
Kronik böbrek hastalığı	Canlı influenza aşısı KE'dir.	Pnömokok ve HBV aşısı önerilir.

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 40

Aşağıdaki sendrom ve en olası kardiyak anomali eşleştirmelerinden hangisi yanlıştır?

A) Down sendromu – Atrioventriküler septal defekt

B) Turner sendromu – Aort koarktasyonu, biküspit aortik kapak

C) Marfan sendromu – Hipoplastik sol kalp sendromu, mitral hipoplazi

D) Holt-Oram sendromu – Atriyal septal defekt, ventriküler septal defekt

E) DiGeorge sendromu – Fallot tetralojisi, trunkus arteriozus

Cevap Anahtarı: C

Marfan Sendromu

- Revize Ghent Tanı kriterleri (2010)
  - **Sistemik bulgular**
  - Baş parmak ve el bileği işareti
  - pektus deformitesi, asimetrisi
  - Hindfoot deformitesi, pes planus
  - Pnemotorax
  - Dural ektazi
  - Protruzio asetabuli
  - Azalmış üst/alt segment oranı; artmış kulaç /boy oranı
  - Skolyoz veya torakolumbar kifoz
  - Dirsekte azalmış extansiyon
  - Tipik yüz
  - Strialar
  - 3 ve üzeri miyopi
  - MVP

Marfan Sendromu

- Revize Ghent Tanı kriterleri (2010)
  - Aile öyküsü yoksa
    - **Aile öyküsü yok, aort dilatasyonu (Z≥3)beraberinde sistemik skor (≥7)**
    - **Aile öyküsü yok, aort dilatasyonu (Z≥3) beraberinde FBN1 mutasyonu pozitifliği**
    - **Aile öyküsü yok, aort dilatasyonu (Z≥3) beraberinde ektopia lentis bulunması**
    - **Aile öyküsü yok, Marfan ile ilişkisi tanımlanmış FBN1 mut pozitifliği ve lens ektopisi**

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 45

Aşağıdakilerden hangisi ilerleyici miyoklonik epilepsi grubunda değildir?

A) Lafora hastalığı
B) Unverricht-Lundborg hastalığı
C) West sendromu
D) Nöronal seroid lipofuskinozis
E) Sialidozis tip 1 ve 2

Cevap Anahtarı: C

Progresif Miyoklonik Epilepsi

- Heterojen bir gruptur, progresif demans ve giderek kötüleşen miyoklonik nöbetler ve diğer nöbet tipleri ile karakterizedir
- Unvericht Lundborg hastalığı
- Lafora hastalığı
- MERFF (miyoklonik epilepsi ve “ragged red fiber”)
- Siyalidozis tip 1
- Nöronal seroid lipofuksinozis
- Jüvenil nöropatik Gaucher hastalığı
- Dentatorubral-pallidoluysian atrofi
- İnfantil nöroaksonal distrofi bu grupta yer alır

Unvericht Lundborg Hastalığı

- **Progresif myoklonik epilepsi tip 1(CSTB geni)**
- Diğer progresif miyoklonik epilepsilere göre daha yavaş ilerler
- Genellikle adölesan dönemde başlar
- Sistatin B geninde mutasyon sonucu gelişir
- Miyoklonik nöbetler, JTK nöbetler ve progresif ataksi ile karakterizedir

Lafora Hastalığı

- OR geçişli bir hastalıktır.
- 10-19 yaşlarında başlar, daha hızlı bir progresyon gösterir ve 20'li 30'lu yaşlarda ölümcüldür
- Önce JTK nöbetler ardından miyoklonik sıçramalar başlar
- Mental gerileme nöbetlerden sonra 1 yıl içinde başlar
- Fotosensitivite hastalığın önemli bir özelliğidir
- Mental kötüleşme nöbetlerden sonra başlar ve ilerler
- Deri (özellikle ekrin ter bezlerinde), kas ve KC biyopsisinde ışık mikroskopisinde PAS (+) Lafora cisimleri görülür

LANDAU-KLEFFNER SENDROMU

- Nadir görülür
- Ortalama başlangıç yaşı 5.5 yaştır
- Erkeklerde daha sıktır
- Otizmle karışır çünkü önceden normal olan bir çocukta konuşma kaybı ile ilişkilidir
- İşitme normaldir
- EEG de yüksek amplitüdlü diken dalga deşarjları hakimdir ve bitemporal olma eğilimindedir (desajlar NREM uykuda daha belirgin hale gelir)
- Tedavide valproik asit, klobazam, levetirasetam kullanılabilir
- Dirençli vakalarda steroid denebilir. IVIG yararlı olabilir

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 46

Ataksiye yol açan aşağıdaki hastalıklardan hangisinde asetazolamid tedavisi kullanılabilir?

A) Ailesel epizodik ataksi tip 1 ve 2
B) Bassen-Kornzweig sendromu
C) Refsum hastalığı
D) Hartnup hastalığı
E) Multipl karboksilaz eksikliği

Cevap Anahtarı: A

ATAKSİ

- Ataksinin semptom ve bulguları beceriksizlik, yürüme ve oturmada güçlük, otururken bir tarafa düşme, konuşma bozukluğu, hipotoni, intensiyonel tremor, motor gelişme geriliği şeklindedir.

Genetik ya da kronik nedenlere bağlı ataksilerde semptomlar uzun sürelidir, pozitif aile öyküsü, kas güçsüzlüğü ve anormal yürüyüş, anormal derin tendon refleksleri, pes kavus ve duyusal bozukluklar mevcuttur

Ataksilerin vestibüler disfonksiyon ayırt edilmesi zor olabilir

İç kulak bozuklukları genellikle şiddetli baş dönmesi, bulantı ve kusma, pozisyon kaynaklı vertigo, ciddi bir dengesizlik ile Karakterizedir. Epizodik ataksilerde diüretik asetozalamid tedavisi etkilidir.

- Akut veya Rekürren Ataksi Nedenleri:
- Beyin tümörleri
- Konversiyon reaksiyonları
- İlaç alımı
- Ensefalit (beyin sapı)
- Genetik hastalıklar

- Dominant rekürren ataksi- Hartnup hastalığı
- Epizodik ataksi Tip 1,2 - MSUD
- Pirüvat dehidrogenaz eksikliği

- Migren (basilar migren, benign paroksizmal vertigo)
- Postenfeksiyöz/ otoimmün (ADEM, MS, akut postenfeksiyöz serebellit, Miller Fisher sendromu)
- Psödoataksi (epileptik)
- Travma (hematom, vertebrobaziler oklüzyon)
- Vasküler bozukluklar (Serebellar hemoraji, Kawasaki hastalığı)

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 48

Üç yaşındaki erkek hasta nöbet geçirme nedeniyle getiriliyor. Öyküsünden ilk olarak 10 aylıkken ateşli dönemde fokal klonik tarzda nöbet geçirdiği, ardından ateşli ve ateşsiz dönemlerde çok sayıda nöbetlerinin olduğu, 2 kez yoğun bakımda febril status epileptikus nedeniyle yatarak takip edildiği, bir kez de aşılama sonrası uzamış nöbet ve bilinç değişikliğinin olduğu öğreniliyor. On sekiz aylığa kadar gelişimi yaşıtları ile uyumlu olan hastanın bu dönemden itibaren gelişim basamaklarında gerileme başlıyor. Genetik analizinde SCN1A geninde patojenik mutasyon saptanıyor.

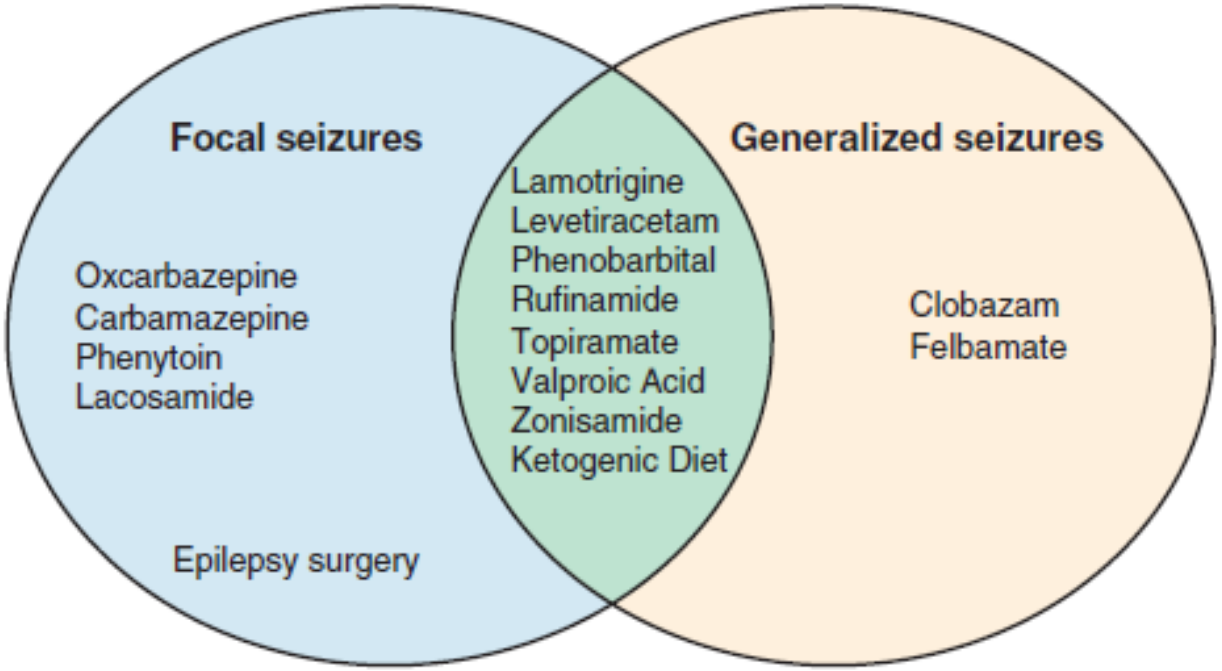
Bu hastada aşağıdaki antiepileptik ilaçlardan hangisi idame tedavide tercih edilmemelidir?

A) Valproik asit
B) Topiramat
C) Karbamazepin
D) Levetirasetam
E) Benzodiazepinler

Cevap Anahtarı: C

Dravet Sendromu (Çocukluk Çağının Ağır Miyoklonik Epilepsisi)

- Bebeklik döneminde başlayan en ağır epileptik sendromlardan biridir
- Başlangıç ilk 1 yaş içindedir
- 1-2 ayda bir tekrarlayan, febril ve afebril tek taraflı klonik nöbetler şeklindendir
- Başlangıçta nöbetler ateşle tetiklenirken, ilerleyen dönemlerde ateş olmadan da görülür
- Bu febril nöbetler hem uzun sürelidir, hem de sık aralarla tekrarlar, küme şeklindedir
- 2 yaş döneminde miyoklonik, atipik absans ve parsiyel nöbetler de eklenir ve ardından gelişimsel gerilik başlar
- Geni **SCN1A** dır.



Special circumstances:
1. For absence epilepsy, ethosuximide is the first-line treatment.
2. Adrenocorticotropic hormone, oral corticosteroids, or vigabatrin are used to treat infantile spasms.

FIGURE 181.1 Treatment for epilepsy.

Epilepsi	Tedavi
Fokal nöbetler Fokal epileptik sendromlar	Karbamazepin,Levetirasetam Okskarbazepin,Levetirasetam
Absans nöbetler	Etosüksimid, Valproat, Lamotrijin
Juvenil myoklonik epilepsi	Valproat, Levetirasetam, Lamotrijin
Lennox-Gastaut sendromu	Klobazam, Valproat, Topiramat Lamotrijin, Rufinamide
İnfantil spazm	ACTH Vigabatrin
Parsiyel ve sekonder jeneralize tonik klonik nöbetler	Okskarbazepin, karbamazepin, Levetirasetam, fenobarbital, topiramat, Valproat, lamotrijin, klobazam, klonazepam

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 49

Beckwith-Wiedemann sendromunda aşağıdaki klinik bulgulardan hangisinin görülmesi en az olasıdır?

A) Hiperglisemi
B) Organomegali
C) Umbilikal herni
D) Wilms tümörü
E) Hepatoblastom

Cevap Anahtarı: A

- **DRASH Sendromu:** Wilm's tümörü, nefropati, erkek psödohermafroditizm **(11p13)**
- **WAGR Sendromu:** Wilm's tümörü, aniridi, genitoüriner anomali, mental gerilik **(11p13)**
- **Beckwith-Wiedeman Sendromu:** Organomegali, hipoglisemi, makroglossi, omfalosel, solid tümörler (Wilm's tümörü, karaciğer, adrenal korteks tümörü), hemihipertrofi **(11p15)**
- **Perlman Sendromu:** Wilms tümörü, Atipik yüz, renal hamartom, makrozomi, ada hücre hiperplazisi
- Wilm's sporadiktir, ancak aniridi olanlarda 11. kromozomda 11p 13 delesyonu vardır
- Ailesel Wilm's tümörünün bilateral olma özelliği daha fazladır

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 50

Üç yaşındaki erkek hasta konuşmada gecikme, aşırı hareketlilik, iletişim kurmakta güçlük ve tekrarlayıcı davranışları nedeniyle getiriliyor. Yapılan klinik değerlendirmede bilişsel gelişimde gecikme, hiperaktivite, ismine bakmama, baş çevresinin 97. persentilde olması, uzun yüz, geniş ve belirgin kulaklar, eklemlerde laksite bulguları saptanıyor.

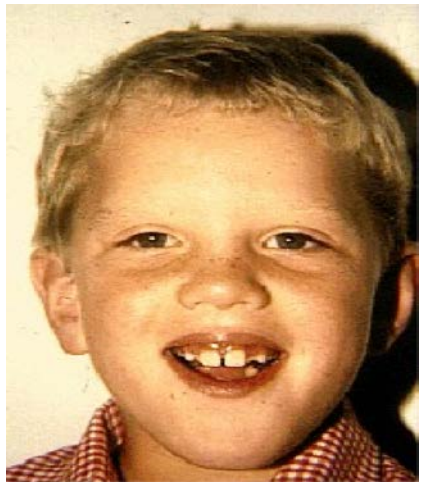
Bu hasta için <u>en olası</u> tanı aşağıdakilerden hangisidir?

A) Down sendromu
B) Frajil X sendromu
C) Cornelia de Lange sendromu
D) Prader-Willi sendromu
E) Rett sendromu

Cevap Anahtarı: B

Frajil X Sendromu

- Frajil X Sendromu
- YÜZ ÖZELLİKLERİ
  - Uzun yüz
  - Belirgin, öne dönmüş kulaklar
  - Yüksek damak
- BAĞ DOKUSU ANOMALİLERİ
  - Eklem hiperlaksisitesi
  - Düz taban
  - Mitral valf prolapsı
  - Skolyoz



Frajil X Sendromu

- DAVRANIŞ VE KOGNİSYON
  - Otistik davranışlar (%20-30)
  - ADHD (Attetion Deficit Hyperactivity Disorder) (%80)
  - Anksiyete (%70-100)
  - Mental retardasyon
- DİĞER
  - Makroorşidizm (Hipotalamik disfonksiyona bağlı) (%40)
  - Hipotoni
  - Strabismus
  - Rekürren otitis media
  - Nöbet

Frajil X sendromu

HASTALIK	SEMPTOM	TEDAVİ VE MÜDAHALE	GELECEKTE POTASİYEL TEDAVİ
FULL MUTASYON			
FXS	ADHD	Stimulanlar	mGluR5 antagonistleri
	Anksiyete, Aşırı hareketlilik, agresif patlamalar	SSRI, atipik antipsikotikler, psikiyatrik destek	mGluR5 antagonistleri
	Nöbetler	Karbamazepin, valproik acit	mGluR5 antagonistleri
	Bilişsel bozukluk	Psikiyatrik destek	mGluR5 antagonistleri

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 53

Çocuklarda malnütrisyonun değerlendirilmesinde kullanılan antropometrik ölçüm ve hesaplamalarla ilgili aşağıdaki ifadelerden hangisi yanlıştır?

ÖSYM

A) Yaşa göre boy bir kronik malnütrisyon belirteci olarak değerlendirilir.

B) Boya göre vücut ağırlığının düşük olması akut malnütrisyona işaret eder.

C) Yaşa göre vücut ağırlığı akut ve kronik malnütrisyon ayrımında tek başına kullanılmaz.

D) Yaşa göre boy ile bodurluk, boya göre vücut ağırlığı ile zayıflık değerlendirilir.

E) Yaşa göre vücut ağırlığı düşük olan her çocuğun boya göre vücut ağırlığı da düşüktür.

Cevap Anahtarı: E

Beslenme Bozuklukları

Akut beslenme bozukluğunun ilk göstergeleri

- **1. Yaşa göre vücut ağırlığının azalması** (Gomez klasifikasyonu)
- **2.Boya göre vücut ağırlığının azalması** (Waterlow klasifikasyonu (*daha anlamli*)
- Boyda yaşa göre beklenenden sapma olması malnütrisyonun kronikleştiğini gösterir
- Cilt kalınlığının azalması protein malnütrisyonunu düşündürür

Malnütrisyon

Malnütrüsyonun tanımı***			
Sınıflama	**Tanım**	**Derece**	**Kriter**
Gomes	Yaşa göre VA	Hafif(grade 1)	75%-90%
		Orta (grade 2)	60%-74%
		Ağır (grade 3)	<60%
Waterlow	Boya göre VA	Hafif	80%-90%
		Orta	70%-80%
		Ağır	<70%

Çocuk Beslenmesine İlişkin Göstergeler***

- Akut malnutrisyon
  - Yaşa göre ağırlık (Gomez) (Ağırlık <%90)
  - Boya göre ağırlık (Waterlow) (Ağırlık <%90)

- Kronik malnutrisyon
  - Yaşa göre boy (Boy <%95)

- Kronik zeminde akut malnutrisyon
  - Hem boy hem ağırlık düşük (Ağırlık <%90) + (Boy <%95)

- Malnutrisyonun 4-6 aydan uzun sürmesi boy uzamasını etkiler.

Klinik sınıflama (Welcome)***

Yaşa göre Ağırlık (standartın yüzdesi)	Ödem var	Ödem yok
%80-60	Kwashiorkor	Beslenme yetersizliği
%60'tan az	Marasmik-kwashiorkor	Marasmus

- **Akut malnütrisyon tanımı için kullanılır**
- **Protein ve enerji eksikliği durumlarını ayırır**

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 55

Otizm tanısıyla izlenen ve 6 aydır pika öyküsü bulunan 6 yaşındaki erkek hastada aşağıdakilerden hangisinin görülmesi <u>en az olasıdır</u>?

A) Özofagus darlığı
B) Kurşun zehirlenmesi
C) İntestinal obstrüksiyon
D) Demir eksikliği anemisi
E) Parazitik enfeksiyonlar

Cevap Anahtarı: A

OTİZM

- Atipik sosyal etkileşim, iletişimde bozulma ve sapma, ilgi alanlarının kısıtlı olması ve 3 yaşından önce başlangıç otizmin temel özellikleridir.
- (Göz teması kurmama, çağırıldığında bakmama, gülümsememe vb.)
- Tanı klinik muayene ile konur.
- Erkek çocuklarda daha sık, EEG normaldir.
- • Otizm için önerilen tarama zamanları 18 ve 24. aylardır. • Otizm spektrum bozukluğu ile ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken hastalıklar: Frajil-X, Prader-Willi, Smith-Lemli-Opitz, Rett, Sotos, Angelmann, Tuberoskleroz, Nörofibromatozis, Duchenne, tedavi edilmemiş fenilketonüri, konjenital kızamıkçık, fetal alkol sendromu

Otizm spektrum bozukluğu ile ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken hastalıklar:

- Otizm spektrum bozukluğu ile ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken hastalıklar:

- Frajil-X, Prader-Willi, Smith-Lemli-Opitz, Rett, Sotos, Angelmann, Tuberoskleroz, Nörofibromatozis, DMD
- Fenilketonüri, konjenital kızamıkçık,
- Kurşun zehirlenmesi, demir eksiklği anemisi, paraziter enfeksiyonlar, intestinal obstrüksiyon
- fetal alkol sendromu

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 59

Aşağıdakilerden hangisinin nefrojenik diabetes insipidusa yol açması en az olasıdır?

A) Amfoterisin B
B) Sisplatin
C) Lityum
D) Toluen
E) Kolşisin

Cevap Anahtarı: D

- A-Ailesel
- – X’e bağlı resesif (V2 reseptör geninde inaktivasyon
- mutasyonuna bağlı) (%90), erkek
- – Otozomal resesif, dominant (akuaporin/AQP2 gen kusuru)
- – Klinik olarak erkek hastalarda ADH’a vazodilatasyon ve
- factor VIIIc ve von Willebrand's factor yanıtının olması
- akuaporin gen kusuru lehinedir
- - Poliüri-polidipsi genellikle hayatın ilk haftalarında başlar

- B-Edinsel
- 2- Nefrojenik Di
- ➢ İlaçlar (amf. B, lityum, aminoglikozid, demeklosiklin,
- foscarnet, rifampin, metisilin, difenilhidantoin,
- furosemid, izofosfamid, kolşisin, metoksifloran, nikotin,
- sisplatin, vinblastin)
- ➢ Elektrolit bozuklukları (hipokalemi, hiperkalsemi,
- hiperkalsiüri)

- C-Sistemik hastalıklar
- – Obstrüktif üropati
- – Kronik böbrek yetmezliği
- – Polikistik böbrek hastalığı
- – Orak hc anemi
- – Fanconi sendromu
- – Amiloidoz
- – Renal tubuler asidoz
- – Sarkoidoz

PEDİATRİ YDUS 2024-2.DÖNEM

Soru No: 60

Antenatal 21. gestasyon haftasında yapılan ultrasonografide her iki böbrek ekojenitesinde artış ve kortikomedüller ayrımda kayıp bildirilen bebeğin doğum sonrasında otozomal resesif polikistik böbrek hastalığı tanısını doğrulamak için hangi gende mutasyon varlığının gösterilmesi gereklidir?

A) NEK8 geni

B) PKHD1 geni

C) JBTS1 geni

D) BBS1 geni

E) CXORF5 geni

Cevap Anahtarı: B

Otozomal Resesif
Polikistik Böbrek Hastalığı

- 1:10.000-40.000
- Gen: PKHD 1 (Policystic Kidney and Hepatic Disease)
- Protein: Fibrokistin
- Korteks ve medullada kistler vardır.(ektatik toplayıcı tübüller)
- Caroli hastalığına benzer karaciğer tutulumu da olur (“Ductal plate” anomalisi).
- Konjenital hepatik fibroz eşlik eder

Otozomal Resesif
Polikistik Böbrek Hastalığı

- Böbrek lojunda bilateral kitle (genelde yenidoğan ve erken süt çocukluğu döneminde fark edilir).
- Oligohidramniyoz
- Pulmoner hipoplazi
- RDS
- Spontan pnömotoraks
- Potter sendromu(düşük kulak, mikrognati, düz burun, ekstremite pozisyon defekti, IUBG)
- Hipertansiyon (yaşamın ilk haftasında)
- Oligüri ve ABY (yaygın değil)
- Geçici hiponatremi
- Vakaların %20-30'unda böbrek fonksiyonları normaldir.
- YD döneminde tanı alanların %50'sinde 10 yaşta SDBH

Otozomal Resesif Polikistik Böbrek Hastalığı

- Yenidoğan döneminde karaciğer tutulumuna ait bulgular vakaların %45'inde saptanır.

- **Karaciğer bulguları:**
  Portal hipertansiyon
  Hepatosplenomegali
  Kolanjit
  Periumblikal venlerde belirginleşme
  Gastroözofageal varisler
  Portal vende ters akım
  Trombositopeni

OR PKB -Tanı ve Tedavi

Çift taraflı palpable böğürde kitle,

pulmoner hipoplazi, oligohidramniyoz ve hipertansiyon

olan bir süt çocuğunun ebeveynlerinde böbrekte kist yoksa

kuvvetle OR PKB tanısı düşünülür.

- USG'de büyümüş, kortikomedüller ayrımı silinmiş, hiperekojenik böbrekler görülür.
- **Ayırıcı tanı:**
  - Multikistik displastik böbrek
  - Hidronefroz
  - Wilms tümörü
  - Bilateral renal ven trombozu
- **Tedavi:** Destek tedavisidir. Böbrek yetmezliği gelişince transplantasyon yapılmalıdır.