

PEDİATRİ YDUS DENEM 2

- 1- 4 aylık bir infantın poliklinik kontrolünde, baş boyun muayenesinde parmak uçları paryeto oksipital bölgeye bastırıldığında çökme meydana geliyor. Aşağıdaki hastalıklardan hangisinde bu bulgu en az olasıdır?
- A) Raşitizm
 - B) Hipofosfatazya
 - C) Sfiliz
 - D) Hidrosefali
 - E) A hipervitaminozu
- 2- 40 hafta 4700 gr olarak doğurtulan bir yenidoğan takibinde konvulziyon nedeni yenidoğan yoğun bakım ünitesine alınıyor. Fizik muayenesinde omfalosel, makroglossi ve hepatosplenomegali saptanan bu yenidoğan ileri dönemde aşağıdaki hastalıklardan hangisi için taranmalıdır?
- A) Prader Willi sendromu
 - B) Silver Russel sendromu
 - C) Renal amiloidozis
 - D) Willms tümörü
 - E) Hirschprung hastalığı
- 3- 5 günlük 1600 gr erkek yenidoğan respiratuar distress sendromu nedeni mekanik ventilatörle solutulduktan sonra ekstübe ediliyor, izleminin 24. Saatinde, tansiyon 70/20 mmHg ölçülüyor, kan gazında CO₂ retansiyonu saptanan hastada, aşağıdaki uygulamalardan hangisi en doğrudur?
- A) Kafein tedavisi
 - B) Prostaglandin E2 uygulaması
 - C) Endotrakeal entbasyon
 - D) İndometazin uygulaması
 - E) CPAP ile solutulması
- 4- 31 hafta 2300 gr preterm eylem nedeni sezeryanla doğurtulan yenidoğana doğumdan 48 saat önce betametazon tedavisi uygulanmıştır, doğumla birlikte solunum yetmezliği gelişmesi üzerine yenidoğan yoğun bakım ünitesine alınan bebeğin kan gazında respiratuar asidoz, akciğer grafisinde hava bronkogramları ve buzlu cam manzarası saptanması üzerine postnatal sürfaktan uygulanmıştır. Bu hastada aşağıdaki komplikasyonlardan hangisinin gelişme riski en fazladır?
- A) Respiratuar Distress Sendromu
 - B) Bronko pulmoner displazi
 - C) Nekrotizan enterokolit
 - D) İntraventriküler kanama
 - E) Sepsis

5- Aşağıdaki hastalık kardiyak bulgu eşleştirmelerinden hangisi yanlıştır?

METABOLİK HASTALIK	KARDİYAK ETKİLENME
A) Refsum hastalığı	Aritmi
B) Hurler sendromu	Kapak yetmezliği
C) Fabry hastalığı	Perikardit
D) Nörofibrinomatosis	Pulmoner darlık
E) Alkaptonüri	Ateroskleroz

6- Aşağıdakilerin hangisinde ejeksiyon kliği işitilmez?

- A) Aort darlığı
- B) Fallot tetralojisi
- C) Trunkus arteriosus
- D) Pulmoner kapak darlığı
- E) Büyük arter transpozisyonu

7- Shone kompleks (sendromu) aşağıdakilerden hangisini tanımlar?

- A) Sol kalbin obstrüktif lezyonları
- B) Pulmoner sekestrasyon + parsiyel pulmoner venöz dönüş anomalisi
- C) Radius anomalisi + ASD birlikteliği
- D) Supravalvuler aort stenozu + mental retardasyon
- E) Supravalvuler pulmoner stenoz + kolestaz

8- Santral siyanozu olan bir yenidoğanın, fizik muayenesinde sol sternum alt kenarında multipl klik ve holosistolik üfürüm, gallop ritmi saptanıyor. EKG'sinde sağ dal bloğu, sivri ve geniş p dalgaları ile beraber PR mesafesinde uzama olan bu bebekte en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Truncus arteriosus
- B) L- BAT
- C) Çift çıkışlı sağ ventrikül
- D) Parsiyel pulmoner venöz dönüş anomalisi
- E) Ebstein anomalisi

9- Aşağıdaki hastalıklardan hangisinde sadece canlı bakteriyel aşılarda kontrendikedir?

- A) Di-George sendromu
- B) IgA eksikliği
- C) Wiskott-Aldrich sendromu
- D) Myeloperoksidaz eksikliği
- E) X'e bağlı agamaglobulinemi

10- Aşağıdakilerden hangisi immünkompetant hastalarda invaziv pnömokok enfeksiyonu için risk grubu içinde değildir?

- A) Nefrotik sendrom
- B) Koklear implant
- C) Aspleni
- D) BOS kaçağı
- E) Dermatomyozit

11- Meningokoksemideki kötü prognoz kriterlerinden hangisi daha ağır ve daha hızlı ilerleyen hastalığı düşündürmez?

- A) Hipotermi
- B) Aşırı hipertermi
- C) Menenjit yokluğu
- D) Yüksek sedimantasyon düzeyi
- E) Purpura fulminans

12- Bir gün önce birlikte oynadıkları arkadaşının suçiçeği çıkarması üzerine hastaneye getirilen ve daha önce suçiçeği geçirmediği ve suçiçeği aşısı olmadığı öğrenilen bir çocukta aşı yapılması ile ilgili olarak aşağıdaki ifadelerden hangisi doğrudur?

- A) Aşı temastan sonraki ilk 24 saatte yapılmazsa korumaz.
- B) Aşının yapılması temastan sonraki ilk 48 saatin sonuna kadar ertelenebilir.
- C) Aşının temastan sonraki ilk 5 gün içinde yapılması koruyucu olabilir.
- D) Aşının yapılması temastan sonraki 10. güne kadar ertelenebilir.
- E) Aşı yapılması koruyucu değildir.

13- Aşağıdaki mikroorganizmalardan hangisinde havayolu ile bulaş önlemleri alınması gerekir?

- A) İnfluenza
- B) Coronavirüs
- C) Rubella
- D) Rubeola
- E) RSV

14- 14 yaşında bir genç kız kas ağrısı ve idrar renginde koyulaşma yakınmalarıyla polikliniğe başvuruyor. Öyküsünden 1 aydır aralıklarla yükselen ateş, halsizlik, kas ve eklemlerinde ağrı, son on gündür öksürük ve iki gündür idrar renginde koyulaşma olduğu; ayrıca 4 aydır düzelmeyen sinüziti ve aralıklı burun kanamalarının olduğu öğreniliyor. Fizik muayenede sol lateral malleol yakınında palpabl purpurik nodül, her iki ayak bileği ve sol el parmaklarında şişlik ve ağrı gözlenen hastanın solunum sayısı 34/dakika olarak ve burun kanadı solunumu saptanıyor. Bu hasta için öncelikle aşağıdakilerden hangisi düşünülmelidir?

- A) Henoch-Schönlein purpurası
- B) Sistemik lupus eritematozu
- C) Poliarteritis nodosa
- D) Granülomatoz polianj
- E) Eozinofilik granülomatoz polianjitis

15- Aşağıdaki klinik-laboratuvar bulgularından hangisi Kawasaki Hastalığı'nda kötü prognostik kriterlerden biri değildir?

- Nötrofili
- A) Transaminaz yüksekliği
 - B) Hiponatremi
 - C) Hipoalbuminemi
 - D) Trombositoz

16- Yüz, alın, kafasında lineer lezyonlar (coup de sabre) aşağıdaki hastalıklardan hangisinin sınıflandırılmasında yer almaktadır ?

- A) Cogan sendromu
- B) Sistemik lupus eritematozus
- C) Sjögren sendromu
- D) Juvenil dermatomiyozit
- E) Skleroderma

17- Aşağıdaki hastalıklardan hangisinde çölyak hastalığı taraması önerilmez?

- A) Hashimoto tiroiditi
- B) Down sendromu
- C) Selektif Ig A eksikliği
- D) Hirschprung hastalığı
- E) Williams sendromu

18- Aşağıdakilerden hangisi çocuklardaki kabızlık nedenlerinden biri değildir?

- A) Kistik fibrozis
- B) Hipotiroidi
- C) Çölyak hastalığı
- D) Diabetes insipidus
- E) Hipokalsemi

19- Aşağıdaki konjenital ishal nedenlerinden hangisi bazolateral glukoz taşınmasındaki defekt sonucu gelişir?

- A) Mikrovillus inkülizyon hastalığı
- B) Fanconi-Bickel sendromu
- C) Lizinürik protein intoleransı
- D) Akrodermatitis enteropatika
- E) Triptaz eksikliği

20- Aşağıdakilerden hangisinin Wilson hastalığının tedavisinde yeri yoktur?

- A) Dimerkaprol
- B) D-penisilamin
- C) Çinko sülfat
- D) Trientin hidroklorür
- E) Potasyum sülfat

21- 15 yaşında bir erkek çocuk üst solunum yolu enfeksiyonunu takiben vücutta şişlik, az miktarda koyu renkli idrar yapma yakınmalarıyla polikliniğe başvuruyor. Kan basıncı normal, göz kapaklarında, pretibial bölgede ödem ve asit saptanan hastanın laboratuvar incelemesinde idrarda (+3) proteinüri, hiyalen silindirler, 2-3 eritrosit; serumda kreatinin düzeyi 0.5 mg/dL, albümin düzeyi 2 g/dL ve kompleman C3 düzeyi 60 mg/dL olarak saptanıyor

Bu çocuk için en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Membranöz nefropati
- B) Membranoproliferatif glomerülonefrit
- C) Minimal lezyon hastalığı

- D) Fokal segmental glomerüloskleroz
E) Alport sendromu

22- Miadında 3500 gr NSVY doğan bir yenidoğanın doğumdan hemen sonra yapılan muayenesinde geniş mesane ve palpable böbrekler tespit edilmesi üzerine takibinde yapılan VSUG da üretrada obstrüksiyon ve proksimalinde üretra, üreter ve böbrek dilatasyonu saptanıyor bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- a. UP darlıkta obstrüksiyon
b. Posterior üretral valv
c. Nefronoftizi
d. Toplayıcı sistemde duplikasyon
e. Atnalı böbrek

23- Aşağıdakilerden hangisi Renal tübüler asidoz yapan hastalıklarla ilgili olarak doğru değildir?

- A) Proksimal renal tübüler asidozda hipositratürü vardır.
B) Distal renal tübüler asidozda idrar Ph >5.5 'dir
C) Gitelman Sendromunda hipokalsemi saptanır, plazma renin seviyesi normal seviyededir.
D) Tip IV Renal tübüler asidozda hiperkalemi saptanır.
E) Distal renal tübüler asidozda nefrokalsinozis saptanır.

24- 9 yaşında bir kız çocuğunda hafif mental gerilik saptanmıştır. fizik muayenesinde vücut ağırlığı >95p ve 5. metakarpal kemikte kısalık olan bu hastanın tanısının konmasında aşağıdakilerden hangisi ilk etapta en değerlidir?

- A) ALP
B) Potasyum
C) Kalsiyum
D) Ürik asit
E) T3

25- 2 yaşındaki bir erkek çocukta hipoglisemi anında idrar ketonu negatif saptanmıştır. Bu hastada aşağıdakilerden hangisi en az olasıdır?

- A) Yağ asidi oksidasyon defekti
B) Galaktozemi
C) Hiperinsülinizm
D) Glikojen depo hastalığı
E) Herediter fruktoz intoleransı

26- Protein enerji malnutrisyonunun hangi formunda boy uzaması daha fazla etkilenir?

- A) Marasmus
B) Kwasiorkor
C) Marasmik-kwasiorkor
D) Mineral eksikliği
E) Esansiyel aminoasit eksikliği

27- 8 yaşındaki bir kız çocuğunun boy sapması -3.20 SD olarak saptanmıştır. Fizik muayenesinde abdominal yağlanma ince ekstremiteler yuvarlak yüz dikkat çekicidir. Öyküsünde dört kez pnömoni nedeniyle hastanede yatırıldığı öğrenilmiştir. Serum Büyüme hormonu yüksek saptanmıştır bu hastada olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Kowarski sendromu
- B) IGF1BP3 eksikliği
- C) Büyüme hormonu reseptör direnci
- D) Stat5b mutasyonu
- E) Acid-labile subunit defekti

28- 3 aylık erkek bebekte mikropenis ile birlikte hipoglisemi , hipernatremi ve hipopotasemi tespit edilmiştir hipotansiyonu olan Serum kortizol seviyesi düşük olan hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) 11 Beta Hidroksilaz eksikliği
- B) 17 hidroksilaz/17.20 liyaz eksikliği
- C) 5 alfa redüktaz eksikliği
- D) 3 beta hidroksisteroid dehidrogenaz eksikliği
- E) 21 alfa hidroksilaz eksikliği

29- 46 XX kromozomal yapısına sahip dış genitalyası kız ile uyumlu bir yenidoğanda Bipotansiyel gonaddan farklılaşma esnasında aşağıdaki genlerden hangisinde defekt olma ihtimali en az olasıdır?

- A) SOX-9
- B) SRY
- C) PAX-6
- D) WT-1
- E) SF-1

30- 11 yaşında boy kısalığı nedeni takipte olan kız hasta polikliniğe kontrole geliyor. Boyu -2 SDS, ağırlığı -2 SDS olan hastanın hedef boyunun -1 SDS ve Fizik muayenede Telaarşın olmadığı saptanıyor. Kemik yaşı 9 yaş ile uyumlu olan bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Laron hastalığı
- B) Malnütrisyon
- C) Hipotiroidi
- D) Konstitüsyonel boy kısalığı
- E) GH eksikliği

31- İnfant döneminde dirençli konvülsiyon ve mikrosefali bulguları ile başvuran kan glukozu normal iken BOS glukozu düşük saptanan hastada hangi metabolizma bozukluğu akla gelmelidir?

- A) Molibden kofaktör eksikliği
- B) Nonketotik hiperglisinemi
- C) GLUT-1 eksikliği
- D) GLUT-2 eksikliği
- E) Glikojen depo hastalığı tip 1

32- Aşağıdaki metabolizma hastalıklarından hangisinde cilt bulgusu görülme olasılığı en azdır?

- A) Fenilketonüri
- B) Tirozinemi tip II
- C) Prolidaz eksikliği
- D) Fabry hastalığı
- E) Kreatin eksikliği

33- 34 hafta prematüre doğum öyküsü olan bir erkek yenidoğan takibinin 5. gününde , kan gazında metabolik asidoz ile birlikte kan amonyak seviyesi 1700 mikromol/L olarak saptanmış idrarda orotik asit seviyesi normal olarak değerlendirilmiştir. Bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Akçağaç şurubu hastalığı
- B) Yenidoğanın geçici hiperammonemisi
- C) Arginosüksinat liyaz eksikliği
- D) Orotik asidüri
- E) N- asetilglutamat sentetaz eksikliği

34- 5 günlük yenidoğan sarılık nedeni polikliniye başvuruyor, kan gazında metabolik asidoz tespit edilen hastanın, kanda 5-oksiptolin seviyesinin yüksek oldağı saptanmıştır. Bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Prolidaz eksikliği
- B) Metilmalonik asidemi
- C) İzovalerik asidemi
- D) Piroglutamik asidemi
- E) Propiyonik asidemi

35- Aşağıdaki hastalıklardan hangisi Fankoni sendromuna neden olmaz?

- A) Von-Gierke hastalığı
- B) Wilson hastalığı
- C) Tirozinemi tip 1
- D) Lizünirik protein intoleransı
- E) Lowe sendromu

36- Aşağıdaki metabolik hastalıklardan hangisinin genetik geçişi diğerlerinden farklıdır?

- A) Hunter hastalığı
- B) Ornitin transkarbomilaz eksikliği
- C) Danon hastalığı
- D) Hawkinsüri
- E) Adrenolökodistrofi

37- Aşağıdaki ilaçlardan hangisi çocuklarda kronik allerjik rinit tedavisinde kullanılmaz?

- A) İn hale kortikosteroidler
- B) Lökotrien reseptör antagonistleri
- C) Antihistaminikler
- D) İmmünoterapi
- E) Nazal dekonjestan

38- Aşağıdakilerden hangisi herediter anjiyoödem tedavisinde kullanılmaz?

- A) C1 inhibitör konsantresi
- B) Taze donmuş plazma
- C) Kortikosteroidler
- D) Epsilon amino kaproik asit
- E) Androjenler

39- Astım öngörü indeksine göre, aşağıdaki kriterlerden hangisi küçük çocuklardaki astımın ilkokul ve sonrasında da devam edeceğini belirlemede kullanılmaz?

- A) Ailede astım
- B) Total Ig E seviyesi
- C) Atopik dermatit
- D) Allerjik rinit
- E) Besin allerjisi

40- Aşağıdakilerden hangisi Atopik dermatitin komplikasyonlarından biri değildir?

- A) Egzema herpeticum
- B) Egzema vaccinatum
- C) Eksfoliatif dermatit
- D) Eritrodermi
- E) Katarakt

41- Aşağıdakilerden hangisi Ig E aracılı besin allerjisidir?

- A) Çöliak hastalığı
- B) Besin protein ilişkili enteropati
- C) Oral allerji sendromu
- D) Laktoz intoleransı
- E) Allerjik proktokolit

42- Aşağıdaki kombine immün yetmezliklerden hangisinde kemik bulguları, kostalarda kadehleşme iskelet anomalilerinin olma olasılığı en fazladır ve lenfopeni belirgindir?

- A) Pürin nükleozid fosforilaz eksikliği
- B) Adenozin deaminaz eksikliği
- C) Wiscott-aldrich sendromu
- D) Artemis defekti
- E) Yaygın değişken immün yetmezlik

43- 8 yaşında kaba yüz görünümü olan bir kız çocuğunda tekrarlayan alt üst solunum yolu enfeksiyonu ile birlikte vücudunda dermatit ve cildinde abseler olduğu öğreniliyor, tekrarlayan kırık nedeni 3 kez hastanede yatırılarak izlenen bu hastada en olası tanısı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Osteogenezis imperfecta
- B) IPEX sendromu
- C) Omenn sendromu
- D) Hiper Ig E sendromu
- E) Hiper Ig M sendromu

44- Aşağıdakilerden hangisi otoimmün lenfoproliferatif hastalık için doğru değildir?

- A) Kronik persistan veya rekürren lenfadenopati
- B) Hepatomegali, splenomegali
- C) CD 3 T lenfositlerinin üzerinde , CD 4, CD 8 koreseptör yokluğu neticesinde gelişir.
- D) Hipogammaglobulinemi
- E) Lenfositoz

45- 3 aylık tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu öyküsü olan hasta polikliniğe ateş, konvulziyon yakınması ile başvuruyor tam kan sayımında absolü lenfosit sayısında düşüklük tespit edilen hastanın Ig seviyeleri normal aralıkta saptanıyor ürik asit seviyesi 0.9 mg/dl olan bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Non-ketotik hiperglisinemi
- B) Dravet sendromu
- C) Sülfid oksidaz eksikliği
- D) Adenozin deaminaz eksikliği
- E) Pürin nükleotid fosforilaz eksikliği

46- 4 yaşında kız hasta 2 haftadır devam eden ateş yüksekliği el, ayak bileği, dirsek ve dizinde kızarıklık ağrı şişlik yakınmasının olduğu öğrenildi. Göz muayenesinde üretrit tespit edilen hastada aşağıdaki otoantikorlardan hangisinin pozitif olması göz tutulumuyla ilgilidir?

- A) Anti- PR3
- B) ANA
- C) Anti-CCP
- D) RF
- E) Anti jo-1

47- Aşağıdakilerden hangisi Kawasaki hastalığının erken dönem bulgularından değildir?

- A) Geçici artrit
- B) Steril piyüri
- C) El ve ayaklarda soyulmalar
- D) Myokardit
- E) Ağız içi ve dudaklarda kızarıklık

48- Aşağıdaki periyodik ateş sendromlarının hangisinde periorbital ödem görülme ihtimali en fazladır?

- A) FCAS
- B) CINCA
- C) Muckle-Wells sendromu
- D) TRAPS
- E) FMF

49- Aşağıdakilerden hangisi Henöch - schönlein purpurası için doğru değildir?

- A) Tekrarlama özelliğine sahiptir
- B) F XIII eksikliğine bağlı hedef organlarda kanama vardır.
- C) Böbrek mezengiumunda IgA birikimi gözlenir.
- D) Trombositopenik palpabl purpura gözlenir
- E) İnflamatuar göz hastalığına neden olabilir.

50- Aşağıdakilerden hangisi May-Hegglin anomalisinde görülür ve lökosit cisimciğidir?

- A) Heinz body
- B) Döhle cisimciği
- C) Cabot halkası
- D) Papanheimer cisimciği
- E) Howell-jolly cisimciği

51- 10 yaşında kız hasta anemi, sarılık yakınması ile polikliniğe başvuruyor. Fizik muayende solukluk, sarılık ve splenomegalisi olan hastanın . Laboratuvar sonuçlarında anemi, sarılık ve retikülositoz saptanıyor ve. Coombs testi pozitif çıkıyor. Bu hastanın periferik yaymasında görünmesi muhtemel en olası spesifik eritrosit bozukluğu aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Hedef hücre
- B) Sferosit
- C) Ekinosit
- D) Akantosit
- E) Ovalosit

52- 3 aylık kız hasta solukluk yakınması ile polikliniğe başvuruyor. Fizik muayenesinde solukluk . Laboratuvar tetkiklerinde anemi, makrositoz ve retikülositopeni saptanmıştır. Bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?.

- A) Konjenital hipoplastik anemi
- B) Scwachmann-Diamond Sendromu
- C) Fankoni aplastik anemisi
- D) Pearson Sendromu
- E) Geçici eritroblastopenik sitopeni

53- Aşağıdaki hastalıklardan hangisinin tam kan sayımında nötropeni en az olasıdır?

- A) Glikojen depo Tip 1 A
- B) Propiyonik asidemi
- C) Metilmalonik asidemi
- D) BARTH sendromu
- E) Arjinosüksinik asidüri

54- 6 yaşında erkek hasta nöbet geçirme ve baş ağrısı yakınması ile başvurdu. Yapılan incelemede serebral venöz sinüs trombozu ve aPTT değerinde yükseklik saptandı. Bu hastada en olası faktör eksikliği hangi şıkta doğru olarak verilmiştir?

- A) Faktör VIII eksikliği
- B) Faktör IX eksikliği
- C) Faktör X eksikliği
- D) Faktör XI eksikliği
- E) Faktör XII eksikliği

55- Faktör VIII eksikliği ile karışma riski en yüksek olan vWF hastalığı tipi aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Tip 1 vWH
- B) Tip 2B vWH
- C) Tip 2M vWH
- D) Tip 2N vWH

E) Tip 3 vWH

56- Aşağıdakilerden hangisi çocukluk çağı maligniteleri için en az olası risk meydana getirir.?

- A) Nörofibrinomatosis Tip 1
- B) Rothmund Thompson sendromu
- C) Paroksizmal nokturnal hemoglobinüri
- D) Patau sendromu
- E) Klinefelter sendromu

57- Aşağıdaki eşleştirmelerden hangisi doğru değildir?

- A) Willms tümörü--- Cushingoid görünüm
- B) Retinoblastom --- Kemik iliği tutulumu
- C) Rabdomyosarkom --- Proptozis
- D) Willms tümörü ---- Tromboz
- E) Nöroblastom ----- Hiperkalsemi

58- Aşağıdaki translokasyonlardan hangisinin ALL de prognoza etkisi yoktur?

- A) t(10;14)
- B) t(12;21)
- C) t(8;14)
- D) t(9;22)
- E) t(4;11)

59- Aşağıdakilerden hangisi AML de kötü prognostik faktördür?

- A) Auer rod ile birlikte olan M1, M2 AML
- B) M4 (Eos<%3)
- C) M6 (eritrolösemi)
- D) Down Sendromuna sekonder AML
- E) t(8, 21); t(15, 17) inv(16)

60- Aşağıdaki hastalıklardan hangisinde çocukluk çağında renal medüller karsinom gelişme riski en fazladır.

- A) Willms tümörü
- B) Nöroblastom
- C) Von Hippel Lindau hastalığı
- D) Orak hücreli anemi taşıyıcılığı
- E) Paroksizmal nokturnal hemoglobinüri

61- 8 yaşında erkek hasta baş dönmesi, kemik ağrısı ve çok sık idrara çıkma yakınması ile polikliniğe başvuruyor, tekrarlayan ateş ve orta kulak iltihabı öyküsü olan hastanın fizik muayenesinde ciltte seboroik dermatit ile uyumlu lezyonlar gözleniyor. kemik grafilerinde litik lezyonları olan hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir ?

- A) Medülloblastom
- B) Nöroblastom
- C) Ewing sarkomu
- D) Langerhans hücreli histiyositozis
- E) Kraniofarangiom

62- 3 yaşında erkek hasta boğaz ağrısı ve yüksek ateş yakınması ile başvurduğu sağlık merkezinde antibiyotik tedavisi başlanmasına rağmen 6 gündür devam eden ateş yakınması ile polikliniğe başvuruyor Fizik muayenede tonsillerde hipertrofi , yumuşak damakta peteşiler bilateral anterior servikal lenfadenopati,, splenomegali olan hastanın laboratuvarında bisitopenisi ve hipofibrinojenemisi saptanıyor bu hastanın ileri tetkiklerinde aşağıdakilerden hangisi en az beklenir?

- A) Hiperferritinemi
- B) Hipertrigliseridemi
- C) Soluble IL-2 alfa zincir (CD25) artışı
- D) Naturel killer hücre aktivasyon artışı
- E) Kemik iliğinde hemofagositoz

63- Febril nöbet geçirmiş bir hastada hangisinin varlığı epilepsi gelişme riskini arttırmaz?

- A) Nörogelişimsel bozukluğun varlığı
- B) Ailede febril konvülsiyon öyküsü varlığı
- C) Ailede epilepsi öyküsü varlığı
- D) Fokal komplike febril konvülzyon olması
- E) Bir saatten kısa süren ateş sonrası nöbet olması

64- Aşağıdakilerden hangisi Nöronal migrasyon kusurlarından birisidir?

- A)Ensefalosel
- B)Korpus kallosum agenezisi
- C)Diastometamyeli
- D)Polimikrogri
- E)Siringomyeli

65- 16 yaşında kız hasta nöbet şikayeti ile başvuruyor. Öncesinde tamamen sağlıklı olan hastanın 2 haftadır davranış değişikliğinin ve uyku problemlerinin olduğu öğreniliyor. Muayenesinde ağız çevresinde diskinetik hareketlerinin olduğu görülüyor. Yapılan pelvik ultrasonografide over teratomu saptanıyor. Bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Kearns-Sayre sendromu
- B) Otoimmün ensefalit
- C) Transverse myelit
- D) Progresif miyoklonik epilepsi
- E) Subakut sklerozan panensefalit

66- Aşağıdakilerden hangisi nörodejeneratif hastalıklardan birisi değildir?

- A)Alexander Hastalığı
- B)Palizaeus-Merzbacher hastalığı
- C)Nöronal Seroid Lipofuksinozis
- D)Spastik dipleji
- E)Rett Sendromu

67- Aşağıdaki çocuklardan hangisinin gelişme geriliği açısından değerlendirilmesi gerekir?

- A) Bağımsız yürüyemeyen 15 aylık bebek
- B) Kitabın sayfasını çeviremeyen 14 aylık bebek
- C) Basit cümleler kuramayan 18 aylık bebek
- D) Emeklemeyen 6 aylık bebek

E) Sırtüstü pozisyonda başını kaldıramayan 3 aylık bebek

68- Emmeme, tekrarlayan, kusma nöromotor gelişme geriliği olduğu bilinen 8 aylık infant konvulziyon yakınması ile acil servise başvuruyor. Hışırrır tarzda iç çekme şeklinde solunum paterni olan hastanın takibinde MR da basal ganglionlarda simetrik tutulumla birlikte kanda laktik asidoz ve tübulopti saptanıyor Bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- a) Nöronal seroid lipofuksinozis
- b) Kearn – Sayre sendromu
- c) Non-Ketotik Hiperglisinemi
- d) Subakut nekrotizan ensafolomyopati
- e) MELAS

69- Friedreich ataksi tanılı hastanın muayenesinde aşağıdaki bulgulardan hangisi beklenmez?

- A) Skolyoz
- B) Tremor
- C) Alt ekstremitelerde derin tendon reflekslerinde artış
- D) Ekstansör taban derisi cevabı
- E) Nistagmus

70- Miyotonik musküler distrofi ile ilgili aşağıdaki ifadelerden hangisi yanlıştır?

- A) OD geçişli multisistem tutulumu ile giden bir hastalık
- B) Hastalar kardiyak tutulum, endokrinopati, immun yetmezlik, katarakt ve zeka geriliği vardır
- C) Karakteristik yüz görünümü uzun ve dar yüz, ters V şeklinde üst dudak, zayıf yanaklar şeklindedir
- D) Güçsüzlük primer olarak proksimal kaslardadır
- E) EMG’de miyotoni bulgusu 5 yaşına kadar saptanamayabilir

71- Aşağıdakilerden hangisi ani bebek ölüm sendromu risk faktörleri arasında yer almaz?

- A) Pematürite
- B) Emzik kullanmak
- C) Prone pozisyonunda yatırma
- D) Aşırı sıcak
- E) Yetersiz immünizasyon

72- 8 aylık bir infant doğumdan itibaren hırıltılı solunum büyüme gelişme geriliği ve ishal nedenli polikliniğe başvuruyor baryumlu grafide ösofagus ve trakeaya bası gözlünen hastanın Manyetik rezonans görüntülemesinde sağ akciğerde amfizem ve atelektazik alanlar saptanıyor bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Vasküler sling tipi ring
- B) İnnominate arte tipi vasküler ring
- C) Posterior mediasten tutulumu olan nöroblastom
- D) Abberant subclavian arter tipi vasküler ring
- E) Kistik adenomatoid malformasyon

73- Aşağıdakilerden hangisi Kistik fibrozis tanısı alan bir hastada yalancı ter testi pozitifliğine neden olmaz?

- A) 21-alfa hidroksilaz eksikliği
- B) Familial hipoparatiroidizm
- C) Anoreksiya nevroza
- D) Ülseratif kolit
- E) Fukosidoz

74- 3 yaşında erkek hasta tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu ve nedenli polikliniğe başvuruyor , Fizik muayenede koreatotik hareketler gözleniyor. Laboratuvar tahlillerinde hipotiroidi saptanan hastanın yenidoğan döneminde prematüre ve RDS nedeniyle takip edildiği öğreniliyor , sürfaktan eksikliği düşünülen bu hastada en olası genetik defekt aşağıdakilerden hangisidir?

- A) SP-.A defekti
- B) SP-D defekti
- C) ABCA3 defekti
- D) NKX2-1 defekti
- E) SP-B defekti

75- Aşağıdakilerden hangisi Pulmoner Alveolar Proteinozis sendromlarından biri değildir?

- A) Lizinürik protein intoleransı
- B) GM-CSF reseptör eksikliği
- C) MARS eksikliği
- D) GATA eksikliği
- E) Pulmoner Alveolar mikrolitiazis

76- 8 yaşında erkek hasta Septik şok nedeniyle yoğun bakım servisinde takibinin 4. Gününde santral katater takılıyor izlemde plevral effüzyon gelişen hastanın torasentez sıvısının süt renginde olduğu gözleniyor bu hastada plevral sıvı deęlendirmesinde aşağıdakilerden hangisi beklenmez?

- A) Trigliserid >110 mg/dL
- B) Plevral sıvı trigliserid/plazma trigliserid oranı >1
- C) Plevral sıvı kolesterol/plazma kolesterol oranı <1
- D) Lipoprotein analizinde şilomikronlar görülür.
- E) İmmunglobulinler düşüktür ve T lenfositler vardır

77- 5 yaşında erkek hasta ateş solunum sıkıntısı nedeniyle acil servise başvuruyor sepsis ön tanısı ile yoğun bakım servisine yatırılan hastanın takibini 2. gününde solunum yetmezliği nedeniyle entübe ediliyor, PAAC grafisinde yeni oluşan bilateral infiltrasyonları görülen hasta ARDS tanısı ile takip edilmeye başlanıyor. Aşağıdaki ventilatör stratejilerinden hangisi bu hasta için uygun değildir?

- A) Yüksek PEEP (Pozitif end ekspiratif basınç)
- B) Düşük Tidal Volüm ile solutulması
- C) Diüretik tedavisi
- D) Şiddetli sedasyon
- E) Supin pozisyonunda yatış

78- Aşağıdaki kalıtım paternine sahip hastalıklardan hangisi erkeklerde letal olabileceği için genellikle kızlarda görülür ?

- A) Hawkinsüri
- B) Apert sendromu
- C) İnkontinensia pigmenti
- D) Canavan hastalığı
- E) Halloverden spatz sendromu

79- Çocuklarda gelişimsel tarama rutin olarak ne zaman yapılmalıdır?

- A) 6ay-12.ay-24ay
- B) 9ay-24ay-36ay
- C) 9ay-18ay-30ay
- D) 12 ay-24ay-36ay
- E) 6 ay-18ay-36ay

80- Aşağıdakilerden hangisi çocuk gelişiminde acil müdahale edilmesi gereken durumlardan biri değildir?

- A) Desteksiz oturamayan 12 aylık çocuk
- B) Yürüyemeyen 18 aylık kız çocuk
- C) Koşamayan 2.5 yaşında çocuk
- D) Nesnelere elden ele geçiremeyen 5 aylık çocuk
- E) Nesnelere uzanamayan 6 aylık çocuk

PEDİATRİ YDUS DENEME 2 CEVAPLAR VE AÇIKLAMALAR

1- Doğru cevap B şıkkıdır.

- İlk üç ayda kraniotabes normal
- Kraniotabes alınan daha büyük bebeklerde
 - Raşitizm,
 - Hidrosefali,
 - Sifiliz, !!!
 - Osteogenezis imperfekta
 - A hipervitaminozu !!!

Geniş Ön ve Arka Fontanel ile İlişkili Hastalıklar	
Akondroplazi	Intrauterin büyüme geriliği
Apert sendromu	Kenny sendromu
Hipotiroidi	Osteogenezis imperfekta
Kleidokraniyel disostoz	Prematürite
Konjenital Rubella sendromu	Piknodizostoz
Hallerman-Streff sendromu	Russel-Silver sendromu
Hidrosefali	Trizomi 13, 18, 21
Hipofosfatazya	Vitamin D eksikliği (Raşitizm)

Fontanelin Erken Kapanma Nedenleri	Fontanelin Geç Kapanma Nedenleri
<ul style="list-style-type: none">• Kraniosinostoz• Mikrosefali• D vitamini hipervitaminozu	<ul style="list-style-type: none">• Raşitizm• Hidrosefali• Malnütrisyon• Konjenital hipotiroidi• Osteogenezis İmparfekta• Trizomi 13, 18, 21

2- Doğru Cevap D şıkkıdır.

BECWITH-WIEDEMANN SENDROMU:

Makrozomi,

Omfalosele,

Viseromegali,

Hemihipertrofi,
Nöbet (Hipoglisemi ile ilişkili),
Renal Malformasyonlar,
Yüzde Kırmızı Nevus,
Kulak Lob Anomalileri
Konjenital Aşırı Büyüme Anomalisidir.

Hastaların yaklaşık %7'sinde

- **Wilms Tümörü,**
- Hepatoblastom,
- Nöroblastom,
- Adrenokortikal Karsinom

HEMİHİPERTROFİ

BECWITH-WIEDEMANN SENDROMU

NÖROFİBRAMATOZİS

Silver – Russel sendromu

Willms - Tümörü

3- Doğru Cevap D şıkkıdır.

- RDS li yenidoğanlarda duktus aracılığı ile belirgin şant meydana gelmektedir. PDA nın kapanması gecikirse hipoksi ve asidoz sonrasında artmış pulmoner basınca bağlı vazokonstriksiyon meydana gelir. Öncelikle PDA da şant sağdan sola doğru olmakla birlikte pulmoner vasküler direnç soldan sağa döner sonuçta pulmoner ödem meydana gelir.
- Soruda tariflenen hastada pulmoner vasküler rezistansta düşmeye bağlı şantın yönü ters döndüğünden PDA yı kapatmak için indometazin tedavisi en uygundur.
- Fizik muayene bulgularında nabız basıncında genişleme ve pansistolik üfürüm belirleyicidir.

4- Doğru Cevap B şıkkıdır.

RDS yi engellemek için

Prematür doğumlar engellenmeli

Erken doğum eylemi riskinde 24-34 haftalık gebelerde doğumdan 48 saat önce *betametazon* verilmesi RDS sıklığını azaltır.*** Deksmetazon periventriküler lökomalazi sıklığını artırdığı için tercih edilmez***.

Antenatal steroid

RDS, NEK, İntraventricüler kanama, Sepsis, Neonatal mortalite riskini azaltır

Antenatal steroid ve postnatal surfaktan uygulamasının **Bronko pulmoner Displazi riskini azaltıcı etkisi yoktur !!!**

BPD önlemek için

Çok düşük doğum ağırlıklı bebeklerde erken CPAP tedavisi ve hızlı ekstübasyon

Mekanik ventilasyon süresi mümkün olduğunca kısa tutulmalı

Yüksek oksijen basıncından kaçınılmalı

Vitamin E serbest radikal hasarının önleyerek etkilidir.

Vitamin A epitel rejenerasyonuna yardımcıdır.

5- Doğru Cevap C şıkkıdır.

DOĞUMSAL METABOLİK HASTALIKLAR	
Refsum hastalığı	Aritmi, ani ölüm
Hunter veya Hurler sendromu	Kapak yetmezliği, kalp yetmezliği, hipertansiyon
Fabry hastalığı	Mitral yetmezlik, koroner arter hastalığı ve MI
Glikojen depo tip IIa (Pompe)	Kısa P-R, kardiyomegali, kalp yetmezliği, aritmi
Karnitin eksikliği	Kalp yetmezliği, kardiyomiyopati
Gaucher hastalığı	Perikardit
Homosistinüri	Koroner tromboz
Alkaptonüri	Ateroskleroz, kapak hastalığı
Morquio-Ullrich sendromu	Aort yetmezliği
Scheie sendromu	Aort yetmezliği

NÖROMÜSKÜLER HASTALIKLAR

Friedreich ataksi	Kardiyomiyopati
Duchenne distrofi	Kardiyomiyopati, kalp yetmezliği
Tuberoz skleroz	Kardiyak rabdomiyom
Familiyal sağırlık	Olasılıkla aritmi, ani ölüm
Nörofibromatozis	Pulmoner darlık, feokromasitoma, aort koarktasyonu
Riley-Day sendromu	Epizodik hipertansiyon, postural hipotansiyon
Von Hippel-Lindau hastalığı	Hemanjiomlar, feokromasitoma

6- Doğru Cevap E şıkkıdır.

Ejeksiyon kliği (ejeksiyon sırasında kanın geniş damara çarparak çıkardığı sestir):

- Aort kapak darlığı (poststenotik dilatasyon)
- Fallot tetralojisi (aort dekrapoze ve geniş)
- Truncus arteriosus (geniş kök şeklinde damar)
- Pulmoner kapak darlığı (poststenotik dilatasyon)

7- Doğru Cevap A şıkkıdır.

Shone kompleks (sendromu): Subvalvuler aort stenozu + mitral stenoz + aort koarktasyonu

B seçeneği Scimitar sendromunu

C seçeneği Holt Oram sendromunu

D seçeneği Williams sendromunu

E seçeneği Alagille sendromunu düşündürür.

8- Doğru Cevap E şıkkıdır.

Ebstein anomalisinde sağ ventrikül küçük, sağ atrium ileri derecede dilatedir. Triküspit yetmezliğine bağlı pansistolik üfürüm, elektriksel ileti bloğuna bağlı da multipl klik işitilir.

EKG'de dal bloğu ve atrium dilatasyonu bulguları tipiktir. İleri derecedeki dilate atrium massif kardiyomegali nedenidir (**kutu belirtisi**)

WPW ve SVT sıklığı fazladır.

9- Doğru Cevap D şıkkıdır.

PRİMER	İmmün 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. Pnömonok 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. Pnömonok önerilir.
T lenfosit (hüresel)	Tam defekt (Ağır kombine İY, Komplet Di-George)	Tüm canlı aşılar KE (viral-bakteriyel)	Muhtemelen tüm aşılar etkin değil. Pnömonok önerilir
	Parsiyel Defekt (WAS, ataksi-telenjektazi, Di-George vakalarının çoğu)	Tüm canlı aşılar KE (viral-bakteriyel)	Etkinlik İmmüsupresyon derecesine bağlı. Pnömonok ve meningokok önerilir.
Kompleman	Kompleman komponentleri, properdin veya faktör B eksikliği	KE olan aşı YOK	Tüm aşılar etkin. Pnömonok ve meningokok önerilir.
Fagosit Fonksiyonu	KGH, LAD, myeloperoksidaz eksikliği	Canlı Bakteriyel aşılar KE	Tüm inaktif aşılar ve canlı virüs aşıları güvenli ve muhtemelen etkin.

13

10- Doğru Cevap A şıkkıdır.

İmmünkompemize

1. Nefrotik sendrom
2. Radyasyon
3. İmmüsupresif tedavi
4. Maligniteler
5. Solid organ transplantı

6. İmmün yetmezlikler
7. HIV
8. KBY

İmmünkompetant

1. Dermatomyozit
2. Siyanotik konjenital KH
3. Kronik Akciğer Hastalığı
4. Aspleni
5. Kohlear implant
6. BOS kaçağı

11- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Meningokoksemide kötü prognoz kriterleri

- **İlk 12 saatte trombositopeni, peteşi***
- **Menenjit yokluğu***
- **Düşük veya normal sedimentasyon***
- Şok, hipotansiyon, asidoz
- Lökopeni
- Hipotermi, aşırı hipertermi
- Purpura fulminans
- Nöbet
- Dolaşımda endotoksin ve TNFα'nın yüksek düzeyde olması

12- Doğru Cevap C şıkkıdır.

Varicella teması

- **Aşı temas sonrası 3-5 gün içinde yapılırsa hastalığı önleyebilir veya modifiye edebilir.**
- İmmün yetm, gebeler ve yenidoğana **ilk 10 gün içinde anti-VZV immunglobulini** (1ampul=125U) IM yoldan verilir.

- Dozu her 10kg için 125U (max 625U),
- <2kg infant için yarım ampul

13- Doğru Cevap D şıkkıdır.

- Havayolu ile bulaşanlar (air borne) M.tuberculosis, rubeola, suçiçeği , diğerleri damlacık yoluyla bulaşa örnektir.

14- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Wegener granülomatozu yeni ismi Granülomatöz polianjit, Üst ve alt solunum yollarının nekrotizan granülomatöz iltihabi ve glomerülnefrit ile seyreden küçük ve orta çaplı damarlarının vaskülitidir. Çocukluk çağında nadir olmakla birlikte ana bulguları burun yada akciğer ülserasyonları, akciğer ve böbrek tutulumu, C-ANCA pozitifliğidir.

15- Doğru Cevap E şıkkıdır.

Kawasaki hastalığı kötü prognoz kriterleri

- Uzamış ateş, Küçük yaş
- Nötrofili, Trombositopeni
- Transaminaz yüksekliği
- Hiponatremi, Hipoalbuminemi
- Erkek cinsiyet, Yüksek CRP

- Asya-Pasifik köken

16- Doğru Cevap E şıkkıdır.

Çocuklarda skleroderma sınıflandırması.

1- Lokalize skleroderma (Morphea)

2- Lineer skleroderma: En coup de sabre ; yüz veya saçlı deriyi tutar. SSS yayılarak konvulziyon yada baş ağrısına neden olabilir

3- Parry Romberg sendromu: En coup de sabre lezyonları olmadan hemifasil atrofi

4- Sistemik skleroz – Diffüz : En sık görülen tiptir.

5- Sınırlı: Eskiden CREST sendromu olarak tanımlan hastalık

Kalsinozis , Reyno fenomeni, Özofagus disfonksiyonu, Sklerodaktili, Telenjektazi

17- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Çölyak hastalığı için önerilen tarama hastalıkları

Tip 1 DM, Down sendromu

Turner, Williams sendromu

Otoimmün tiroidit, Otoimmün karaciğer hastalığı

Selektif Ig A eksikliği, 1.derece akrabada çölyak hastalığı

18- Doğru Cevap E şıkkıdır.

A- Non-Organik (Fonksiyonel)

B-Organik

Anatomik

Anal stenoz-atrezi-striktür

Anal striktür

Anormal kas yapısı

Prune-belly sendromu

Gastroşizis

Musküler distrofi

İlaçlar

Narkotikler , kurşun

Antikolinerjikler

B-Organik (devam)

İntestinal sinir-kas anormal.

Hirschprung hastalığı

Psödoobstrüksüyon

İntestinal Nöronal Displazi

Spinal kord defektleri

Tethered kord

Spinal kord travması

Spina bifida

Konnektif doku hst

SLE

Skleroderma

Organik (devam)

Metabolik Bozukluklar

Hipokalemi

Hiperkalsemi

Hipotiroidi

DM ve Diabetes İnsipidus

İntestinal Bozukluklar

Çölyak hastalığı

İnek sütü protein intoleransı

Kistik fibrozis

İnflamatuvar barsak hastalığı

Tümör

19- Doğru Cevap B şıkkıdır.

Fanconi-Bickel sendromu

Karbonhidrat emilim defekti (glukoz) var

GLUT2 defekti var

Tübüler nefropati (glukozüri, aa'üri, P ve Ca kaybı)

Hepatomegali

Açlık hipoglisemisi

Rikets, neonatal bilateral katarakt

20- Doğru Cevap E Şıkkıdır.

Wilson hastalığının tedavisinde amaç dokulardaki bakır birikimini azaltmaktır.

Ömür boyu **D-penisilamin** (0.5-0.75 gr/gün) verilir.

Diyette Cu kısıtlaması yapılır

Cu emilimini azaltmak için **Çinko Sülfat** verilir

Penisilamine bağlı optik nöriti azaltmak için **B6 vitamini** verilir

Penisilamini tolere edemeyen hastalara **trientin hidroklorür** verilir.

Dimerkaprol (BAL), intramüsküler nejesiyon gerektirmesi ve ağrılı olması nedeniyle, Wilson tedavisinde başarı ile kullanılan ilk ilaç olmasına rağmen artık çok tercih edilmemektedir.

21- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Vakada Nefrotik sendrom kliniği ortaya konmuştur adöla dönemde en sık neden FSGS ' dir, Miinimal değişiklik hastalığı 2-5 yaş arasında , Membranöz nefropati yetişkinde en sık nefrotik sendrom nedenidir.

22- Doğru Cevap B şıkkıdır.

Yenidoğanda obstüriksiyonun en sık nedeni posterior üretral valv dir, ileri dönemde anamnezde damla damla idrar yakınması ile kliniğe başvurabilir.

23- Doğru Cevap A şıkkıdır.

Proksimal renal tübüler asidoza sitrat seviyesi yüksek olduğu için distal RTA 'da olduğu gibi böbrek taşı gözlenmez.

24- Doğru Cevap C şıkkıdır.

Albrightın Hereditör Distrofi (Psödohipoparotiroidi)

PHP'li hastaların büyük çoğunluğunu oluşturur, OD

Etkilenen hastalarda PTH'yi hücre yüzeyine bağlayarak cAMP'yi

aktive edecek olan **stimülatör**

guanin nükleotid bağlayıcı protein a (Gsa) alt biriminde defekt vardır.

▶ Kısa boy ve ekstremiteler

▶ **Obezite**

▶ Yuvarlak düz bir yüz

▶ **4-5. metakarpaller kısa**

▶ Brakidaktili

▶ Potter baş parmağı

▶ Göz problemleri

▶ **IQ problemleri**

▶ Bazal ganglionlarda kalsifikasyon

25- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Hipoglisemi değerlendirirken hipoglisemi ile eş zamanlı idrar ve kan ketonu ölçülmelidir. Hipoglisemi esnasında;

Keton negatifse;

Hiperinsülinizm

YAO defekti

Hereditör fruktoz intoleransı

Galaktozemi de keton negatiftir.

Keton pozitifse; laktat bakılır.

Laktik asidoz varsa

Glukoneogenez defekti (f1-6 di fosfataz,,FEP karboksikinaz,pürivat karboksilaz,glukoz-6 fosfataz eksiklikleri)

Laktat normal düzeylerde ise

Glikojen depo hastalığı,

Hormon eksiklikleri,

Ketotik hipoglisemi düşünülür.

26- Doğru Cevap A şıkkıdır.

Marasmus ve Kwashiorkor farkı

	Marasmus	Kwashiorkor
Etioloji	Kalori azlığı (kronik açlık)	Protein azlığı
Başlangıç yaşı	(1-2. ay) Anne sütü alamayan, anne sütünün erken kesildiği bebeklerde	Anne sütü kesilmesi sonrası
En sık görülme yaşı	5-6 aydan sonra	18 ay – 3 yaş
Ağırlık kaybı	İleri derecede	Belirgin değil-Daha az
Boy kısalığı	+ / ++	Yok veya az
Apati	+	+++
Anoreksi	Az veya çok	+++
Ödem	Yok	+++
Yüz	Zayıf	Aydede yüzü
Mental değişiklik	+, genellikle irritabilite	+++ , irritabilite veya apati
Tonus	Hipotoni (kas azalmıştır) ++	Hipotonik görünümüdür +
Deri altı yağı	Çok azalmış	Normal veya azalmış

27- Doğru Cevap D şıkkıdır.

(Büyüme hormonu duyarsızlığı)

STAT5b mutasyonu

- **Reseptöre bağlanmada sorun yok, uyarıda var**
- **Laron tipi cücelik ile benzer bulgu**
- **İmmün yetmezlik (kronik akc enfeksiyonları)**

İzole Büyüme Hormonu Eksikliğinin genetik nedenleri			
Gen ve lokasyon	Fenotip		Kalıtım
Eksiklik			
BH receptor	IGHD, küçük ÖH	Low GH, Low IGF-1	R
<i>GH1</i>	IGHD, küçük veya normal ÖH	Low GH, Low IGF-1	R,D
<i>GH1</i>	Bioinactive BH	High GH, Low IGF-1	D
BTK (Xq21.3-q22)	IGHD, hypogammaglobulinemi	Low GH, Low IGF-1	XL
<i>SOX3</i> (Xq27.1)	IGHD, MR	Low GH, Low IGF-1	XL
İnsensitivite			
GH receptor	Değişken GHBP	High GH, Low IGF-1	R,D
STAT5b	Immunodeficiency	High GH, Low IGF-1	R
IGF-1	IUGR, MR, sağrlık	High GH, Low IGF-1	R
Acid-labile subunit	Hafif boy kısalığı	Normal GH, Low IGF-1	R
IGF-1 receptor	IUGR	High GH, High IGF-1	R
IGHD: izole BH eks; ÖH: ön hipofiz; GHBP: büyüme hormonu bağlayıcı protein			

28- Doğru Cevap D şıkkıdır.

3 β OH steroid dehidrogenaz eksikliği

Kızlarda virilizasyon, erkeklerde yetersiz virilizasyon

Ağır tuz kaybettiren ve basit tipi var

DHEA düzeyi artmıştır

17 OH progesteron düzeyi düşük

17 α hidrosilaz eksikliği

Hipertansiyon, Hipokalemi, Sekonder seks karakterlerinin gelişmemesi, Düşük androjen ve östrojen düzeyi, Kızların dış genitalyesi normal, erkekler kız görünümde

11 β OH laz eksikliği

KAH'lı olguların %5-8'ini oluşturur, Hafif-orta derecede hipertansiyon, 11 DOC düzeyi artmıştır, Androjen fazlalığı bulguları., Kızlarda virilizasyon., Somatik büyümede hızlanma., Adrenal yetersizlik bulgusu yok.

29- Doğru Cevap C şıkkıdır.

Bipotansiyal gonaddan farklılaşma esnasında Erkek iç genitalyasının oluşması ve müllerian yapıların regrese olması için, **SRY, WT-1, SF-1 ve SOX-9** ihtiyaç vardır.

30- Doğru Cevap C şıkkıdır.

Hipotiroidi kemik yaşını en fazla geride bırakan hastalıktır. Bununla birlikte Puberte tardaya neden olabilir.

31- Doğru Cevap C şıkkıdır.

GLUT-1 eksikliği

- Glukozun beyin içinde taşınmasında problem var
- Periferde glukoz normal BOS'da glukoz düşük (Hipoglukorazi)
- Nöbetler ve EEG bulguları açlık ile kötüleşir
- Yenidoğan döneminde nöbetler, myoklonik nöbetler erken çocukluk çağı nöbetleri, ataksi, distoni
- Fenobarbital GLUT-1 inhibe ettiği için nöbetler kötüleşir.

- Tedavide Ketojenik diyet

32- Doğru cevap E şıkkıdır

Prolidaz eksikliğinde bacak ülserleri, Fenilketonüri fotosensivite açık cilt ve göz rengi, Tirozinemi tip II ' de palmoplantar keratoz, Fabry hastalığında anjiyokeratom gözlenir.

33- Doğru cevap B şıkkıdır.

Preamtüre doğum öyküsü ve orotik asit seviyesinin normal olması yenidoğanın geçici hiperammonemisini işaret etmektedir.

34- Doğru cevap D şıkkıdır.

Piroglutamik asidemi

Yaşın erken dönemlerinde sarılık hemolitik anemi ve metaboik asidozla prezente olur. Kanda 5-oksiprolin seviyesinde artış saptanı ileri dönemde progresif nörolojik hasar gözlenir.

35- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Fankoni sendromunun en sık nedeni Sistinozis olmakla beraber , lizünirik protein intoleransı daha çok metabolik asidoz, sarılık, hiperammonemi, karaciğerin mikronodüler sirozu ve pulmoner alveoler proteinozis ile prezente olur. Galaktozemi, Herediter Fruktoz intoleransı, Fankoni- Bickel sendromu diğer nedenler arasında sayılabilir.

36- Doğru Cevap D şıkkıdır

Hawkinsüri OD, diğerleri X e bağlı kalıtım özelliği gösterir.

37- Doğru cevap E şıkkıdır.

Allerjik Rinit tedavisi

- **Korunma**
- **Akut tedavi**
(antihistaminik, dekongestan, antikolinergik)
- **Koruyucu tedavi**
(antihistaminik, Nazal CS, LTRİ, kromonlar)
- **İmmünoterapi**

38- Doğru Cevap C şıkkıdır.

Herediter anjiyoödem tedavisi

- Akut atak tedavisi
 - C1İNH Konsantresi
 - TDP
- Kısa süreli profilaksi (diş çekimi, cerrahi)
 - C1İNH Konsantresi veya TDP olabilir
- Uzun süreli profilaksi
 - **C1İNH Konsantresi (çocukta ilk tercih)**
 - Traneksamik asit, Danazol(çocukta kullanılmaz)

Diğer tedaviler

- Ellancaide (Kalbitör)
- Bradikinin inhibitörü
- Erişkinlerde ruhsatlı (>16 yaş)
- Icatibant (Firazyr)

- Bradikinin reseptör blokörü
- Erişkinlerde ruhsatlı (>16 yaş)
- İkiside erişkinde akut atak tedavisinde kullanılabilir

39- Doğru Cevap B şıkkıdır.

Astım öngörü indeksi

Major kriterler

Parantral astım

Egzema

İnhale allerjen duyarlılığı

Minör kriterler

Allerjik rinit

Soğuk algınlığı olmadan hışıltı

>%4 Eozinofili

Besin allerjisi

40- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Eritrodermi Atopik dermatit komplikasyonu değildir.

Anterior subkapsüller katarakt, keratokonus, atopik dermatit komplikasyonu olarak bulgu verir.

41- Doğru Cevap C şıkkıdır

Polen besin aracılı allerji ilişkili oral alerji sendromunda sistemik bulgular gözlenmezken polen mevsiminde besin allerjisi ile bulgu verir. Dilde şişlik, oral mukozada döküntü, kaşıntı ve boğazda kaşıntı ile ortaya çıkar.

42- Doğru cevap B şıkkıdır.

ADA eksikliğinde kemik bulguları ön plandadır

43- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Hiper Ig E (Job) sendromu

- Cilt, akciğer ve diğer viseral organlarda tekrarlayan **stafilokok abseleri*****
- Nötrofillerde intermittan **kemotaksis defekti** görülür.
- Ayrıca yetersiz inflamatuvar sitokin yapımı ve inflamasyonun minimal olmasına bağlı **soğuk abse** oluşur
- **Tekrarlayan sinüzit, otit, mastoidit**
- **Yüksek Ig E düzeyleri** ile karakterizedir, **CD8+ T hücre sayısı da azalmıştır***
- Otozomal dominant ve otozomal resesif formları vardır
OD STAT3 mutasyonu (pnömosel ve **iskelet anomalisi** var)

OR DOCK8 mutasyonu (pnömosel ve iskelet anomalisi yok)

- Ig E yüksekliği
- Eozinofili
- Egzema
- Tekrarlayan cilt ve AC enfeksiyonları
- Kaba yüz görünümü
- Atopik dermatit
- Besin allerjileri görülür

44- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Otoimmünlenfoproliferatif hastaık

- **ALPS** otoimmünite, kronik persistan veya rekürren LAP, splenomegali, hepatomegali (%50) ve **hipergammaglobulinemi** ile karakterizedir.
- **Apoptosis defekti sonucu double negatif T hücrelerde artış***
- Malignite riski artmıştır (lenfoma)

- Lenfoproliferyonda Kortikosteroidler ve immünsüpresif ajanlar kullanılabilir
- Hipersplenizm splenektomi gerektirebilir
- Otoimmün problemler için KİT bir çözüm olabilir

45- Doğru Cevap E şıkkıdır.

ADA eksikliği: En temel bulgu İskelet anomalileri, Kosta anomalileri

PNP eksikliği: ADA ya çok benzer farklı olarak , Hipoürisemi ve Nörolojik bulgular var.

ADA eksikliğinde Ig ler azalmıştır. PNP eksikliğinde Ig ler normaldir.!!!

46- Doğru Cevap B şıkkıdır

Jüvenil idiopatik artik klinik tablosu tariflenen hastada ANA pozitifliği göz tutulumu ile ilişkilidir. RF pozitif olması kötü prognoz göstergesidir.

47- Doğru Cevap C şıkkıdır.

Kawasaki hastalığında erken dönemde genital bölgede soyulma olurken el ve ayaklarda soyulma subakut dönem bulgusudur.

48- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Periyodik ateş sendromları arasında TRAPS atak süresinin en uzun olması ve periorbital ödemle her zaman soru potansiyeli göstermektedir.

49- Doğru Cevap D şıkkıdır.

HSP' de non-trombositopenik özellikle alt ekstremitelerde ve kalçada palpabl purpura gözlenir.

50- Doğru Cevap B şıkkıdır.

Prusya mavisi : Demiri boyar

Döhle cisimciği: lökosit cisimciğidir, eritrosit cisimciği değildir !

Howely jolly(Küçük yuvarlak kenarda tek cisimcik) ve **Cabot halkası**: Megaloblastik anemilerin ortak bulgusudurlar, bunlar DNA kalıntısı: Diseritropoez bulguları ve megakaryosit anemiler akla gelir.

Bazofilik noktalanma: RNA çökeltisidir. (Sitoplazmada) En önemli özelliği kurşun zehirlenmesi, hemolitik anemi(Talasemi), Fe eksikliği anemisi

Siderofilik granül, **papanheimer cisimcikleri**: Bunlar bazofilik sideroblastik anemilerdir. Demir boyası Prusya mavisi ile boyanan budur !!!!!

Heinz cisimcikleri : Hb H ve G6PD eksikliğinde metilen mavisi yada krezil blue ile boyanır

51- Doğru Cevap B şıkkıdır.

Otoimmün hemolitik anemi klinik bulguları sorulup spesifik eritrosit morfolojisi sorgulanmıştır.

Sferosit, Yüzey/volüme oranı ↓, Hiperdense (>MCHC)

- Herediter sferositoz
- ABO uyumsuzluğu
- **Oto-immun hemolitik anemi**
- Hipersplenizm
- Yanıklar
- Post-transfüzyon
- Akut oksidan hasarı

52- Doğru Cevap A şıkkıdır.

Konjenital Hipoplasitik anemi

- **Makrositer anemi** vardır***
- Eritrositlerde **İ antijeni***** artmıştır

- Eritrosit içi **ADA aktivitesi artmıştır*****
 - **Hemoglobin F artmıştır*****
 - **Retikülosit azalmıştır*****
 - Serum demiri artmış, DBK azalmıştır
 - Kısa boy, kraniyofasiyal dismorfizm, üst ekstremitte defektleri (**3 falanksı başparmak**) sıkır
- SÇGEB de Hb F normaldir, makrositoz yoktur, hastalık daha büyük çocuklarda ortaya çıkar***

53- Doğru cevap E şıkkıdır.

Arjinosüsinik asidüri üre siklüs defektidir. Nötropeni beklenen bir bulgu değildir, Kolay kırılğan saç yapısı, mental retardasyon ve hepatosplenomegalisi ile sorulur.

Sitrülinemi Tip II : neonatal kolestaz

Hiperarjininemi: Spastik diplejisi ile sorulur.

Organik asidemilerden Propiyonik asidemide bunun dışından Wolfram sendromu nötropeniye neden olur !

BARTH sendromu X bağlı resesif kalıtım Tafazin gen mutasyonu olan nötropeni ve kardiyomiyopati ile sorulur.

54- Doğru cevap E şıkkıdır.

Faktör XII eksikliği fibrinolitik yolda kofaktör olduğu için tromboz yapan tek faktör eksikliğidir.



55- Doğru Cevap E şıkkıdır.

Tip 1 vWh:

- Nedeni: vWF kısmi eksikliği
- Genetik geçiş: **Otozomal dominant**
- Klinik: Mukozal kanamalar (hafif-orta), menoraji, epikstaksis

Tip 2 vWh:

- Nedeni: vWF yapısal bozukluğu
- Genetik geçiş **tip 2A/2B/2M**: Otozomal dominant
tip 2N : Otozomal resesif, **FVIII eksik**
- Klinik : Hafif veya orta şiddette mukozal kanamalar
- **Tip 2B'de devamlı veya intermittan trombositopeni ******

Tip 3 vWh: En ağır tiptir. **Hemofili A ile karışır, FVIII çok düşük !**

- Nedeni: vWF'ün tam eksikliği
- Genetik geçiş: **Otozomal resesif**
- Klinik: ağır mukozal kanamalar+kas-iskelet kanamaları

56- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Rothmond Thompson sendromu osteosarkom riskinin arttığı bir hastalıktır. Kromozom hastalıklarından Down, Noonan, Klinefelter malignite riskini artırır, PNH ileri dönemde MDS ve AML riskini artırır. 13 q delesyonu retinoblastoma neden olurken, Trizomi 13 (Patau) şıklar arasında en az olasıdır.

57- Doğru Cevap E şıkkıdır.

Özellikle Wilms tümöründe salgılanan mediatörlere bağlı, cushingoid görünüm, polistemi ve hiperkalsemi gözlenir. Tromboza yatkınlık söz konusudur. Nöroblastom DIC neden olabilir. Retinoblastom kemik iliği metatazı gözlenebilir, 2. En sık tümör osteosarkomdur.

58- Doğru Cevap C şıkkıdır.

İYİ PROGNOZ

Trizomi 4,10,7

t(12;21) ETV6-RUNX1

Hiperdiploidi

T-ALL : t(10;14) TLX/HOX11

KÖTÜ PROGNOZ

t(9;22), t(4;11), hipodiploidi, 11q23

7p12.2 del : IKZF-1 (İKAROS GENİ)

ETKİSİZ

t(1;19) TCF3-PBX1

t(8;14) IGH-MYC

59- Doğru Cevap B şıkkıdır.

İYİ PROGNOZ

- Lökosit sayısı < 100000/mm³
- Sekonder AML olmaması
- Auer rod ile birlikte olan M1, M2 AML
- AML M3
- **M4 (Eos>%3)**
- M6 (eritrolösemi)
- Down Sendromuna sekonder AML
- t(8, 21); t(15, 17) inv(16)
- **İyi Prognoz Göstergeleri**
- İndüksiyon tedavisine hızlı cevap (tedavinin 15.gününde kemik iliğinde blastların <%5 olması)
- t(8;21): AML1-ETO, t(15;17), inv(16)
- AML M3'de ATRA (ALL-trans-retinoik asit) tedavisine yanıt ve prognoz mükemmeldir

60- Doğru cevap D şıkkıdır.

Von Hippel lindau hastalığında renal hücreli tümör, orak hücre anemisi taşıyıcılarında renal medüller karsinom riski artmıştır.

61- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Histiyoitoz klinik

- En sık izole **kemik tutulumu** şeklinde prezentasyon
- Deri bulguları (seboreik dermatit ve peteşi)
- Yaygın lenfadenopati, hepatosplenomegali, yaygın akciğer infiltrasyonu, büyüme geriliği (sistemik tutulum olanlarda, Letterer-Siwe Hastalığı)
- En ağır santral sinir sistemi tutulumu görülür
- **Hipotalamo-hipofizer aks en sık**
- **Serebellum 2. sıklıkta**
- Ekzoftalmusa neden olan retroorbital granülamatöz doku birikimi vardır
- Ateş, kilo kaybı, pürülan otitis media da sık bulgularıdır
- En sık görülen endokrinolojik bozukluk **diabetes insipidus**

62- Doğru Cevap D şıkkıdır.

EBV enfeksiyonuna sekonder HLH klinik tablosu çizilmiştir.

Hemofagositik lenfohistiyositoz tanı kriterleri

- 7 gün veya daha uzun süren $>38.5^{\circ}\text{C}$ ateş
- Splenomegali >3 cm

Aşağıdaki hematolojik anomalilerden ikisi

- Anemi (9 g/dl hemoglobin)
- Trombositopeni (<100000 h/L)
- Nötropeni (<1000 nötrofil/L)

Aşağıdaki anomalilerden biri

- Hipertrigliseridemi >2.0 nmol/L
- Hipofibrinojenemi <150 mg/dL
- Kemik iliği, dalak veya lenf nodunda hemofagositozun gösterilmesi
- Kemik iliği hiperplazisi ve malignitesinin ekarte edilmesi

İleri tetkikler arasında Naturel killer aktivitesinde azlık saptanır.

63- Doğru cevap B şıkkıdır.

FK olan hastada epilepsi gelişimi için risk faktörleri

- Basit febril nöbet
- Nörogelişimsel bozukluk
- Fokal komplike febril konvülzyon
- Ailede epilepsi öyküsü
- <1 saat süren ateş sonrası nöbet
- Diğer komplike febril nöbet
- Tekrarlayan febril konvülzyon

64- Doğru cevap D şıkkıdır.

Nöronal Migrasyon Anomalileri

- Lizensefali
- Şizensefali
- Kortikal Displazi
- Nöronal Heterotopi
- Polimikrogiri

65- Doğru Cevap B şıkkıdır.

Otoimmün ensefalit her yaşta görülebilen bir grup hastalıktır (fakat özellikle genç erişkin ve çocukları etkiler)

Bu hastalık nöron hücre yüzey proteinleri ve sinaptik reseptörlere karşı gelişen antikorlarla ilişkilidir, Bir çoğu oldukça ağırdır ve ölümcül seyreder, fakat hastalar immünoterapiye iyi yanıt verir. Antikor üretimini tetikleyen faktör genellikle bilinmez Bir grup hastada nöronal antijeni eksprese eden tümör immün mekanizmaları tetikler. Birçok hastada da prodromal viral bir enfeksiyonun tetiklediğini düşündürür.

- Hastalar çok geniş bir spektrumda semptomlar görülür:
 - Davranış değişikliği
 - Psikoz
 - Katatoni
 - Hafıza kaybı
 - Nöbetler
 - Anormal hareketler
 - Otonom disregülasyon

66- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Serebral palsi, henüz maturasyonunu tamamlanmamış santral sinir sisteminin bu erken evrelerde hasarlanmasına bağlı meydana gelir. Unutulmaması gereken en önemli olan faktör, Serebral palsinin statik, **ilerleyici olmayan** bir klinik antite olduğudur.

Yaşamın ilk aylarında anlaşılabilceği gibi bebek büyüdükçe motor fonksiyonlarda gerileme ve kas tonusu değişiklikleri ile tanısı daha kolaylıkla konabilir.

67- Doğru cevap B şıkkıdır.

2. ayda yüzüstü pozisyonda başını kaldıramıyorsa veya nesnelere gözle takip edemiyorsa

6. ayda sırtüstü pozisyonda başını kaldıramıyorsa

9. ayda oturamıyorsa

18. ayda yürüyemiyorsa veya hiçbir sözcük söylemiyorsa

3. yaşta basit cümleler kuramıyorsa

Kaba Motor

- 2 ay: oturur pozisyonda başını tutar
- 3 ay: traksiyonda başını düşürmez; ellerini orta hatta birleştirir
- 4 ay: destekle oturur
- 6 ay: desteksiz oturur
- 6.5 ay: dönme
- 12 ay: yürür
- 16 ay: koşar

İnce motor

- 3.5 ay: çingırağı kavrar
- 4 ay: nesnelere uzanır
- 5.5 ay: nesnelere elden ele geçirir
- 8 ay: baş parmağı ve işaret parmağı ile küçük cisimleri tutar
- 12 ay: kitabın sayfalarını çevirir
- 13 ay: karalamalar yapar

68- Doğru Cevap D şıkkıdır.

LEIGH HASTALIĞI (SUBAKUT NEKROTİZAN ENSEFALOMİYOPATİ)

- İnfant ve erken çocukluk döneminde ortaya çıkan progresif bir nörodejeneratif hastalıktır
- Bebeklik döneminde beslenme güçlüğü, kusma, büyüme geriliği ile başlar. Motor ve dil alanında gerilikleri vardır
- Jeneralize nöbetler, hipotoni, ataksi, tremor, piramid bulgular, ve nistagmus önemli bulgularıdır

- Hıçkırma ve iç çekme şeklinde olan aralıklı solunum paterni karakteristiktir ve beyin sapı disfonksiyonunun göstergesidir
- BT ve MRG de bazal ganglionlarda ve beyin sapında bilateral simetrik düşük sinyal alanları ve MR spektroskopide artmış laktik asit izlenir
- Serum laktat seviyesi yüksekliği karakteristiktir
- Hipertrofik kardiyomiyopati, hepatik yetmezlik ve renal tubuler disfonksiyon görülebilir

69- Doğru Cevap C şıkkıdır.

Friedrech ataksisinde hem 1. Motor nöron hem 2. Motor nöron arazi görülür. DTR ler azalmıştır.

70- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Konjenital Myotonik Distrofi

Avrupa ve Amerika'da 2. en sık muskuler distrofi

OD geçişli multisistemik bir hastalık

Kardiyak tutulum, endokrinopati, immun yetmezlik, katarakt, dismorfik yüz, zeka geriliği vardır

Endokrin bozukluklar: Hipo/hipertiroidi, DM, adrenal yetmezlik, erken ve geç puberte, erkek infertilitesi, erkeklerde frontal kelleşme

Karakteristik yüz görünümü: uzun ve dar yüz, ters V şeklinde üst dudak, zayıf yanaklar

Güçsüzlük primer olarak distaldedir (tenar, hipotenar atrofi, interosseöz kaslarda atrofi) Myopati olmasına rağmen distal kas tutulumu yapar !!!

71- Doğru Cevap B şıkkıdır.

BEBEĞE AİT RISK FAKTÖRLERİ

Yaş (2-4 ayda pik)

İrk and etnik köken

Büyüme geriliği

Anne sütü almamak

Emzik kullanmamak

Prematürite

Emzik kullanmamak

Yüzüstü ve yan uyku pozisyonu

Yakın zamanda ateşli enfeksiyon öyküsü (hafif enfeksiyonlar)

Yetersiz immunizasyon

Sigara maruziyeti (prenatal ve postnatal)

Yumuşak uyku yüzeyi, yumuşak yatak

Ebeveyn veya diğer çocuklarda aynı yatakta uyumak

Aşırı sıcak

Merkezi ısıtma olmayan yerlerde soğuk mevsimler

72- Doğru cevap A şıkkıdır

Doğumdan itibaren başlayan solunum sıkıntısı ve yutma bozukluğu var, Komplet ve inkomplet tipi var
Komplet trakeayı ve ösefagusu tam olarak sararak baskı yapar

Tanıda baryumlu ösefagus grafisi ilk tercih

En iyi ve kesin tanı yöntemi MR

- En sık çift aortik arkus tipi görülür
- İnnominate arter(Truncus brachosephalicus) anomalisi ösefagusa bası yapmayan tek anomali (İnkomplet)
- Aberrant sağ subklavian arter solunum semptomu olmayan tek tip (İnkomplet)
- **Vasküler sling, sağ tarafta amfizem yada atelektazi**
- Sağ aortik arcus (normalde solda) ile sol lig. arteriosum

73- Doğru Cevap D şıkkıdır.

Ter Testinin Yanlış (+) ve Yanlış (-) Saptandığı Durumlar	
YANLIŞ (+) SONUÇ Egzema (atopik dermatit) Ektodermal displazi Malnütrisyon/büyüme gelişme geriliği Anoreksiya nervosa Konjenital adrenal hiperplazi Adrenal yetmezlik Glikoz-6-fosfataz eksikliği Mauriac sendromu Fukosidozis Familyal hipoparatiroidizm Hipotiroidi Nefrojenik diabetes insipidus Psödohipoaldosteronizm Klinefelter sendromu Familyal kolestaz sendromu Otonom disfonksiyon Prostaglandin E infüzyonları Munchausensyndrome by proxy	YANLIŞ (-) SONUÇ Dilüsyon Malnütrisyon Ödem Yeteri kadar arterlememe Hiponatremi Ter bezleri fonksiyonlarının korunduğu CFTR mutasyonları

74- Doğru Cevap D şıkkıdır.

NKX2-1 Mutasyonu (Sürfaktan Metabolizması Disfonksiyonu, Pulmoner4 (SMDP4))

- **TTF1 + Koreoatetoz + Hipotiroidi + YD RDS** tablosu vardır
- NKX2-1 bölgesinde 14q13.3 lokalizasyonunda geniş bir delesyon vardır.
- Klinik çok değişkendir.
- Letal olabilir veya kronik seyredebilir.
- Diğer sistemlere ait destek tedavileri de gerekir.

75- Doğru Cevap E şıkkıdır.

Pulmoner Alveolar Mikrolitiazis direkt grafide Kum fırtınası, tomografide mikronodüler görünümün olduğu ayrı bir antitedir.

76- Doğru Cevap E şıkkıdır.

Bu hastada cerrahiye sekonder Şilotoraks olan hasta kliniği verilmiştir.

- 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 trigliserid oranı >1**
- **Plevral sıvı kolesterol/plazma kolesterol oranı <1**
- **Lipoprotein analizinde şilomikronlar görülür.**
- **İmmunglobulinler yüksektir ve T lenfositler vardır.**

77- Doğru Cevap E şıkkıdır

ARDS gelişen hastalarda Alveoelleri içi eksudatif materyalle dolu olduğu için yüksek PEEP ihtiyacı düşük tidal volüm sağlanarak karşılanır. Hasta tam sedatize edilerek diüretik tedavi planlanır, sonraki dönemde tedavide özellikle prone pozisyonunda yatış etkilidir.

78- Doğru Cevap C şıkkıdır.

X ' e bağlı Dominant kalıtım paterni tariflenmektedir.

- Bu hastalıklarda taşıyıcı **kadınlar da hastalığı gösterebilir.**
- Bu hastalıklar **erkeklerde embriyonik dönemde letal** olabileceği için bu hastalıklara sahip olan erkek olmayabilir.
- **Rett Sendromu**
- **Incontinentia pigmenti**

79- Doğru cevap D şıkkıdır

Amerikan pediatri akademisine göre 9-18 ve 30 aylarda gelişimsel tarama yapılmalıdır.

80- Doğru Cevap B şıkkıdır.

Çocuk gelişiminde kırmızı bayraklar
Desteksiz oturamayan 12 aylık çocuk
Yürüyemeyen 18 aylık erkek, 2 yaşında kız çocuk
Koşamayan 2.5 yaşında çocuk
Nesnelere elden ele geçiremeyen 5 aylık çocuk
Nesnelere uzanamayan 6 aylık çocuk