



YDUS SORULARI

2025-2



ÇOÇUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI

Beş yaşındaki erkek çocuk birkaç haftadır olan karın ağrısı, kabızlık, kusma ve üç gündür devam eden baş ağrısı şikâyetleriyle getiriliyor. Öyküsünden son dönemlerde otomobil tamircisi olan babası tarafından sık sık iş yerine götürüldüğü öğreniliyor. Fizik muayenesinde letarjik olduğu saptanıyor. Laboratuvar incelemesinde mikrositer anemi tespit ediliyor.

Bu hastanın tanısını kesinleştirmek amacıyla aşağıdaki tahlillerden hangisinin öncelikli olarak yapılması en olasıdır?

- A) İdrar cıva düzeyi
- B) İdrar bakır düzeyi
- C) Kan bakır düzeyi
- D) Kan kurşun düzeyi
- E) Kan demir düzeyi

Doğru Cevap: D) Kan kurşun düzeyi

Açıklama:

Çocuğun klinik tablosu **kurşun (Pb) zehirlenmesi** ile uyumludur.

Otomobil tamircisi olan babanın iş yerine sık götürülmesi, **kurşun içeren boya, akü, benzin artıkları ve metal tozlarına maruziyet** açısından önemli bir risk faktörüdür.

Kurşun zehirlenmesinde çocuklarda tipik olarak:

Karın ağrısı, kabızlık, kusma

Baş ağrısı, letarji, nörolojik belirtiler

Mikrositer anemi (heme sentezinde bozulma; ALA dehidratasyon ve ferrokelataz inhibisyonu)

görülür.

Tanıyı **kesinleştiren ve öncelikli yapılması gereken test, kan kurşun düzeyinin ölçülmesidir**. Kan düzeyi hem tanı koydurucudur hem de tedavi (şelasyon) gerekliliğini belirler.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) İdrar cıva düzeyi

Cıva zehirlenmesi daha çok **tremor, gingivit, aşırı salivasyon, davranış değişiklikleri (erethism)** ile ilişkilidir. Gastrointestinal kabızlık ve mikrositer anemi tipik değildir. Ayrıca bu hastada maruziyet öyküsü cıva lehine değildir.

B) İdrar bakır düzeyi

İdrar bakır düzeyi özellikle **Wilson hastalığında** tanı için kullanılır. Wilson hastalığında karaciğer yetmezliği, nöropsikiyatrik bulgular ve **Kayser–Fleischer halkası** beklenir. Bu olguda akut çevresel maruziyet ve hematolojik bulgular ön plandadır.

C) Kan bakır düzeyi

Bakır metabolizması bozuklukları genellikle **kronik genetik hastalıklar** ile ilişkilidir. Karın ağrısı ve mikrositer anemiyle birlikte çevresel metal maruziyeti öyküsü bakırdan çok kurşunu düşündürür.

E) Kan demir düzeyi

Mikrositer anemi saptandığında demir eksikliği ayırıcı tanıda yer alır; ancak bu hastada **nörolojik semptomlar, kabızlık ve çevresel toksik maruziyet öyküsü** vardır. Demir eksikliği bu tabloyu açıklamaz ve tanıyı kesinleştirmez.

Otizm spektrum bozukluğu olduğu düşünölen 30 aylık erkek çocuğun fizik muayenesinde, başının büyük, yüzünün uzun ve kulaklarının kepçe şeklinde olduğu görölüyor. Halasının tremor ve ataksi nedeniyle takip edildiđi öğreniliyor.

Bu hastaya tanı konulması için aşağıdaki tetkiklerden hangisinin öncelikle istenmesi en uygundur?

- A) FMR1 gen analizi
- B) İşitme testi
- C) İdrar kan aminoasitleri
- D) Kraniyal manyetik rezonans görüntöleme
- E) PTEN gen analizi

Doğru Cevap: A) FMR1 gen analizi

Açıklama:

Bu olguda klinik bulgular **Frajil X sendromu** ile uyumludur.

Otizm spektrum bozukluğu bulgularına ek olarak **makrosefali, uzun yüz, kepçe kulaklar** Frajil X için tipik dismorfik özelliklerdir.

Aile öyküsünde halada **tremor ve ataksi** bulunması, **FMR1 premutasyonu** taşıyıcılarında görülebilen **FXTAS (Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)** tablosunu düşündürür ve tanıyı güçlü şekilde destekler.

Frajil X sendromu, **FMR1 geninde CGG trinükleotid tekrar artışı** ile oluşur ve otizm spektrum bozukluğunun **en sık kalıtsal nedenidir**.

Bu nedenle tanıyı doğrulamak için **öncelikle FMR1 gen analizi** istenmelidir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

B) İşitme testi

İşitme değerlendirmesi gelişimsel gecikmesi olan çocuklarda tarama amaçlı yapılabilir; ancak bu hastada belirgin dismorfik bulgular ve güçlü genetik sendrom düşündürülen aile öyküsü vardır. İşitme testi tanıyı koydurmaz.

C) İdrar kan aminoasitleri

Bu tetkik daha çok **fenilketonüri ve diğer metabolik hastalıkların** taranmasında kullanılır. Frajil X sendromu metabolik bir bozukluk değildir ve bu test tanısal değildir.

D) Kraniyal manyetik rezonans görüntüleme

Nörogörüntüleme yapısal beyin anomalilerinin değerlendirilmesinde kullanılır; ancak Frajil X sendromunda özgül bir MRG bulgusu yoktur. Klinik ve genetik şüphe varken ilk basamak değildir.

E) PTEN gen analizi

PTEN mutasyonları **otizm + belirgin makrosefali** ile ilişkili olabilir; ancak uzun yüz, kepçe kulak ve ailede FXTAS düşündürülen tremor-ataxi öyküsü PTEN'den çok **FMR1 mutasyonunu** destekler. Bu nedenle öncelikli test değildir.

Adölesanlarda polikistik over sendromu tanısı koymak için aşağıda verilen hangi iki bulgunun olması mutlaka gereklidir?

- A) Oligomenore ve obezite
- B) Obezite ve klinik ve/veya biyokimyasal hiperandrojenizm
- C) İnsülin direnci ve oligomenore
- D) Oligomenore ve klinik ve/veya biyokimyasal hiperandrojenizm
- E) Oligomenore ve ultrasonografide polikistik over morfolojisi

Doğru Cevap: D) Oligomenore ve klinik ve/veya biyokimyasal hiperandrojenizm

Açıklama:

Adölesanlarda **polikistik over sendromu (PKOS)** tanısı erişkinlerden farklı olarak daha **katı kriterlerle** konur. Bunun nedeni, puberteye özgü fizyolojik değişikliklerin (anovulatuvar sikluslar, akne, geçici hiperandrojenemi, USG'de polikistik görünüm) PKOS'u taklit edebilmesidir.

Bu nedenle adölesanlarda tanı koyabilmek için **iki temel bulgunun birlikte ve mutlaka bulunması gerekir:**

Oligomenore / ovulatuvar disfonksiyon (puberteden sonra persistan olması şartıyla)

Klinik (hirsutizm, şiddetli akne) ve/veya biyokimyasal hiperandrojenizm

Ultrasonografik polikistik over görünümü adölesanlarda **tanı kriteri olarak kullanılmaz**, çünkü fizyolojik olarak sık görülür.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Oligomenore ve obezite

Obezite PKOS ile sık birliktelik gösterebilir; ancak **tanı kriteri değildir**. Oligomenore tek başına yeterli değildir ve hiperandrojenizm olmadan adölesan PKOS tanısı konulamaz.

B) Obezite ve klinik ve/veya biyokimyasal hiperandrojenizm

Obezite zorunlu bir bulgu değildir. Ayrıca **ovulatuvar disfonksiyon (oligomenore)** olmadan PKOS tanısı adölesan yaş grubunda konulamaz.

C) İnsülin direnci ve oligomenore

İnsülin direnci PKOS patogeneğinde önemli rol oynasa da **tanısal kriter değildir**. Hiperandrojenizm olmadan tanı eksik kalır.

E) Oligomenore ve ultrasonografide polikistik over morfolojisi

Adölesanlarda ultrasonografide polikistik over görünümü **fizyolojik olarak sık** görüldüğü için tanıda kullanılmaz. Bu nedenle hiperandrojenizm olmadan bu kombinasyon tanı koydurucu değildir.

Bir buçuk yaşındaki kız çocuk kalsiyum düşüklüğü nedeniyle yönlendiriliyor. Öyküsünden bir hafta önce ateşsiz havale nedeniyle acil servise getirildiği, kalsiyum düşüklüğü saptandığı ve kalsiyum laktat başlandığı; yenidoğan döneminde 1 haftalıkken kısa süreli tedaviyle düzelen kalsiyum düşüklüğü olduğu; 3 aylıktan beri sık hastalandığı ve antibiyotik kullanıldığı öğreniliyor. Ailede benzer öykü bulunmuyor. Fizik muayenesinde pulmoner odakta S2'de sabit çiftleşme ve sistolik üfürüm saptanıyor. Laboratuvar incelemelerinde serum Ca 7,1 mg/dL (N: 8,2-10,7), P düzeyi 7,8 mg/dL (N: 3,5-5,7), paratiroid hormon 52 pg/mL (N: 12-67) olan hastanın magnezyum, D vitamini ve alkalen fosfataz düzeyleri normal sınırlarda tespit ediliyor. İdrarda kalsiyum atılımı düşük, EKO'da ASD ve küçük VSD saptanıyor.

Bu hastada hipokalseminin en olası nedeni aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Psödohipoparatiroidizm tip 1a
- B) Kalsiyum sensing reseptör aktive edici mutasyon
- C) Maternal hiperparatiroidizm
- D) Hipofosfatemik rikets
- E) DiGeorge sendromu

Doğru Cevap: E) DiGeorge sendromu**Açıklama:**

Bu olguda hipokalsemi ile birlikte **hiperfosfatem** olması ve PTH'nin **hipokalsemiye rağmen belirgin yükselmemesi (inappropriately normal)**, **hipoparatiroidizm** tablosunu düşündürür.

Ek olarak:

Sık enfeksiyon geçirme → T-hücre yetmezliği (timus hipoplazisi/aplazisi)

Konjenital kalp defekti (ASD, VSD) + sabit çiftleşmiş S2

Yenidoğan döneminde de hipokalsemi öyküsü birlikteliği **22q11.2 delesyonu (DiGeorge sendromu)** ile çok uyumludur. DiGeorge'da 3. ve 4. farengeal poş gelişim bozukluğu nedeniyle **paratiroid hipoplazisi** olur → **hipokalsemi + hiperfosfatem** görülür.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Psödohipoparatiroidizm tip 1a

Bu tabloda hedef organ PTH'ye dirençlidir; bu nedenle hipokalsemi ve hiperfosfate miye karşı **PTH belirgin yüksek** olur. Ayrıca tip 1a'da **Albright herediter osteodistrofi** (kısa 4.-5. metakarp, kısa boy, yuvarlak yüz, obezite gibi) beklenebilir. Bu olguda PTH "yüksek beklenirken" belirgin yüksek değil ve eşlik eden **immün yetmezlik + konjenital kalp** bulguları bu tanıya uymaz.

B) Kalsiyum sensing reseptör aktive edici mutasyon

CaSR aktivasyonunda "set point" düşer → PTH baskılanır, hipokalsemi gelişir; ancak en tipik eşlik eden bulgu **hiperkalsiüri** (idrarda kalsiyum atılımı artışı) ve buna bağlı nefrokalsinoz eğilimidir. Bu hastada **idrarda kalsiyum atılımı düşük**. Ayrıca sık enfeksiyon ve konjenital kalp defekti ile açıklanamaz.

C) Maternal hiperparatiroidizm

Annede hiperparatiroidi varsa fetüsün paratiroidleri baskılanır ve yenidoğanda hipokalsemi görülebilir; fakat bu genellikle **yenidoğan dönemine sınırlı geçici** bir durumdur. Bu olguda **tekrarlayan hipokalsemi, sık enfeksiyonlar ve konjenital kalp defekti** var; maternal geçici baskılanma bunu açıklamaz.

D) Hipofosfatemik rikets

Bu hastalıkta temel problem renal fosfat kaybıdır → **fosfor düşük** olur (hipofosfatemi). Ayrıca ALP genellikle yükselir, D vitamini metabolizması etkilenebilir ve klinik rikets bulguları beklenir. Bu olguda fosfor **yüksek**, ALP ve D vitamini normal, bu nedenle uymaz.

Aşağıdaki kemik metabolizması bozukluğu ile ilişkili hastalıkların hangisinde DEXA incelemesinde yüksek kemik mineral dansitesi saptanması en olasıdır?

- A) Nefrotik sendrom
- B) Osteogenezis imperfekta
- C) Hiperparatiroidizm
- D) Piknodizostozis
- E) Hipofosfatazya

Doğru Cevap: D) Piknodizostozis

Açıklama:

DEXA'da **yüksek kemik mineral dansitesi (BMD)** saptanması, kemikte **rezorpsiyonun belirgin azaldığı** ve kemiğin **sklerotik/yoğun** hale geldiği durumlarda beklenir.

Piknodizostozis, katepsin K (CTSK) defekti nedeniyle **osteoklastların organik matriksi yıkamaması** sonucu gelişen bir hastalıktır. Rezorpsiyon bozulduğu için kemikler **yoğun ve sklerotik görünür**; bu nedenle DEXA'da **BMD artışı** en olasıdır. (Klasik olarak kemikler yoğun ama kırılığandır; kısa boy, akro-osteoliz, kranial sütün açıklıkları gibi bulgular eşlik edebilir.)

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Nefrotik sendrom

Nefrotik sendromda D vitamini bağlayıcı protein ve albümin kaybı, steroid kullanımı ve sekonder hiperparatiroidi gibi mekanizmalarla kemik kaybı eğilimi olur. Sonuçta DEXA'da genellikle **düşük BMD (osteopeni/osteoporoz)** beklenir; yüksek BMD beklenen bir durum değildir.

B) Osteogenesis imperfecta

Tip I kollajen sentez kusuru nedeniyle kemik matriksi zayıftır ve kemik kalitesi düşüktür. Bu hastalarda kemik kırılabilirliği artar ve DEXA'da sıklıkla **azalmış BMD** görülür. Yüksek BMD, hastalığın temel patofizyolojisiyle çelişir.

C) Hiperparatiroidizm

PTH artışı osteoklast aktivitesini dolaylı artırarak kemik rezorpsiyonunu hızlandırır. Uzun dönemde **subperiostal rezorpsiyon, osteitis fibrosa cystica** gibi bulgularla kemik mineral kaybı gelişir. Bu nedenle DEXA'da **BMD azalması** beklenir; artış değil.

E) Hipofosfatazya

Alkalen fosfataz eksikliği nedeniyle mineralizasyon bozulur; rikets/osteomalazi benzeri tablo ortaya çıkar. Mineralizasyon kusuru olduğundan kemikler yeterince mineral depolayamaz ve DEXA'da **düşük BMD** eğilimi görülür; yüksek BMD beklenmez.

Tiroid fonksiyon bozukluğu nedeniyle yönlendirilen 15 yaşındaki erkek hastanın laboratuvar bulgularında serum total T4 düzeyi 15 $\mu\text{g/dL}$ (N: 7-10) ve TSH düzeyi 4,1 mU/L (N: 0,3-4,5) saptanıyor.

Bu hastanın ayırıcı tanısında aşağıdakilerden hangisinin yer alması en az olasıdır?

- A) TSH salgılayan adenom
- B) Tiroid hormon beta reseptör direnci
- C) Ailevi disalbüminemik hipertiroksinemi
- D) Serum tiroksin bağlayıcı globin (TBG) artışı
- E) Graves hastalığı

Doğru Cevap: E) Graves hastalığı

Açıklama:

Hastada **total T4 yüksek** (15 $\mu\text{g/dL}$) iken **TSH baskılanmamış**, hatta normal-üst sınıra yakın (4,1 mU/L). Bu tablo “**uygunsuz normal/yüksek TSH ile birlikte yüksek T4**” yani **inappropriate TSH secretion** paternidir.

Bu paternin ayırıcı tanısında:

TSH salgılayan adenom (TSHoma)

Tiroid hormon reseptör direnci (özellikle TR β direnci)

Bağlayıcı protein artışları / analitik-interferans durumları (total T4'ü yükseltir ama gerçek hipertiroidi yoktur; TSH baskılanmayabilir) yer alır.

Graves hastalığında ise serbest/total T4 yükselirken hipofiz negatif feedback ile **TSH belirgin baskılanır**. Bu nedenle bu olgunun ayırıcı tanısında **en az olası olan Graves'tir**.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) TSH salgılayan adenom

TSHoma'da hipofiz otonom TSH salgılar. Bu yüzden T4 yüksekken TSH **baskılanmaz**, normal-yüksek bulunabilir. Klinik olarak hipertiroidi bulguları eşlik edebilir ve ayırıcı tanıda mutlaka düşünülür.

B) Tiroid hormon beta reseptör direnci

TR β direncinde dokular ve hipofiz tiroid hormonuna yeterli yanıt veremez; bu nedenle T4 yükselmesine rağmen TSH **normal ya da hafif yüksek** kalabilir. Özellikle adölesanlarda "yüksek T4 + baskılanmamış TSH" paterninin önemli nedenlerindedir.

C) Ailevi disalbüminemik hipertiroksinemi

Albuminin T4'e afinitesini artıran kalıtsal durumdur. **Total T4 yüksek** çıkar; çoğu hastada gerçek hipertiroidi yoktur ve TSH genellikle normaldir. Bu nedenle bu laboratuvar paterninde ayırıcı tanıda yer alır (özellikle yanlış tanı/yanlış tedaviye yol açabildiği için).

D) Serum tiroksin bağlayıcı globin (TBG) artışı

TBG artışı total T4'ü yükseltir; serbest T4 normal olabilir ve TSH çoğunlukla normaldir. Bu nedenle "total T4 yüksek, TSH baskılanmamış" tablosunda ayırıcı tanıda bulunur.

Aşağıdaki primitif reflekslerden hangisinin yenidoğan döneminde görülmesi en az olasıdır?

- A) Palmar yakalama
- B) Arama
- C) Tonik boyun
- D) Paraşüt
- E) Moro

Doğru Cevap: D) Paraşüt

Açıklama:

Primitif refleksler, yenidoğan döneminde santral sinir sisteminin immatüritesini yansıtan ve belirli bir yaşta ortaya çıkıp zamanla kaybolması beklenen reflekslerdir.

Palmar yakalama, arama (rooting), tonik boyun (ATNR) ve Moro refleksi yenidoğan döneminde **fizyolojik olarak görülür.**

Paraşüt refleksi ise bir **koruyucu (postural) refleks** olup **primitif refleks değildir.**

Genellikle **8–9. aydan sonra** ortaya çıkar ve yaşam boyu devam eder.

Bu nedenle **yenidoğan döneminde görülmesi en az olası refleks paraşüt refleksidir.**

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?**A) Palmar yakalama**

Yenidoğanda belirgindir. El avucuna dokunulduğunda parmakların fleksiyonu ile yanıt alınır. Serebral korteks inhibisyonu henüz gelişmediği için erken dönemde güçlüdür; ilerleyen aylarda kaybolması beklenir.

B) Arama (rooting)

Beslenme ile ilişkili önemli bir refleks olup yenidoğanda normaldir. Yanak veya ağız köşesine dokunulduğunda başın uyarana doğru çevrilmesi şeklinde görülür. Beyin sapı düzeyinde organize edilir.

C) Tonik boyun refleksi

Asimetrik tonik boyun refleksi (ATNR) yenidoğan döneminde görülebilir. Baş bir yana çevrildiğinde yüz tarafındaki ekstremitelerde ekstansiyon, karşı tarafta fleksiyon oluşur. 4–6 ay civarında kaybolması beklenir.

E) Moro refleksi

Yenidoğanda en karakteristik reflekslerden biridir. Ani ses veya başın ani ekstansiyonu ile kolların abduksiyon-ekstansiyonu ve ardından adduksiyonla sarılma hareketi görülür. Beyin sapı ve vestibüler sistemle ilişkilidir.

Yirmi beş yaşındaki annenin ilk gebeliğinden 38. gebelik haftasında vajinal yolla 4.100 g ağırlığında doğan bir erkek bebek, doğum sonrası yenidoğan yoğun bakım ünitesinde izleme alınıyor. Öyküsünden annede gebelik diyabeti dışında bir sorun olmadığı öğreniliyor.

Bu hastada aşağıdaki sorunlardan hangisinin görülmesi en az olasıdır?

- A) Erken başlangıçlı hiperkalsemi
- B) Hiperbilirübinemi
- C) Brakiyal pleksus paralizisi
- D) Renal ven trombozu
- E) Respiratuvar distres sendromu

Doğru Cevap: A) Erken başlangıçlı hiperkalsemi

Açıklama:

Anne **gestasyonel diyabetli** ve bebek **4100 g** (makrozomi) olduğuna göre bu bebek **diyabetik anne bebeği (IDM)** olarak değerlendirilir. IDM'de fetal hiperinsülinemiye bağlı olarak doğum sonrası dönemde sık görülen sorunlar şunlardır:

Hipoglisemi (en tipik)

Hipokalsemi ve hipomagnezemi (erken neonatal dönemde)

Polisitemi → hiperbilirubinemi

Makrozomiye bağlı doğum travması (omuz distosisi, **brakiyal pleksus yaralanması**)

Akciğer maturasyonunda gecikme → RDS

Dolayısıyla **erken başlangıçlı hiperkalsemi** IDM için beklenen değil; tersine **hipokalsemi** daha olasıdır.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

B) Hiperbilirübinemi

IDM'de kronik intrauterin hiperinsülinemi ve relatif hipoksi **eritropoezi artırabilir** → **polisitemi** gelişebilir. Polisitemi sonrası eritrosit yıkımı arttığı için **indirekt hiperbilirübinemi** sık görülür. Ayrıca doğum travması/hematomlar da bilirubin yükünü artırabilir.

C) Brakiyal pleksus paralizisi

Makrozomik bebeklerde omuz distosisi riski artar. Doğum sırasında traksiyon ve zorlamaya bağlı **Erb-Duchenne tipi brakiyal pleksus hasarı** görülebilir. Bu nedenle IDM + makrozomide olası bir komplikasyondur.

D) Renal ven trombozu

IDM'de **polisitemi ve hiperviskozite** eğilimi trombotik olay riskini artırabilir. Yenidoğanda renal ven trombozu; hematüri, trombositopeni, böbrekte büyüme gibi bulgularla görülebilir. IDM'de nadir ama olası bir komplikasyondur.

E) Respiratuvar distres sendromu

Fetal hiperinsülinemi, kortizol etkilerini baskılayarak **surfaktan sentezini geciktirebilir**. Bu yüzden diyabetik anne bebeklerinde term olsa bile **RDS riski artmıştır**.

Yirmi beş yaşındaki gestasyonel diyabet ve preeklampsi tanıları olan annenin ilk gebeliğinden 26. gebelik haftasında 650 g doğan erkek bebek; doğumdan hemen sonra inlemeli solunum, takipne ve interkostal çekilmeleri nedeniyle entübe edilerek yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırılıyor. Fizik muayenesinde yaygın kreptan ralleri, laboratuvar tetkiklerinde respiratuvar asidozu ve akciğer grafisinde retikülogranüler görünüm ile hava bronkogramları tespit ediliyor.

Bu prematüre bebeğin hastalığı ile ilgili aşağıdaki ifadelerden hangisi yanlıştır?

- A) Akciğerlerin fonksiyonel rezidüel kapasitesi azalmıştır.
- B) Gestasyonel diyabet bu hastalık için bir risk unsurudur.
- C) Basınç kontrollü invaziv ventilasyon uygulaması akciğer için en koruyucu yöntemdir.
- D) Sürfaktan yapımı ve salınımının yetersizliği patogeneizde yer alır.
- E) Antenatal kortikosteroid uygulaması bu hastalıkta koruyucu rol oynamaktadır.

Doğru Cevap: C) Basınç kontrollü invaziv ventilasyon uygulaması akciğer için en koruyucu yöntemdir.

Açıklama:

26. haftada doğan prematüre bebekte doğumdan hemen sonra başlayan solunum sıkıntısı, **respiratuvar asidoz**, akciğer grafisinde **retikülogranüler görünüm ve hava bronkogramları** bulguları **Yenidoğanın Respiratuvar Distres Sendromu (RDS) / Hiyalin Membran Hastalığı** ile uyumludur.

RDS'nin temel mekanizması **tip II pnömosit immatüritesi nedeniyle sürfaktan yapım ve salınımının yetersizliği**dir. Sürfaktan eksikliği → alveol kollapsı (atelektazi) → **komplians azalması ve fonksiyonel rezidüel kapasitenin (FRC) düşmesi** ile sonuçlanır.

Risk faktörleri arasında **prematürite, maternal diyabet (fetal hiperinsülinemi sürfaktan maturasyonunu geciktirir)** gibi durumlar yer alır. Korunmada **antenatal kortikosteroidler** sürfaktan üretimini artırarak RDS sıklığını ve şiddetini azaltır.

Ventilasyon stratejisinde ise “akciğeri en koruyan” yaklaşım **invaziv basınç kontrollü ventilasyon** değildir; amaç **mümkünse invaziv ventilasyondan kaçınmak, nazal CPAP/Non-invaziv ventilasyon ve erken sürfaktan (INSURE/LISA gibi yaklaşımlar)** ile ventilatör ilişkili akciğer hasarını (barotravma, volütravma, atelectotravma) azaltmaktır. Bu nedenle C şıkkı yanlıştır.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Akciğerlerin fonksiyonel rezidüel kapasitesi azalmıştır.

Sürfaktan eksikliği alveollerin ekspirasyon sonunda açık kalmasını engeller, yaygın atelektazi gelişir. Bu durum **FRC'yi azaltır** ve oksijenlenmeyi bozar. RDS fizyopatolojisinin temel sonuçlarından biridir.

B) Gestasyonel diyabet bu hastalık için bir risk unsurudur.

Maternal diyabette fetusta hiperinsülinemi gelişebilir. İnsülin, akciğer maturasyonunu ve sürfaktan sentezini olumsuz etkileyebilir; bu nedenle diyabet **RDS için risk faktörüdür** (özellikle prematürite ile birleşince risk daha da artar).

D) Sürfaktan yapımı ve salınımının yetersizliği patogeneizde yer alır.

RDS'nin ana patogenezi budur: Tip II pnömosit immatüritesi → sürfaktan eksikliği → yüzey gerilimi artışı → alveol kollapsı → hiyalin membran oluşumu ve gaz değişim bozukluğu.

E) Antenatal kortikosteroid uygulaması bu hastalıkta koruyucu rol oynamaktadır.

Betametazon/deksametazon gibi antenatal steroidler fetal akciğerde tip II pnömosit maturasyonunu ve sürfaktan üretimini artırır; RDS, intraventriküler kanama ve neonatal mortalite riskini azaltan en önemli koruyucu uygulamalardandır.

Geçici neonatal püstüler melanozis ile ilgili aşağıdaki ifadelerden hangisi yanlıştır?

- A) Doğar doğmaz lezyonlar bulunabilir.
- B) Lezyonlar püstül şeklinde başlayıp maküle döner.
- C) Tedavi gerektirmez.
- D) Hiperpigmentasyon üç aya kadar devam edebilir.
- E) Püstüller içinde bol miktarda eozinofiller dikkati çeker.

Doğru Cevap: E) Püstüller içinde bol miktarda eozinofiller dikkati çeker.

Açıklama:

Geçici neonatal püstüler melanozis (GNPM) yenidoğanın **benign, geçici ve tedavi gerektirmeyen** bir deri hastalığıdır. Lezyonlar sıklıkla **doğumda mevcuttur ve eritem olmaksızın** yüzeysel püstüller şeklinde görülür.

Bu püstüller kısa sürede rüptüre olur ve geride **hiperpigmente maküller** bırakır. Bu hiperpigmentasyon haftalar–aylar boyunca (genellikle **2–3 aya kadar**) devam edebilir.

GNPM’de püstül içeriği **nötrofilden zengindir. Eozinofil ağırlığı bu hastalık için tipik değildir** ve daha çok **eritema toksikum neonatorum** ile ilişkilidir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Doğar doğmaz lezyonlar bulunabilir.

GNPM'nin ayırt edici özelliklerinden biri lezyonların **doğumda mevcut olabilmesidir**. Bu yönüyle doğumdan sonraki günlerde ortaya çıkan bazı diğer neonatal döküntülerden ayrılır.

B) Lezyonlar püstül şeklinde başlayıp maküle döner.

Hastalık püstüler lezyonlarla başlar; püstüllerin rüptürü sonrası **hiperpigmente maküller** oluşur. Bu maküler evre GNPM için karakteristiktir.

C) Tedavi gerektirmez.

GNPM tamamen **benign ve kendini sınırlayan** bir durumdur. Sistemik hastalıkla ilişkisi yoktur ve herhangi bir tedaviye ihtiyaç duymaz.

D) Hiperpigmentasyon üç aya kadar devam edebilir.

Püstüller kaybolduktan sonra kalan hiperpigmente maküller **haftalarca, bazen 2–3 ay boyunca** kalabilir ve zamanla tamamen kaybolur.

Gebelik yaşı 28 hafta ve doğum ağırlığı 1.100 g olan prematüre kız bebek postnatal 54. gününde taburcu ediliyor. Taburculuk önerilerinde IgG insan monoklonal antikoru olan palivizumabın ekim ile mart ayları arasında yapılması gerektiği söyleniyor.

Bu hastaya yapılması istenen monoklonal antikor aşağıdaki enfeksiyon ajanlarından hangisi için önerilmiştir?

- A) İnfluenza A virusu
- B) Respiratuvar sinsityal virus
- C) Parainfluenza virus
- D) Rhinovirus
- E) Adenovirus

Doğru Cevap: B) Respiratuvar sinsityal virus

Açıklama:

Palivizumab, IgG1 yapısında insan monoklonal antikoru olup Respiratuvar Sinsityal Virüs (RSV)'ye karşı geliştirilmiştir. RSV'nin F (fusion) proteinine bağlanarak virüsün hücreye girişini ve hücreler arası yayılımını engeller.

Özellikle:

Prematüre bebekler (≤ 29 . gebelik haftası),

Bronkopulmoner displazi öyküsü olanlar,

Hemodinamik olarak anlamlı konjenital kalp hastalığı bulunanlar

RSV'ye bağlı ağır alt solunum yolu enfeksiyonu açısından yüksek risklidir.

Bu nedenle RSV sezonu olan ekim–mart ayları arasında, aylık dozlar halinde profilaksi amacıyla palivizumab önerilir. Tedavi edici değil, koruyucu bir uygulamadır.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Influenza A virusu

Influenza için korunma esas olarak **inaktif influenza aşısı** ile sağlanır. Palivizumab influenza virüslerine karşı etkili değildir; F proteini hedefi RSV'ye özgüdür.

C) Parainfluenza virus

Parainfluenza virüsleri (krup etkenleri) için palivizumab benzeri bir monoklonal antikor profilaksisi yoktur. Rutin profilaksi önerilmez.

D) Rhinovirus

Üst solunum yolu enfeksiyonlarının en sık etkenlerinden biridir; ancak ağır seyirli neonatal enfeksiyonlar için spesifik monoklonal antikor profilaksisi bulunmaz.

E) Adenovirus

Adenovirüs enfeksiyonları bazı olgularda ağır seyredebilse de, palivizumab adenovirüse karşı etkili değildir ve profilaksi amacıyla önerilmez.

Yirmi dokuz yaşındaki annenin ilk gebeliğinden zamanında 3.200 g doğan erkek bebekte postnatal 2. gününde peteşi ve purpura gözleniyor. Fizik muayenede karaciğer kot altı 1 cm ele geliyor, dalak ele gelmiyor ve diğer muayene bulguları normal olarak değerlendiriliyor. Tam kan sayımında hemoglobin 18 g/dL, lökosit sayısı 10.200/mm³ ve trombosit 32.000/mm³ saptanıyor. Bebeğin akut faz reaktanları ve annenin hematolojik parametreleri normal bulunuyor.

Bu bebekteki trombositopeninin en olası nedeni aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Konjenital viral enfeksiyonlar
- B) Maternal immün trombositopenik purpura
- C) Neonatal alloimmün trombositopeni
- D) Dissemine intravasküler koagülasyon
- E) Trombositopeni radius yokluğu sendromu

Doğru Cevap: C) Neonatal alloimmün trombositopeni

Açıklama:

Bu yenidoğanda **postnatal 2. günde başlayan peteşi–purpura, izole ve ağır trombositopeni ($32.000/mm^3$)**, annenin hematolojik parametrelerinin **normal olması ve akut faz reaktanlarının negatifliği**, en güçlü şekilde **neonatal alloimmün trombositopeniyi (NAIT)** düşündürür.

NAIT'te anne, fetusun babadan aldığı **trombosit yüzey antijenlerine (en sık HPA-1a)** karşı antikor geliştirir. Bu **IgG antikorlar plasentayı geçer** ve fetusun/yenidoğanın trombositlerini yıkar.

Anne **sağlıklıdır** ve trombosit sayısı normaldir.

Bebekte **izole, ciddi trombositopeni ve deri/mukoza kanamaları** görülür.

İlk gebelikte de ortaya çıkabilir.

En korkulan komplikasyon **intrakraniyal kanamadır**.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Konjenital viral enfeksiyonlar

TORCH enfeksiyonlarında trombositopeni genellikle **diğer sistemik bulgularla** birlikte (mikrosefali, koryoretinit, sarılık, hepatosplenomegali). Bu olguda **izole trombositopeni** ve normal akut faz reaktanları enfeksiyon lehine değildir.

B) Maternal immün trombositopenik purpura

ITP'de anne trombositleri **düşüktür** ve maternal öykü vardır. Bu vakada annenin hematolojik parametreleri **normaldir**. Ayrıca neonatal trombositopeni NAIT kadar **ağır** olma eğiliminde değildir.

D) Dissemine intravasküler koagülasyon

DIK'te trombositopeni **tek başına olmaz**; koagülasyon bozuklukları, kanama diyatezi, sepsis/asfiksi öyküsü ve **yüksek akut faz reaktanları** beklenir. Bu olguda bunlar yoktur.

E) Trombositopeni radius yokluğu sendromu

TAR sendromunda **bilateral radius aplazisi** gibi belirgin iskelet anomalileri eşlik eder. Fizik muayenede böyle bir bulgu tanımlanmamıştır; dolayısıyla uyumlu değildir.

Aşağıdaki ilaçlardan hangisinin hipokalemiye yol açması en az olasıdır?

- A) Furosemid
- B) İnsülin
- C) Gentamisin
- D) Digoksin
- E) Amfoterisin B

Doğru Cevap: D) Digoksin

Açıklama:

Hipokalemi, ya **potasyumun hücre içine kayması** ya da **renal/gastrointestinal yolla kaybının artması** sonucu gelişir.

Furosemid ve amfoterisin B renal potasyum kaybını artırır.

İnsülin, potasyumu hücre içine sokarak serum düzeyini düşürür.

Gentamisin, tübüler hasar yaparak renal potasyum kaybına yol açabilir.

Digoksin ise doğrudan hipokalemiye yol açan bir ilaç değildir. Aksine, **hipokalemi digoksin toksisitesini artırır**; yani hipokalemi digoksinin sonucu değil, digoksin için bir **risk faktörüdür**. Bu nedenle hipokalemiye yol açması **en az olası** olan ilaç digoksindir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Furosemid

Loop diüretik olarak Henle kulpunun çıkan kolunda $\text{Na}^+ - \text{K}^+ - 2\text{Cl}^-$ kotransporterini inhibe eder. Distal nefrona sodyum akışı artar, aldosteron etkisiyle **potasyum atılımı artar**. Hipokaleminin klasik nedenlerindedir.

B) İnsülin

$\text{Na}^+ / \text{K}^+ - \text{ATPaz}$ aktivitesini artırarak potasyumun hücre içine girişini sağlar. Özellikle DKA tedavisinde hızlı insülin uygulaması sonrası **akut hipokalemi** gelişebilir.

C) Gentamisin

Aminoglikozidler **proksimal tübüler hasar** yapabilir. Bu durum potasyum ve magnezyum kaybına yol açarak hipokalemiye neden olabilir.

E) Amfoterisin B

Renal tübüler membranlarda por oluşturarak **potasyum ve magnezyum kaçığına** neden olur. Klinik olarak sık görülen ve önemli bir yan etki **hipokalemidir**.

Metabolik alkaloz etiyolojisi araştırılan bir hastada idrar klor düzeyi 5 mEq/L saptanıyor.

Bu hasta için en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Bartter sendromu
- B) Gitelman sendromu
- C) Kistik fibrozis
- D) Adrenal hiperplazi
- E) Liddle sendromu

Doğru Cevap: C) Kistik fibrozis**Açıklama:**

Metabolik alkalozlu bir hastada **idrar klor düzeyinin düşük olması (<10–15 mEq/L)**, tablonun **klora duyarlı (saline-responsive) metabolik alkaloz** olduğunu gösterir. Bu durum genellikle **ekstrarenal klor kaybı** ile ilişkilidir.

Kistik fibroziste, özellikle bebek ve çocuklarda:

Terle **aşırı NaCl kaybı** olur

Hipokloremi ve volüm kaybı gelişir

Sekonder olarak **metabolik alkaloz** ortaya çıkar

Böbrekler kloru tutmaya çalıştığı için **idrar kloru düşüktür**

Bu nedenle **idrar klorunun 5 mEq/L gibi çok düşük olması**, kistik fibrozisi en olası tanı haline getirir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Bartter sendromu

Bartter sendromu **renal tuz kaybı** ile seyreder. Metabolik alkaloz görülür; ancak böbrekten klor atılımı devam ettiği için **idrar kloru yüksektir**. Düşük idrar kloru beklenmez.

B) Gitelman sendromu

Gitelman sendromu da renal kaynaklı metabolik alkaloz nedenidir. Hipokalemi ve hipomagnezemi ile birlikte ve **idrar kloru genellikle yüksektir**. Klora duyarlı alkaloz değildir.

D) Adrenal hiperplazi

Mineralokortikoid fazlalığına bağlı metabolik alkalozda (ör. aldosteron fazlalığı) **sodyum tutulumu ve potasyum-klor kaybı** olur; ancak bu kayıp **renal** kökenlidir. Bu nedenle idrar kloru **düşük değil, genellikle yüksektir**.

E) Liddle sendromu

Liddle sendromunda ENaC aktivasyonu nedeniyle hipertansiyon, hipokalemi ve metabolik alkaloz gelişir. Ancak klor kaybı **böbrek yoluyla** olduğu için **idrar kloru düşmez**.

Dört yaşındaki erkek çocuk, araç içi trafik kazası sonrası acil servise entübe olarak getiriliyor. Oksijen saturasyonu %75 olan, tek taraflı akciğer sesleri alınamayan hastaya yatak başı ultrasonografide tansiyon pnömotoraks tanısı koyuluyor. Tüp torakostomi hazırlığı yapılana kadar acil olarak iğne dekompresyonu yapılması planlanıyor.

Bu hastada iğne dekompresyonu yapılması en uygun anatomik alan aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Ön aksiller hattın 3. interkostal aralıkla kesişim noktası
- B) Midklaviküler hattın 2. interkostal aralıkla kesişim noktası
- C) Midaksiller hattın 4. interkostal aralıkla kesişim noktası
- D) Arka aksiller hattın 6. interkostal aralıkla kesişim noktası
- E) Midklaviküler hattın 4. interkostal aralıkla kesişim noktası

Doğru Cevap: B) Midklaviküler hattın 2. interkostal aralıkla kesişim noktası

Açıklama:

Bu olguda **tansiyon pnömotoraks** söz konusudur ve **tüp torakostomi öncesi hayat kurtarıcı acil girişim** olarak **iğne dekompresyonu** yapılmalıdır.

Klasik ve sınavlarda kabul edilen yaklaşımda iğne dekompresyonu için **en uygun anatomik alan:**

Midklaviküler hat

2. interkostal aralık
olarak tanımlanır.

Bu bölge;

Akciğer apeksine hızlı ulaşım sağlar

Büyük damar ve diyafram yaralanma riskini düşürür

Acil koşullarda kolay lokalizasyon avantajı sunar

Özellikle **çocuk ve erişkin temel acil tıp/pediyatri sınav bilgisinde** doğru yer bu şekilde kabul edilir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Ön aksiller hattın 3. interkostal aralıkla kesişim noktası

Ön aksiller hat iğne dekompresyonu için standart ilk tercih değildir. Bu bölge daha çok **tüp torakostomi** için kullanılan alanlara yakındır ve acil iğne dekompresyonu için klasik yer kabul edilmez.

C) Midaksiller hattın 4. interkostal aralıkla kesişim noktası

Midaksiller hat genellikle **tüp torakostomi** yeridir (4.–5. interkostal aralık). İğne dekompresyonu için ilk tercih değildir.

D) Arka aksiller hattın 6. interkostal aralıkla kesişim noktası

Bu seviye diyaframa yakın olduğu için **intraabdominal organ yaralanması** riski taşır. Acil iğne dekompresyonu için uygun değildir.

E) Midklaviküler hattın 4. interkostal aralıkla kesişim noktası

Midklaviküler hat doğru olsa da **interkostal aralık çok aşağıdadır**. Karaciğer ve diyafram yaralanma riski nedeniyle tercih edilmez.

Şok tiplerinde görülen kardiyovasküler bulgularla ilgili aşağıdaki ifadelerden hangisi yanlıştır?

- A) Disosiyatif şokta kardiyak kontraktilite azalır.
- B) Kardiyojenik şokta kardiyak debi düşer.
- C) Obstrüktif şokta art yük artar.
- D) Distribütif şokta ön yük azalır.
- E) Hipovolemik şokta kardiyak kontraktilite artar.

Doğru Cevap: A) Disosiyatif şokta kardiyak kontraktilite azalır.

Açıklama:

Disosiyatif şok (ör. karbon monoksit, siyanür zehirlenmesi) esas olarak **dokuların oksijeni kullanamaması** ile karakterizedir. Kardiyovasküler sistem başlangıçta **kompanse** durumdadır; **kardiyak kontraktilite primer olarak azalmaz**. Asıl problem oksijenin taşınması ya da hücresel düzeyde kullanılamamasıdır. Bu nedenle “disosiyatif şokta kardiyak kontraktilite azalır” ifadesi **yanlıştır**.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

B) Kardiyojenik şokta kardiyak debi düşer.

Kardiyojenik şokta primer problem **pompa yetmezliği**dir (MI, ciddi aritmiler, akut kapak yetmezliği). Miyokard kontraktilesi bozulur ve buna bağlı olarak **kardiyak debi azalır**. Bu ifade doğrudur.

C) Obstrüktif şokta art yük artar.

Obstrüktif şokta (pulmoner emboli, tansiyon pnömotoraks, kardiyak tamponad) kalbin önündeki mekanik engel nedeniyle **özellikle sağ ventrikül için art yük artar**. Bu durum kardiyak doluşu ve debiyi bozar. İfade doğrudur.

D) Distribütif şokta ön yük azalır.

Distribütif şokta (özellikle sepsis, anafilaksi) yaygın **vazodilatasyon ve kapiller kaçak** vardır. Bu durum efektif dolaşan hacmi azaltır ve **ön yük düşer**. Bu ifade doğrudur.

E) Hipovolemik şokta kardiyak kontraktilesite artar.

Hipovolemik şokta dolaşan hacim azalır. Kompansatuvar olarak **sempatik aktivasyon artar**, kalp hızı ve **kontraktilesite yükselir**. Bu ifade doğrudur.

Araç içi trafik kazası sonrası çoklu travması olan 15 yaşındaki çocuk bilinci kapalı, Glasgow koma skoru 6 ve kafa içi basınç artışı bulgularıyla izleniyor.

Bu hastada aşağıdakilerden hangisi ilk basamak yaklaşımlardan biri değildir?

- A) Hızlı ardışık entübasyon
- B) %3 NaCl tedavisi
- C) Yatak başının elevasyonu
- D) Kortikosteroid tedavisi
- E) Sedasyon ve analjezi

Doğru Cevap: D) Kortikosteroid tedavisi**Açıklama:**

Bu hasta **ağır travmatik beyin hasarı (TBI)** tablosundadır (GKS 6 + kafa içi basınç artışı bulguları). Ağır TBI'de **ilk basamak yaklaşımın amacı**, ikincil beyin hasarını önlemek ve **kafa içi basıncı (KİB) azaltmaktır**.

Bu kapsamda ilk basamakta:

Hava yolu güvenliği (GKS \leq 8 \rightarrow entübasyon)

Kafa venöz dönüşünü artırmaya yönelik pozisyonlama

Sedasyon–analjezi ile metabolik gereksinimin azaltılması

Hiperozmolar tedavi (hipertonik salin veya mannitol)
yer alır.

Kortikosteroidler, travmatik beyin hasarında **mortaliteyi ve kötü nörolojik sonuçları artırdığı** gösterildiği için **kontrendikedir** ve **ilk basamak yaklaşımın parçası değildir**.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Hızlı ardışık entübasyon

GKS ≤ 8 olan hastalarda **hava yolu güvenliği önceliklidir**. Hızlı ardışık entübasyon, hipoksi ve hiperkapniyi önleyerek **sekonder beyin hasarını azaltır**. İlk basamakta mutlaka yer alır.

B) %3 NaCl tedavisi

Hipertonik salin, osmotik etki ile beyin ödemini azaltır ve **kafa içi basıncı düşürür**. Ağır TBI'de hiperozmolar tedavi **ilk basamak seçeneklerdendir**.

C) Yatak başının elevasyonu

Başın yaklaşık **30° elevasyonu**, juguler venöz dönüşü artırarak **KIB'yi azaltır**. Basit ama etkili bir ilk basamak girişimidir.

E) Sedasyon ve analjezi

Ajitasyon, ağrı ve stres **kafa içi basıncı artırır**. Sedasyon ve analjezi ile serebral metabolik gereksinim azaltılır; bu nedenle **temel ilk basamak yaklaşımlardandır**.

Aşağıdaki parazitozların hangisinde eozinofili görülmesi en az olasıdır?

- A) Strongyloidiazis
- B) Filariasis
- C) Amebiasis
- D) Toxocariasis
- E) Enterobiasis

Doğru Cevap: E) Enterobiazis

Açıklama:

Eozinofili, esas olarak **doku invazyonu ve doku göçü yapan helmint enfeksiyonlarında** ortaya çıkar. Bu durum, parazitin dokuya girmesiyle gelişen **Th2 yanıtı ve IL-5 aracılı eozinofil aktivasyonu** ile ilişkilidir.

Enterobius vermicularis (enterobiazis) ise büyük oranda **lümende yaşayan**, doku invazyonu yapmayan bir parazittir. Parazitin yaşam döngüsü bağırsak lümeni ve perianal bölgeyle sınırlıdır; **sistemik doku göçü yoktur**. Bu nedenle enterobiaziste **eozinofili görülmesi genellikle beklenmez ve görülmesi en az olasıdır**.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Strongyloidiazis

Strongyloides stercoralis larvaları **deri, akciğer ve gastrointestinal sistem** boyunca aktif doku göçü yapar. Bu nedenle özellikle kronik enfeksiyonlarda **belirgin eozinofili** sık görülür.

B) Filariiazis

Filarial parazitler **lenfatik sistem ve dokularda** yerleşir. **Yüksek eozinofili**, filariiazis için tipik ve tanısal değeri olan bir bulgudur.

C) Amebiazis

Her ne kadar protozoon enfeksiyonu olsa da, **invaziv amebiaziste** mukozal doku hasarı ve inflamasyon gelişebilir. Eozinofili sık değildir ama **enterobiazise kıyasla daha olasıdır**.

D) Toxocariiazis

İnsanda **larva migrans visceralis** yapar. Larvaların karaciğer, akciğer ve diğer dokularda göçü nedeniyle **çok belirgin eozinofili** görülür ve hastalığın ayırt edici özelliklerindedir.

İki gündür olan ateş ve yürüyememe yakınmaları ile getirilen 19 aylık erkek çocuğun fizik muayenesinde sağ kalçasının fleksiyon ve dış rotasyonda ağrılı ve kısıtlı olduğu görülüyor. Tam kan sayımında lökosit sayısı 30.000/mm³, eritrosit sedimentasyon hızı 70 mm/saat saptanıyor. Septik artrit şüphesiyle eklem sıvısı aspirasyonu için ortopedi konsültasyonu isteniyor.

Bu hastanın eklem sıvısı kültüründe üremesi en olası mikroorganizma aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Streptococcus pyogenes
- B) Staphylococcus aureus
- C) Streptococcus pneumoniae
- D) Salmonella Typhi
- E) Haemophilus influenzae

Doğru Cevap: B) Staphylococcus aureus

Açıklama:

Bu olguda **akut başlangıçlı ateş, yürüyememe, kalçada hareketle belirgin ağrı ve kısıtlılık, çok yüksek lökosit sayısı (30.000/mm³) ve yüksek ESR (70 mm/saat)** bulguları **septik artrit** ile uyumludur.

Çocukluk çağında, özellikle **1–5 yaş** arası olgularda **septik artritin en sık etkeni Staphylococcus aureus**'tur.

Hem **metisiline duyarlı** hem de **MRSA** suşları görülebilir

Kalça eklemi, çocuklarda **en sık tutulan eklemlerden biridir**

Klinik hızlı ve ağır seyrederek, erken tanı ve drenaj hayati önemdedir

Bu nedenle eklem sıvısı kültüründe üremesi **en olası mikroorganizma Staphylococcus aureus**'tur.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Streptococcus pyogenes

Grup A streptokoklar septik artrit neden olabilir; ancak **sıklık açısından Staphylococcus aureus'un oldukça gerisindedir**. Daha çok nekrotizan enfeksiyonlar, selülit ve farenjit ile ilişkilidir.

C) Streptococcus pneumoniae

Pnömonokok, aşı öncesi dönemde önemli bir etkenken, **konjuge pnömokok aşıları sonrası sıklığı belirgin azalmıştır**. Günümüzde en olası etken değildir.

D) Salmonella Typhi

Salmonella'ya bağlı septik artrit genellikle **orak hücreli anemi, immün yetmezlik veya kronik hastalığı olan çocuklarda** görülür. Sağlıklı bir çocukta ilk akla gelen etken değildir.

E) Haemophilus influenzae

Hib aşısı öncesi dönemde küçük çocuklarda önemli bir etkenken, **aşılama sonrası insidansı dramatik şekilde azalmıştır**. Günümüzde nadirdir.

Yurt dışı seyahat öyküsü bulunan 15 yaşındaki kız çocuk şiddetli ishal ve kusma şikâyetleriyle getiriliyor. Gaitasının pirinç suyu gibi olduğu belirtiliyor ve genel durumunun düşük, uykuya meyilli olduğu, kapiller dolum zamanının uzadığı, sözel uyaran yanıtının bulunmadığı saptanıyor.

Bu çocuğun tedavisinde etken tespit edilene kadar aşağıdaki antibiyotiklerden hangisinin başlanması diğerlerine göre daha uygundur?

- A) Sefiksim
- B) Amoksisilin-klavulanat
- C) Azitromisin
- D) Rifampisin
- E) Metronidazol

Doğru Cevap: C) Azitromisin**Açıklama:**

Bu olguda **yurt dışı seyahat öyküsü, pirinç suyu görünümünde ishal, şiddetli dehidratasyon, şok bulguları (uzamış kapiller dolum, bilinç değişikliği)** birlikte değerlendirildiğinde en olası etken **Vibrio cholerae**'dir.

Kolera tedavisinde **öncelik hızlı ve etkin sıvı–elektrolit replasmanıdır**. Antibiyotikler, dışkı hacmini ve ishal süresini kısaltmak için eklenir. Güncel yaklaşımda, özellikle **çocuklar ve adölesanlarda, makrolidler (özellikle azitromisin)** etken saptanana kadar **ampirik olarak tercih edilen** ajanlardandır.

Tek doz ya da kısa kür

Tetrasiklinlere alternatif (yaş, direnç ve tolerabilite avantajı)

Çoklu etkenlere karşı (kolera, seyahat ishali etkenleri) etkilidir

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Sefiksim

Üçüncü kuşak oral sefalosporindir; **kolerada ilk tercih değildir**. *Vibrio cholerae* için etkinliği sınırlıdır ve ampirik tedavide önerilmez.

B) Amoksisilin-klavulanat

Enterik patojenlere karşı **yetersiz** ve kolera tedavisinde yeri yoktur. Ayrıca ciddi ishali olan hastada gastrointestinal tolerabilitesi düşüktür.

D) Rifampisin

Daha çok **tüberküloz ve bazı özel endikasyonlarda** kullanılır; akut bakteriyel ishal/kolera için ampirik tedavide uygun değildir.

E) Metronidazol

Protozoal (*Entamoeba histolytica*, *Giardia*) ve anaerobik enfeksiyonlarda etkilidir. ***Vibrio cholerae*'ye etkisizdir** ve bu klinikte uygun değildir.

Aşağıdakilerden hangisinin toksik şok sendromunun klinik bulgularından biri olması en az olasıdır?

- A) Ateş
- B) Döküntü
- C) Hipotansiyon
- D) Deskuamasyon
- E) Artrit

Doğru Cevap: E) Artrit

Açıklama:

Toksik şok sendromu (TŞS), en sık **Staphylococcus aureus** veya **Streptococcus pyogenes** tarafından üretilen **süperantijen toksinlere** bağlı gelişen, **akut başlangıçlı ve hayatı tehdit eden** bir tablodur.

Klinik olarak tipik bulgular şunlardır:

Yüksek ateş

Diffüz eritematöz döküntü (güneş yanığı benzeri)

Hipotansiyon ve şok

Multiorgan tutulumu

İyileşme döneminde deskuamasyon (özellikle avuç içi ve ayak tabanlarında)

Bu nedenle ateş, döküntü, hipotansiyon ve deskuamasyon TŞS'nin **klasik ve beklenen** bulgularıdır.

Artrit ise toksik şok sendromunun **tipik klinik bulguları arasında yer almaz.**

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Ateş

TŞS'nin en erken ve en belirgin bulgularındandır. Genellikle $\geq 39^{\circ}\text{C}$ ateş görülür ve süperantijenlere bağlı yaygın sitokin salınımı ile ilişkilidir.

B) Döküntü

Diffüz, maküler eritematöz döküntü hastalığın karakteristik özelliklerindedir. Skarlatiniform ya da güneş yanığı görünümünde olabilir.

C) Hipotansiyon

Kapiller kaçak ve sistemik inflamasyon sonucu gelişir. Tanı kriterlerinin **temel bileşenlerinden biridir.**

D) Deskuamasyon

Genellikle hastalığın **iyileşme fazında**, 1–2 hafta sonra özellikle **avuç içi ve ayak tabanlarında** ortaya çıkar ve tanı için oldukça tipiktir.

Aşağıdaki antitüberküloz ilaçlardan hangisinde yan etki olarak hiperürisemi görülmesi en olasıdır?

- A) İsoniazid
- B) Rifampisin
- C) Etambutol
- D) Pirazinamid
- E) Streptomisin

Doğru Cevap: D) Pirazinamid**Açıklama:**

Pirazinamid, antitüberküloz ilaçlar arasında **hiperürisemiye en sık yol açan** ajandır. Bunun temel nedeni, **ürik asidin renal tübüler sekresyonunu inhibe etmesidir**. Sonuç olarak serum ürik asit düzeyi yükselir ve bazı hastalarda **artralji veya gut atağı** gelişebilir.

Bu yan etki **doza ve bireysel yatkınlığa bağlıdır** ve genellikle tedavinin ilk aylarında ortaya çıkar. Klinik pratikte pirazinamid kullanan hastalarda ürik asit düzeyleri bu nedenle izlenir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) İsoniazid

İsoniazid en sık **hepatotoksisite** ve **periferik nöropati** (B6 eksikliğine bağlı) yapar. Hiperürisemi izoniazid için tipik bir yan etki değildir.

B) Rifampisin

Rifampisin daha çok **hepatotoksisite**, **sitokrom P450 indüksiyonu** ve **vücut sıvılarında turuncu renklenme** ile ilişkilidir. Ürik asit metabolizması üzerine belirgin bir etkisi yoktur.

C) Etambutol

Etambutolün en önemli yan etkisi **optik nörit** (özellikle kırmızı–yeşil renk körlüğü). Hiperürisemi etambutol için karakteristik değildir.

E) Streptomisin

Aminoglikozid grubunda yer alır ve başlıca **ototoksisite** ile **nefrotoksisite** yapar. Ürik asit düzeyini artırması beklenen bir yan etki değildir.

Çocuklarda bronşiektaziye bağlı olarak aşağıdakilerden hangisinin görülmesi en az olasıdır?

- A) Kronik kuru öksürük
- B) Hemoptizi
- C) Egzersiz dispnesi
- D) Parmaklarda çomaklaşma
- E) Büyüme geriliği

Doğru Cevap: A) Kronik kuru öksürük

Açıklama:

Bronşiektazi, bronşların kalıcı ve irreversibl genişlemesi ile seyreden, çocuklarda en sık **kronik enfeksiyon ve inflamasyon** zemininde gelişen bir hastalıktır. Klinik olarak **kronik balgamlı (prodüktif) öksürük** temel bulgudur.

Bronşiektazide hava yollarında biriken sekresyonlar nedeniyle öksürük **ıslak/produktif** karakterdedir. Bu nedenle **kronik kuru öksürük**, hastalığın tipik kliniği ile **uyumlu değildir** ve görülmesi en az olası bulgudur.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

B) Hemoptizi

Bronş duvarlarında kronik inflamasyon ve neovaskülarizasyon gelişir. Bu kırılgan damarlar nedeniyle **hemoptizi**, özellikle ileri olgularda görülebilen önemli bir bulgudur.

C) Egzersiz dispnesi

Kronik hava yolu obstrüksiyonu, sekresyon birikimi ve tekrarlayan enfeksiyonlar sonucu **akciğer rezervi azalır**. Bu durum çocuklarda **egzersizle nefes darlığına** yol açabilir.

D) Parmaklarda çomaklaşma

Uzun süreli hipoksi ve kronik akciğer hastalıklarında görülen bir bulgudur. **Bronşiektazide klasik fizik muayene bulgularından biridir** ve hastalığın kronikleştiğini düşündürür.

E) Büyüme geriliği

Kronik hastalık yükü, sık enfeksiyonlar, artmış enerji ihtiyacı ve iştahsızlık nedeniyle **büyüme-gelişme geriliği** çocukluk çağı bronşiektazisinde sık görülür.

Çocukluk döneminde görülen obstrüktif uyku apnesi ile ilgili aşağıdaki ifadelerden hangisi yanlıştır?

- A) 2-8 yaş arasındaki çocuklarda sıklıkla görülen sebep obezitedir.
- B) Horlama sıklıkla eşlik eden bir bulgudur.
- C) Noktürnal enürezis görülebilir.
- D) Hiperaktivite ve dikkat eksikliği görülebilir.
- E) Pulmoner hipertansiyon eşlik edebilir.

Doğru Cevap: A) 2-8 yaş arasındaki çocuklarda sıklıkla görülen sebep obezitedir.

Açıklama:

Çocukluk çağında **obstrüktif uyku apnesi (OUA)** en sık **adenotonsiller hipertrofiye** bağlı gelişir. Özellikle **2–8 yaş arası** dönemde lenfoid dokunun fizyolojik olarak büyük olması nedeniyle **en sık neden obezite değil, adenotonsiller hipertrofidir.**

Obezite, çocukluk çağı OUA için bir risk faktörü olmakla birlikte **ergenlik döneminde** daha ön plana çıkar. Bu nedenle A seçeneğindeki ifade yanlıştır.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

B) Horlama sıklıkla eşlik eden bir bulgudur.

OUA'nın en sık ve en erken belirtilerinden biridir. Üst hava yolu obstrüksiyonuna bağlı olarak **gece horlaması** tipiktir ve tanıda önemli bir ipucudur.

C) Noktürnal enürezis görülebilir.

OUA'da gece boyunca artmış intratorasik basınç değişiklikleri ve atriyal natriüretik peptid artışı ile birlikte uyku bölünmesi olur. Bu mekanizmalar **gece alt ıslatmaya** yol açabilir.

D) Hiperaktivite ve dikkat eksikliği görülebilir.

Çocuklarda OUA, erişkinlerin aksine gündüz aşırı uyku halinden çok **hiperaktivite, dikkat eksikliği ve davranış sorunları** ile prezente olabilir. Bu nedenle ADHD ile sık karışır.

E) Pulmoner hipertansiyon eşlik edebilir.

Uzun süreli hipoksi ve hiperkapni sonucu **pulmoner vasküler direnç artar**, ileri olgularda **pulmoner hipertansiyon ve kor pulmonale** gelişebilir.

Altı aylık erkek bebek, doğumundan itibaren tüm vücutta olan kızarıklık şikâyetiyle getiriliyor. Öyküsünden sık enfeksiyon geçirdiği, kilo alımının ayına göre yetersiz olduğu ve hipernatremik dehidratasyon ile 2 kez hastaneye yattığı öğreniliyor. Fizik muayenesinde derinin çok kuru ve iktiyozis ile uyumlu, saçların seyrek ve cılız olduğu gözleniyor. Saçı mikroskopik olarak incelendiğinde trikorheksis invaginata ile uyumlu bulunuyor. Laboratuvar değerlendirmeleri sonucu eozinofili ve total IgE yüksekliği saptanıyor.

Bu hasta için en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) İktiyozis vulgaris
- B) Netherton sendromu
- C) Ağır kombine immün yetmezlik
- D) Wiskott-Aldrich sendromu
- E) DOCK8 eksikliği

Doğru Cevap: B) Netherton sendromu

Açıklama:

Bu olguda tanı açısından **çok özgül (patognomonik)** bulgular bir aradadır:

Doğumdan itibaren yaygın eritrodermi + iktiyozis benzeri kuru deri

Saçta trikorheksis invaginata (bambu saç)

Sık enfeksiyonlar + büyüme geriliği

Hipernatremik dehidratasyon atakları

Eozinofili ve belirgin yüksek total IgE

Bu kombinasyon **Netherton sendromu** için klasik ve ayırt edicidir.

Netherton sendromu, **SPINK5 gen mutasyonu** sonucu gelişir ve **LEKTI proteaz inhibitörü eksikliği** nedeniyle epidermal bariyer bozulur. Buna bağlı olarak:

Ciddi **tranepidermal su kaybı** → hipernatremik dehidratasyon

Atopik diatez, yüksek IgE, eozinofili

İmmün disfonksiyon ve sık enfeksiyonlar ortaya çıkar. Tanıyı en güçlü destekleyen bulgu **trikorheksis invaginata**dır.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) İktiyozis vulgaris

İktiyozis vulgaris genellikle **daha geç başlar**, hafif-orta seyirlidir ve **saç şaft anomalisi**, ağır enfeksiyonlar, yüksek IgE veya eozinofili ile birlikte değildir. Hipernatremik dehidratasyon beklenmez.

C) Ağır kombine immün yetmezlik

SCID'de ciddi ve erken başlayan enfeksiyonlar görülür; ancak **iktiyoziform eritrodermi, bambu saç, yüksek IgE** ve eozinofili tipik değildir. Ayrıca saç mikroskobisinde spesifik bir bulgu beklenmez.

D) Wiskott-Aldrich sendromu

Wiskott-Aldrich triadı: **egzema, trombositopeni, enfeksiyonlardır**. Bu olguda trombositopeni yoktur, saç anomalisi beklenmez ve iktiyozis + hipernatremik dehidratasyon tabloya uymaz.

E) DOCK8 eksikliği

DOCK8 eksikliği hiper-IgE sendromları arasında yer alır; ancak daha çok **viral deri enfeksiyonları, ciddi alerji ve malignite riski** ile ilişkilidir. **Trikorheksis invaginata ve konjenital iktiyozis** tipik değildir.

Daha önce çok defa sorunsuz şekilde penisilin kullanmış bir çocuk hasta, ilacın son kullanımında yaşadığı reaksiyon nedeniyle doktoru tarafından penisilin alerjisi olduğu düşünülerek çocuk alerji kliniğine konsülte ediliyor.

Aşağıdaki senaryolardan hangisinde penisilinlerle deri testleri yapılmadan doğrudan ilaç yükleme testi ile tanısal işlem yapılabilir?

- A) Penisilin alımından 30 dakika sonra aniden ortaya çıkan yaygın ürtiker ve hipotansiyon
- B) Penisilin alımından bir saat sonra her iki gözün kapaklarında ve dudaklarda anjiyoödem
- C) Penisilin alımından bir gün sonra gövde ve ekstremitelerde makülopapüler erüpsiyon
- D) Penisilin alımından 10 dakika sonra boğazda ve gözlerde kaşıntı, konjonktival hiperemi ve sulanma
- E) Penisilin alımından hemen sonra öksürük, hırıltılı solunum ve vücutta yaygın kaşıntı

Doğru Cevap: C) Penisilin alımından bir gün sonra gövde ve ekstremitelerde makülopapüler erüpsiyon

Açıklama:

Penisilin alerjisinin değerlendirilmesinde temel ayırım **reaksiyonun zamanı ve klinik şiddetine** göre yapılır.

Geç başlangıçlı ($\geq 6-24$ saat sonra)

Sadece deriyle sınırlı

Makülopapüler, non-ürtiker döküntü

Sistemik bulgu (hipotansiyon, solunum sıkıntısı, anjiyoödem) içermeyen

reaksiyonlar **düşük riskli** kabul edilir.

Bu tür olgularda **IgE aracılı ani tip aşırı duyarlılık düşünülmez**. Bu nedenle **önce deri testleri yapılmasına gerek olmadan**, kontrollü koşullarda **doğrudan ilaç yükleme (oral provokasyon) testi** ile tanısal değerlendirme yapılabilir.

Bu yaklaşım, gereksiz “penisilin alerjisi” tanısını önlemek açısından özellikle çocuklarda önemlidir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Penisilin alımından 30 dakika sonra aniden ortaya çıkan yaygın ürtiker ve hipotansiyon

Bu tablo **anafilaksi** ile uyumludur ve **yüksek riskli, IgE aracılı ani tip reaksiyondur**. Doğrudan yükleme kesinlikle yapılmaz; tanı deri testleri ve ileri değerlendirme ile konur.

B) Penisilin alımından bir saat sonra her iki gözün kapaklarında ve dudaklarda anjiyoödem

Anjiyoödem, özellikle erken dönemde ortaya çıkmışsa **IgE aracılı ciddi reaksiyon** göstergesidir. Öncesinde deri testleri yapılmadan ilaç yüklemesi yapılmaz.

D) Penisilin alımından 10 dakika sonra boğazda ve gözlerde kaşıntı, konjonktival hiperemi ve sulanma

Bu bulgular **erken başlangıçlı alerjik reaksiyon** düşündürür. Zamanlama ve semptomlar nedeniyle **yüksek riskli** kabul edilir, doğrudan yükleme uygun değildir.

E) Penisilin alımından hemen sonra öksürük, hırıltılı solunum ve vücutta yaygın kaşıntı

Solunum yolu tutulumu içeren bu tablo **anafilaksi spektrumundadır**. Mutlak surette **yüksek risklidir** ve doğrudan yükleme kontrendikedir.

On aylık kız hasta tekrarlayan ishal ve pnömoni nedeniyle getiriliyor. Anne ve babası arasında akrabalık olduğu öğrenilen hastanın, kilo ve boy gelişiminin yaşitlarına göre geride olduğu saptanıyor. Laboratuvar incelemelerinde hemoglobin 10,5 g/dL, lökosit 7.200/mm³, mutlak lenfosit sayısı 1.500/mm³, mutlak nötrofil sayısı 2.000/mm³, trombosit sayısı 300.000/mm³, IgA, IgG ve IgM düzeyleri yaşına göre düşük tespit ediliyor. Lenfosit alt gruplarına bakıldığında CD8 düzeyi normal ve CD4 düzeyi düşük olarak saptanıyor. HLA DR %1 olarak belirleniyor.

Bu hasta için en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Wiskott-Aldrich sendromu
- B) MHC sınıf II eksikliği
- C) X'e bağlı agamaglobulinemi
- D) Selektif IgA eksikliği
- E) X'e bağlı lenfoproliferatif hastalık

Doğru Cevap: B) MHC sınıf II eksikliği

Açıklama:

Bu olguda **kombine immün yetmezliği düşündürülen** çok sayıda özgül bulgu birlikte yer almaktadır:

Tekrarlayan ishal ve pnömoni → hem hücresel hem humoral immünitinin bozulduğunu düşündürür

Akraba evliliği → otozomal resesif geçiş lehine

Büyüme–gelişme geriliği

IgA, IgG ve IgM'nin tamamının düşük olması → panhipogammaglobulinemi

Mutlak lenfosit sayısının düşük olması

CD4 düşük, CD8 normal

HLA-DR ekspresyonunun çok düşük olması (%1)

Bu tablo **MHC sınıf II eksikliği (Bare Lymphocyte Syndrome tip II)** için klasiktir.

MHC II molekülleri antijen sunumunda **CD4⁺ T hücrelerinin gelişimi ve aktivasyonu** için zorunludur. Eksiklik durumunda:

CD4⁺ T hücreleri gelişemez / azalır

B hücreleri CD4 yardımı alamadığı için **immünoglobulin üretimi ciddi şekilde bozular**

HLA-DR ekspresyonu çok düşüktür veya yoktur

Sonuç olarak hem **hücre sel** hem **humoral immün yetmezlik** gelişir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Wiskott-Aldrich sendromu

Wiskott-Aldrich triadı: **egzema, trombositopeni ve enfeksiyonlardır**. Bu hastada trombosit sayısı normaldir. Ayrıca WAS X'e bağlıdır ve HLA-DR kaybı beklenmez.

C) X'e bağlı agamaglobulinemi (Bruton)

Bu hastalıkta **B hücreleri yoktur**, ancak **T hücreleri (CD4 ve CD8) normaldir**. Ayrıca genellikle **6 aydan sonra** enfeksiyonlar başlar ve HLA-DR ekspresyonu normaldir.

D) Selektif IgA eksikliği

Yalnızca **IgA düşüklüğü** vardır; IgG ve IgM normaldir. Hücresel immünite ve CD4 sayısı korunur. Bu olgudaki panhipogammaglobulinemi ile uyumlu değildir.

E) X'e bağlı lenfoproliferatif hastalık

Genellikle **EBV enfeksiyonu sonrası fulminan mononükleoz**, hemofagositik sendrom veya lenfoma ile ortaya çıkar. Başlangıçta immünoglobulinler normal olabilir ve HLA-DR eksikliği görülmez.

Aşağıdakilerden hangisinin ağır kombine immün yetmezlikte uygulanması en az olasıdır?

- A) Kullanılacak kan ürünlerinin ışınlanması
- B) Pneumocystis jirovecii pnömonisi için profilaksi
- C) Fungal enfeksiyon profilaksisi
- D) Prokain penisilin profilaksisi
- E) Düzenli intravenöz immünoglobulin profilaksisi

Doğru Cevap: D) Prokain penisilin profilaksisi

Açıklama:

Ağır kombine immün yetmezlik (SCID), hem **hücre**sel hem de **humoral** immünitinin ciddi şekilde bozulduğu, yaşamı tehdit eden bir tablodur. Bu hastalarda temel yaklaşım; **enfeksiyonlardan korunma, pasif immün destek ve iyatrojenik komplikasyonların önlenmesidir**.

SCID'de standart ve sık uygulanan önlemler şunlardır:

Işınlanmış kan ürünleri (transfüzyon ilişkili GVHH'yi önlemek için)

Pneumocystis jirovecii pnömonisi profilaksisi (genellikle TMP-SMX)

Fungal enfeksiyon profilaksisi

Düzenli intravenöz immünoglobulin (IVIG)

Prokain penisilin profilaksisi ise SCID için rutin veya özgül bir uygulama değildir; bu nedenle **en az olası** seçenektir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Kullanılacak kan ürünlerinin ışınlanması

SCID'li hastalarda T hücre fonksiyonu yoktur. Işınlanmamış kan ürünleri **transfüzyon ilişkili graft-versus-host hastalığına** yol açabilir. Bu nedenle **mutlaka uygulanır**.

B) Pneumocystis jirovecii pnömonisi için profilaksi

SCID'de **P. jirovecii** ağır ve ölümcül enfeksiyonlara yol açabilir. Bu nedenle **TMP-SMX ile profilaksi standarttır**.

C) Fungal enfeksiyon profilaksisi

Hücrel immünitinin ileri derecede bozulduğu SCID'de **invaziv fungal enfeksiyon riski yüksektir**. Bu yüzden antifungal profilaksi sık uygulanır.

E) Düzenli intravenöz immünoglobulin profilaksisi

Humoral immünite de bozuk olduğu için **IVIG**, ciddi bakteriyel ve viral enfeksiyonlardan korunmada temel yaklaşımlardandır.

Aşağıdaki eritrosit morfolojik bulgularından hangisinin aspleniye bağlı gelişmesi en olasıdır?

- A) Bazofilik noktalanma
- B) Cabot halkası
- C) Stomatosit
- D) Sferosit
- E) Howell-Jolly cisimciği

Doğru Cevap: E) Howell-Jolly cisimciği

Açıklama:

Dalak, eritrositlerde bulunan **çekirdek artıkları ve anormal inklüzyonların temizlenmesinden** sorumludur. **Aspleni** (konjenital veya splenektomi sonrası) durumunda bu filtrasyon fonksiyonu kaybolur.

Bu nedenle periferik yaymada **çekirdek kalıntısı olan DNA parçacıkları** eritrosit içinde kalır ve **Howell-Jolly cisimcikleri** olarak görülür. Howell-Jolly cisimciği, **aspleni veya fonksiyonel hipospleni için en özgül morfolojik bulgudur.**

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Bazofilik noktalanma

RNA kalıntılarının varlığını gösterir. En sık **kurşun zehirlenmesi, talasemi, sideroblastik anemi** gibi durumlarda görülür; aspleniye özgü değildir.

B) Cabot halkası

Anormal mitotik iğ ipliklerine bağlı oluşur. **Megaloblastik anemi, ağır anemiler** ve kemik iliği stres durumlarında görülür; dalak fonksiyonuyla ilişkili değildir.

C) Stomatosit

Eritrosit membran bozukluğunu düşündürür. **Hereditör stomatositoz, alkolizm, karaciğer hastalıkları** ile ilişkilidir; aspleniye özgü değildir.

D) Sferosit

Membran yüzey alanı kaybı ile oluşur. **Hereditör sferositoz ve otoimmün hemolitik anemi** ile ilişkilidir. Dalak bu hücreleri tutup yıktığı için splenektomi sonrası sferositler artabilir; ancak **oluşum nedeni aspleni değildir**, sadece yıkım azalır.

Soğuk tipte otoimmün hemolitik anemiye aşağıdakilerden hangisi en sık neden olur?

- A) Mycoplasma pneumoniae
- B) Salmonella spp.
- C) Shigella dysenteriae
- D) Brucella spp.
- E) Rubeola

Doğru Cevap: A) Mycoplasma pneumoniae

Açıklama:

Soğuk tip otoimmün hemolitik anemi (cold agglutinin disease), genellikle **IgM tipi otoantikörlerin** eritrosit yüzey antijenlerine (özellikle **I antijeni**) bağlanmasıyla gelişir. Bu antikörler **düşük ısıda (soğukta)** aktif hale gelir ve kompleman aracılı hemolize yol açar.

Mycoplasma pneumoniae enfeksiyonu, soğuk tip otoimmün hemolitik aneminin **en sık enfeksiyöz nedenidir**. Enfeksiyon sırasında oluşan antikörler, moleküler benzerlik nedeniyle eritrosit antijenleriyle çapraz reaksiyon yapar ve geçici hemolitik anemiye yol açar.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

B) Salmonella spp.

Salmonella enfeksiyonları sistemik inflamasyon ve sepsis yapabilir; ancak **soğuk aglutinin aracılı otoimmün hemolitik anemi** ile tipik bir ilişkisi yoktur.

C) Shigella dysenteriae

Shigella daha çok **invaziv gastroenterit** ve hemolitik üremik sendrom gibi tablolarla ilişkilidir. Soğuk tip otoimmün hemolitik aneminin bilinen bir nedeni değildir.

D) Brucella spp.

Brusellozda anemi görülebilir; ancak bu genellikle **kronik hastalık anemisi veya kemik iliği tutulumuna** bağlıdır. Soğuk tip otoimmün mekanizma tipik değildir.

E) Rubeola (kızamık)

Kızamık immünsupresyon ve sekonder enfeksiyonlara yatkınlık yapar; ancak **soğuk aglutinin hastalığı** ile karakteristik bir ilişkisi yoktur.

Orak hücreli anemi tanısı olan bir çocukta aşağıdakilerden hangisinin görülmesi en az olasıdır?

- A) EBV ilişkili aplastik kriz
- B) Splenik sekestrasyon krizi
- C) Daktilitis
- D) Avasküler nekroz
- E) Priapizm

Doğru Cevap: A) EBV ilişkili aplastik kriz

Açıklama:

Orak hücreli anemide klinik bulguların çoğu vazo-oklüzyon, kronik hemoliz ve organ hasarına bağlı gelişir. Bu hastalarda aplastik kriz görülebilir; ancak bunun en tipik ve neredeyse özgül nedeni Parvovirus B19 enfeksiyonudur.

Parvovirus B19, eritroid prekürsörleri doğrudan enfekte ederek **eritropoezi geçici olarak durdurur**. Zaten hemolizle yaşayan orak hücreli hastada bu durum hızla **ağır anemiye** yol açar.

EBV ise daha çok lenfadenopati, hepatosplenomegali ve mononükleoz tablosu ile ilişkilidir; **orak hücreli hastalarda aplastik kriz etkeni olarak beklenmez**. Bu nedenle **en az olası** seçenektir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

B) Splenik sekestrasyon krizi

Özellikle küçük çocuklarda görülür. Oraklaşmış eritrositlerin dalakta birikmesiyle **ani splenomegali ve hipovolemi** gelişir. Orak hücreli anemi için tipik ve hayati bir komplikasyondur.

C) Daktilitis

El ve ayak kemiklerinde vazo-oklüzyona bağlı **ağrılı şişliktir**. Orak hücreli aneminin **en erken bulgularından biridir** ve çocukluk çağında sık görülür.

D) Avasküler nekroz

Tekrarlayan vazo-oklüzyonlar sonucu özellikle **femur başında** gelişir. Daha çok adölesan ve erişkin yaşta görülse de orak hücreli hastalarda **beklenen bir komplikasyondur**.

E) Priapizm

Penil venöz dönüşün bozulmasına bağlı gelişir. Özellikle adölesan erkeklerde görülen, orak hücreli anemiye özgü önemli komplikasyonlardan biridir.

Allojenik hematopoetik kök hücre transplantasyonu sonrası gelişebilecek aşağıdaki komplikasyonlardan hangisinin transplantasyonun geç döneminde görülmesi en az olasıdır?

- A) Sinüzoidal obstrüksiyon sendromu
- B) Kronik graft-versus-host hastalığı
- C) Gonadal yetmezlik
- D) Sekonder kanser
- E) Katarakt

Doğru Cevap: A) Sinüzoidal obstrüksiyon sendromu

Açıklama:

Allojenik hematopoetik kök hücre transplantasyonu (HSCT) sonrası komplikasyonlar **erken, geç ve çok geç** dönem olarak sınıflandırılır.

Sinüzoidal obstrüksiyon sendromu (SOS / veno-oklüzif hastalık), karaciğer sinüzoidlerinin hasarı sonucu gelişir ve **çoğunlukla erken dönemde** (ilk **3–4 hafta**, en sık **ilk 21 gün**) ortaya çıkar.

Klinik olarak hepatomegali, kilo artışı, asit, hiperbilirubinemi ile seyreder ve **geç dönem komplikasyonu değildir**.

Bu nedenle transplantasyonun **geç döneminde görülmesi en az olası komplikasyon sinüzoidal obstrüksiyon sendromudur**.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

B) Kronik graft-versus-host hastalığı

Kronik GVHH tipik olarak **100. günden sonra** gelişir. Deri, göz, ağız, karaciğer ve akciğer tutulumu ile seyrederek ve **geç dönem komplikasyonların en önemlilerindedir.**

C) Gonadal yetmezlik

Yüksek doz kemoterapi ve/veya total vücut ışınlamasına bağlı olarak **aylar–yıllar içinde** ortaya çıkar. Özellikle çocuk ve adölesanlarda **kalıcı infertilite riski** oluşturur; geç dönem bulgudur.

D) Sekonder kanser

Radyoterapi, alkilleyici ajanlar ve kronik immünsupresyona bağlı olarak **yıllar sonra** gelişir. En tipik **çok geç dönem** komplikasyonlarından biridir.

E) Katarakt

Özellikle **total vücut ışınlaması** sonrası lens hasarı nedeniyle **geç dönemde** gelişir. Yıllar içinde ortaya çıkabilen, klasik geç dönem yan etkilerindedir.

Aşağıdaki genetik sendromlardan hangisinin çocukluk çağı beyin tümörleriyle birlikteliği en az olasıdır?

- A) Turcot sendromu
- B) Nörofibromatozis tip 2
- C) Tüberoskleroz
- D) Li-Fraumeni sendromu
- E) Beckwith-Wiedemann sendromu

Doğru Cevap: E) Beckwith-Wiedemann sendromu**Açıklama:**

Çocukluk çağı beyin tümörleri ile genetik sendromlar arasındaki ilişki değerlendirildiğinde, **Beckwith–Wiedemann sendromu (BWS)** bu açıdan **en az ilişkili** sendromdur.

BWS esas olarak **aşırı büyüme sendromu** olup **11p15 imprinting bozukluğu** ile ilişkilidir. Bu sendromda malignite riski artmıştır; ancak artan risk daha çok **embriyonal solid tümörler** içindir:

Wilms tümörü

Hepatoblastom

Nöroblastom

Adrenokortikal karsinom

Beyin tümörleri, Beckwith–Wiedemann sendromunun **tipik tümör spektrumunda yer almaz.**

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Turcot sendromu

Turcot sendromu, ailesel adenomatöz polipozis veya Lynch sendromu varyantlarıyla ilişkili olup **medulloblastom** ve **glioblastom** gibi **beyin tümörleriyle güçlü birliktelik** gösterir. Çocukluk çağında klasik bir nöro-onkolojik sendromdur.

B) Nörofibromatozis tip 2

NF2, özellikle **bilateral vestibüler schwannomlar**, meningiomlar ve ependimomlarla karakterizedir. **Santral sinir sistemi tümörleri** bu sendromun temel bileşenidir.

C) Tüberoskleroz

Tüberosklerozda **subependimal nodüller** ve özellikle **subependimal dev hücreli astrositom (SEGA)** gelişimi tipiktir. Çocukluk çağında beyin tümörleriyle güçlü ilişki vardır.

D) Li-Fraumeni sendromu

TP53 mutasyonuna bağlıdır ve **çok geniş tümör spektrumu** vardır. Çocuklarda **beyin tümörleri (özellikle astrositomlar ve medulloblastomlar)** sık görülür.

Çocuklarda görülen aşağıdaki malignitelerden hangisinde 5-florourasil kullanılması en olasıdır?

- A) Lösemi
- B) Lenfoma
- C) Hepatoblastom
- D) Wilms tümörü
- E) Nöroblastom

Doğru Cevap: C) Hepatoblastom

Açıklama:

5-Fluorourasil (5-FU), antimetabolit grubunda yer alan ve pirimidin sentezini inhibe eden bir kemoterapötiktir. Çocukluk çağında kullanım alanı sınırlıdır, ancak hepatoblastom tedavisinde kombinasyon rejimlerinin bir parçası olarak en belirgin şekilde yer alır.

Hepatoblastomda kullanılan klasik rejimlerden biri:

Cisplatin + 5-Fluorourasil + Doksorubisin (PLADO / benzeri protokoller)

Bu nedenle seçenekler arasında **5-FU kullanımı ile en çok ilişkilendirilen pediatrik malignite hepatoblastomdur.**

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Lösemi

Çocukluk çağı akut lösemilerinde temel ilaçlar **vincristin, asparaginaz, kortikosteroidler, metotreksat, sitarabin, antrasiklinler**dir. **5-FU lösemi protokollerinde yer almaz.**

B) Lenfoma

Hodgkin ve Non-Hodgkin lenfomalarda **ABVD, COP, CHOP, BFM** tabanlı rejimler kullanılır. Bu rejimlerde **5-FU bulunmaz.**

D) Wilms tümörü

Wilms tümöründe temel kemoterapötikler **vincristin, daktinomisin ve doksorubisin**dir. **5-FU standart tedavinin parçası değildir.**

E) Nöroblastom

Nöroblastom tedavisinde **siklofosamid, vincristin, doksorubisin, sisplatin, etoposid, topotekan** gibi ajanlar kullanılır. **5-FU nöroblastomda kullanılmaz.**

Akut romatizmal ateşe bağlı kardit gelişmesi durumunda aşağıdakilerden hangisinin saptanması en az olasıdır?

- A) Akut faz reaktanlarında yükseklik
- B) Kalpte daha önce olmayan üfürüm duyulması
- C) Telekardiyografide kardiyomegali
- D) Ekokardiyografide izole minimal triküspit yetersizliği
- E) Taşikardi

Doğru Cevap: D) Ekokardiyografide izole minimal triküspit yetersizliği

Açıklama:

Akut romatizmal ateş (ARA) karditi, tipik olarak **pankardit** şeklinde seyreder ve **en sık mitral kapak**, ikinci sıklıkta **aort kapağı** tutar. Klinik ve görüntüleme bulguları; inflamasyon, kapak yetersizlikleri ve kalp yetmezliği bulguları etrafında şekillenir.

ARA'ya bağlı karditte beklenen bulgular arasında:

Akut faz reaktanlarında artış,

Yeni gelişen üfürüm,

Taşikardi (ateşe orantısız olabilir),

Kardiyomegali (özellikle orta-ağır karditte)

yer alır.

Buna karşılık **izole ve minimal triküspit yetersizliği**, ARA karditi için **tipik değildir**. Triküspit tutulum varsa genellikle **mitral ve/veya aort kapak tutulumuna eşlik eder**; tek başına ve minimal düzeyde olması romatizmal etiyoloji lehine değildir. Bu nedenle **en az olası** bulgu budur.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Akut faz reaktanlarında yükseklik

ARA sistemik inflamatuvar bir hastalıktır. **ESR, CRP** gibi akut faz reaktanları kardit varlığında sıklıkla yükselir.

B) Kalpte daha önce olmayan üfürüm duyulması

Kapak yetersizliğine bağlı olarak **yeni gelişen üfürüm**, ARA karditinin en önemli klinik bulgularındandır.

C) Telekardiyografide kardiyomegali

Orta ve ağır karditte **kalp yetmezliği ve perikardiyal efüzyon** eşliğinde kardiyomegali görülebilir.

E) Taşikardi

Karditte **ateşle orantısız taşikardi** tipiktir ve klinik şüpheyi artıran önemli bir bulgudur.

- I. Sarkoidoza sekonder gelişebilir.
- II. Kalbin diyastolik fonksiyonları bozulmuştur.
- III. En sık görülen kardiyomiyopati türüdür.
- IV. İnsidansı yaşla azalır ve genellikle erkeklerde görülür.

Restriktif kardiyomiyopati ile ilgili yukarıdaki ifadelerden hangileri doğrudur?

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

Doğru Cevap: D) I ve II

Açıklama:

Restriktif kardiyomiyopati (RKM), ventrikül duvarlarının rijit hale gelmesi sonucu **diyastolik doluşun bozulduğu**, buna karşın **sistolik fonksiyonların genellikle korunduğu** bir kardiyomiyopati tipidir.

I. Sarkoidoza sekonder gelişebilir.

Doğrudur. Sarkoidoz, amiloidoz, hemokromatozis gibi **infiltratif hastalıklar** restriktif kardiyomiyopatiye yol açabilir.

II. Kalbin diyastolik fonksiyonları bozulmuştur.

Doğrudur. Hastalığın temel patofizyolojisi **diyastolik disfonksiyondur**; ventriküller gevşeyemez ve doluş kısıtlanır.

III. En sık görülen kardiyomiyopati türüdür.

Yanıştır. Restriktif kardiyomiyopati, **en nadir görülen** kardiyomiyopati tipidir. En sık görülen tip **dilate kardiyomiyopatidir**.

IV. İnsidansı yaşla azalır ve genellikle erkeklerde görülür.

Yanıştır. RKM'nin insidansı **yaşla azalmaz**, aksine birçok etiolojide ileri yaşta daha sık görülür ve **belirgin bir erkek predominansı yoktur**.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

- A) Yalnız II \rightarrow I de doğru olduğu için eksiktir.
- B) I ve III \rightarrow III yanlış olduğu için hatalıdır.
- C) I, II ve III \rightarrow III yanlış.
- E) I, II ve IV \rightarrow IV yanlış.

Çocuk hastalarda kalp sesleri ve üfürümlerin özellikleri ile ilgili aşağıdaki ifadelerden hangisi yanlıştır?

- A) Geniş soldan sağa şantlı ventriküler septal defekt sternum sol kenarında holosistolik üfürüme neden olur.
- B) Aort kapak darlığında doğum sonrası pulmoner vasküler direnç azalana kadar üfürüm duyulmaz.
- C) Çocuklarda rutin muayenede belirlenen üfürümlerin masum üfürüm olma ihtimali yüksektir.
- D) Mitral yetmezlikte birinci kalp sesinin şiddeti azalır.
- E) Pulmoner hipertansiyonda ikinci kalp sesi sert olarak duyulur.

Doğru Cevap: B) Aort kapak darlığında doğum sonrası pulmoner vasküler direnç azalana kadar üfürüm duyulmaz.

Açıklama:

Aort kapak darlığı, sol ventrikül çıkım yolu obstrüksiyonudur ve üfürümün oluşumu pulmoner vasküler dirençle ilişkili değildir. Aort darlığında üfürüm, sol ventrikülden aortaya kan çıkışı sırasında oluşan türbülansa bağlıdır ve doğumdan itibaren duyulabilir.

Pulmoner vasküler direnç (PVR) azalması; VSD, PDA gibi soldan sağa şantlı lezyonlarda üfürümün belirginleşmesiyle ilişkilidir, aort darlığı için geçerli değildir. Bu nedenle B seçeneği yanlıştır.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Geniş soldan sağa şantlı ventriküler septal defekt sternum sol kenarında holosistolik üfürüme neden olur.

Geniş VSD'de sol-sağ ventrikül basınçları sistol boyunca farklı kaldığı için **sternum sol kenarında holosistolik (pansistolik) üfürüm** duyulur. Doğrudur.

C) Çocuklarda rutin muayenede belirlenen üfürümlerin masum üfürüm olma ihtimali yüksektir.

Çocuklarda üfürümlerin büyük kısmı **masum (fonksiyonel)** niteliktedir; patolojik olmayan akım üfürümleri sık görülür. Doğrudur.

D) Mitral yetmezlikte birinci kalp sesinin şiddeti azalır.

Mitral kapak tam kapanamadığı için **S1 yumuşak/azalmış** duyulur. Doğrudur.

E) Pulmoner hipertansiyonda ikinci kalp sesi sert olarak duyulur.

Pulmoner arter basıncı artışı **P2 komponentinin sert ve belirgin** duyulmasına yol açar. Doğrudur.

Aşağıdakilerden hangisinin çocuklarda ani ölüme neden olması en az olasıdır?

- A) Koroner arter anomalileri
- B) Soldan sağa şanlı küçük ventriküler septal defekt
- C) NKX2.5 mutasyonu olan familyal atriyal septal defekt
- D) Aritmojenik kardiyomiyopati
- E) Pulmoner hipertansiyon

Doğru Cevap: B) Soldan sağa şantlı küçük ventriküler septal defekt

Açıklama:

Çocuklarda **ani kardiyak ölüm** en sık olarak **aritmler** veya **hemodinamik olarak ciddi/iskemiye yol açabilen yapısal kalp hastalıkları** ile ilişkilidir.

Koroner arter anomalileri egzersizde miyokard iskemisi ve malign aritmiyle ani ölüme yol açabilir.

Aritmojenik kardiyomiyopati ventriküler taşiaritmilere bağlı ani ölüm açısından klasik bir nedendir.

Pulmoner hipertansiyon senkop, sağ kalp yetmezliği ve ani dekompanseasyonla ani ölüme neden olabilir.

NKX2.5 mutasyonlu familial ASD ise özellikle **iletim sistemi hastalığı (AV blok)** ve aritmlerle ilişkili olabildiğinden ani ölüm riski taşıyabilir.

Buna karşılık **küçük, soldan sağa şantlı VSD** genellikle **hemodinamik olarak önemsizdir**, ciddi pulmoner hipertansiyon veya malign aritmi beklenmez ve çoğu olgu sorunsuz izlenir. Bu nedenle ani ölüme neden olması **en az olası** seçenektir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Koroner arter anomalileri

Özellikle koronerin aorttan anormal çıkışı ve interarteriyel seyri olan anomaliler, egzersizde koroner kompresyon/iskemi yapabilir ve **ventriküler fibrilasyonla ani ölüme** yol açabilir.

C) NKX2.5 mutasyonu olan familial atriyal septal defekt

NKX2.5 mutasyonları ASD'ye ek olarak **AV ileti bozuklukları ve aritmiler** ile ilişkilidir. İlerleyici AV blok veya aritmi zemininde ani ölüm riski artabilir.

D) Aritmojenik kardiyomiyopati

Sağ/sol ventrikül miyokardının fibro-yağlı değişimi ile seyreder ve özellikle adölesanlarda **egzersizle tetiklenen ventriküler taşikardi/fibrilasyon** yaparak ani ölümün önemli nedenlerindedir.

E) Pulmoner hipertansiyon

Ciddi pulmoner hipertansiyonda **senkop**, akut sağ ventrikül yetmezliği, aritmi veya pulmoner hipertansif kriz ile ani ölüm görülebilir.

Altı gündür devam eden ateş şikâyetiyle getirilen ve Kawasaki hastalığı düşünülen 10 aylık bir bebekte aşağıdakilerden hangisinin görülmesi en az olasıdır?

- A) Tek taraflı pürülan konjonktivit
- B) Oral ve faringeal mukozada eritem
- C) El ve ayaklarda ödem ve eritem
- D) Çilek dili
- E) Tek taraflı servikal lenfadenopati

Doğru Cevap: A) Tek taraflı pürülan konjonktivit

Açıklama:

Kawasaki hastalığı, orta çaplı damarları tutan, özellikle koroner arter tutulumu ile önem taşıyan **akut vaskülit** tablosudur. Tanı için ≥ 5 gün süren ateşe ek olarak klasik klinik bulgular beklenir.

Kawasaki'de konjonktivit:

Bilateral,

Non-pürülan,

Eksüdasız

özelliğindedir.

Bu nedenle **tek taraflı ve pürülan konjonktivit**, Kawasaki hastalığı için **atipik** olup en az olası bulgudur.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

B) Oral ve faringeal mukozada eritem

Kawasaki'nin tipik mukozal bulgularındandır. Dudaklarda kızarıklık-çatlama, orofarenkste yaygın eritem sık görülür.

C) El ve ayaklarda ödem ve eritem

Hastalığın erken döneminde **el ve ayaklarda sert ödem ve eritem** klasik bir bulgudur. Subakut dönemde deskuamasyon gelişebilir.

D) Çilek dili

Papilla hipertrofisine bağlı **çilek dili**, Kawasaki hastalığında sık görülen karakteristik bir oral bulgudur.

E) Tek taraflı servikal lenfadenopati

Genellikle **>1,5 cm, tek taraflı** ve ağrılı olabilir. Kawasaki'nin tanı kriterleri arasında yer alır.

- I. Steril inflamatuvar kemik hastalığıdır.
- II. Uzun kemiklerin sıklıkla metafizyal bölgeleri etkilenir.
- III. Ateş gibi sistemik semptomlar bütün hastalarda görülür.
- IV. Etkilenen bölgede ağrı, şişlik ve hassasiyet olabilir.
- V. Tedavide non-steroidal antiinflamatuvar ilaçlar etkili değildir.

Kronik rekürren multifokal osteomyelit ile ilgili yukarıdaki ifadelerden hangileri doğrudur?

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

Doğru Cevap: C) I, II ve IV

Açıklama:

Kronik rekürren multifokal osteomyelit (CRMO), çocukluk çağında görülen **nonbakteriyel, otoinflamatuvar** bir kemik hastalığıdır. Klinik ve patolojik özellikleri şu şekilde özetlenir:

I. Steril inflamatuvar kemik hastalığıdır.

Doğrudur. CRMO'da etken mikroorganizma yoktur; kültürler sterildir ve tablo **otoinflamatuvar** mekanizmalarla ilişkilidir.

II. Uzun kemiklerin sıklıkla metafizyal bölgeleri etkilenir.

Doğrudur. En sık **tibia, femur, klavikula ve vertebralar** tutulur; özellikle **metafizyal bölgeler** tipiktir.

IV. Etkilenen bölgede ağrı, şişlik ve hassasiyet olabilir.

Doğrudur. Lokal inflamasyona bağlı **kemik ağrısı**, hassasiyet ve bazen yumuşak doku şişliği görülür. Multifokal ve rekürren seyir karakteristiktir.

Yanlış İfadeler (neden doğru seçeneklerde yoklar):

III. Ateş gibi sistemik semptomlar bütün hastalarda görülür.

Yanıştır. CRMO'da ateş ve belirgin sistemik semptomlar **sık değildir** ve tüm hastalarda görülmez. Sistemik bulgular varsa enfeksiyöz osteomyelit ayırıcı tanısı güçlenir.

V. Tedavide non-steroidal antiinflamatuar ilaçlar etkili değildir.

Yanıştır. **NSAİ'ler ilk basamak ve çoğu hastada etkili** tedavidir. Dirençli olgularda kortikosteroidler, DMARD'lar veya biyolojik ajanlar düşünülebilir.

Aşağıdaki tekrarlayan ateş sendromlarından hangisinde amiloidoz gelişmesi en az olasıdır?

- A) Ailevi Akdeniz ateşi
- B) TNF reseptör ilişkili periyodik sendrom
- C) Muckle-Wells sendromu
- D) Neonatal başlangıçlı multisistemik inflamatuvar hastalık
- E) PFAPA sendromu

Doğru Cevap: E) PFAPA sendromu

Açıklama:

Amiloidoz, kronik ve kontrolsüz **inflamasyonun uzun süre devam ettiği** otoinflamatuvar hastalıklarda, özellikle **AA amiloidozu** şeklinde gelişir. Bu durum, serum amiloid A (SAA) düzeylerinin kalıcı olarak yüksek seyretmesiyle ilişkilidir.

PFAPA sendromu (Periyodik Ateş, Aftöz stomatit, Farenjit, Servikal Adenit):

Ataklar **kısa süreli ve kendini sınırlayıcıdır**,

Ataklar arasında çocuk **tamamen sağlıklıdır**,

Kalıcı inflamasyon yoktur,

SAA düzeyleri sürekli yüksek kalmaz,

Bu nedenle **amiloidoz gelişimi beklenmez**.

Bu özellikleri nedeniyle tekrarlayan ateş sendromları içinde **amiloidoz gelişmesi en az olası** olan tablo PFAPA'dır.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Ailevi Akdeniz ateşi

FMF, **amiloidoz ile en güçlü ilişkili** otoinflamatuvar hastalıktır. Özellikle **kolşisin kullanılmayan veya yetersiz tedavi edilen** hastalarda renal AA amiloidozu önemli bir komplikasyondur.

B) TNF reseptör ilişkili periyodik sendrom (TRAPS)

TRAPS'ta ataklar **uzun sürer**, inflamasyon daha **şiddetli ve kalıcıdır**. Bu nedenle **amiloidoz riski belirgindir**.

C) Muckle-Wells sendromu

CAPS spektrumunda yer alır ve **persistan inflamasyon** ile seyreder. **AA amiloidozu**, özellikle tedavi edilmezse önemli bir komplikasyondur.

D) Neonatal başlangıçlı multisistemik inflamatuvar hastalık (NOMID)

CAPS'ın en ağır formudur. **Sürekli inflamasyon**, yüksek SAA düzeyleri ve ağır organ tutulumları nedeniyle **amiloidoz gelişme riski yüksektir**.

Beş yaşındaki kız hasta sık sinopulmoner enfeksiyon geçirme ve 2 yaşından sonra başlayan yürümede dengesizlik nedeniyle getiriliyor. Fizik muayenesinde ataksi ve konjonktivalarda telanjiektaziler saptanıyor.

Bu hastada aşağıdaki tetkiklerden hangisinin tanıda en fazla yardımcı olması beklenir?

- A) Serum lipid düzeyleri
- B) Serum alfa-fetoprotein düzeyi
- C) Serum E vitamini düzeyi
- D) Serum aminoasit düzeyleri
- E) Serum bakır düzeyi

Doğru Cevap: B) Serum alfa-fetoprotein düzeyi

Açıklama:

Bu olguda **2 yaşından sonra başlayan progresif ataksi, sık sinopulmoner enfeksiyonlar ve konjonktival telanjiektaziler** birlikteliği **Ataksi-telanjiektazi (A-T)** için tipiktir.

Ataksi-telanjiektazi, **ATM gen mutasyonuna** bağlı gelişen bir **DNA tamir bozukluğu**dur ve:

Serebellar dejenerasyon → progresif ataksi

Humoral ve hücrel immün yetmezlik → sık enfeksiyonlar

Telanjiektaziler

Malignite riski artışı

ile seyreder.

Bu hastalıkta tanıya en fazla yardımcı olan laboratuvar bulgusu **serum alfa-fetoprotein (AFP) düzeyinin yüksek olmasıdır**. AFP, A-T'de çocukluk çağında **persistan** olarak artmıştır ve tanı açısından oldukça **özgül** kabul edilir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Serum lipid düzeyleri

Lipid metabolizma bozuklukları bazı nörolojik hastalıklarda görülebilir; ancak ataksi, telanjiektazi ve immün yetmezlik triadını açıklamaz. A-T tanısında yeri yoktur.

C) Serum E vitamini düzeyi

E vitamini eksikliği ataksiye yol açabilir; ancak **telanjiektazi ve immün yetmezlik** ile seyretmez. Klinik tablo A-T'ye çok daha özgüdür.

D) Serum aminoasit düzeyleri

Aminoasit metabolizma hastalıkları (örn. MSUD) erken dönemde ağır nörolojik tablo yapar; ancak telanjiektazi ve seçici immün yetmezlik beklenmez.

E) Serum bakır düzeyi

Bakır metabolizması bozuklukları (örn. Menkes, Wilson) farklı yaş ve klinik tablolarla seyreder. A-T için tanısal değildir.

Alice Harikalar Diyarında sendromunun aşağıdaki durumlardan hangisiyle ilişkili olması en olasıdır?

- A) Gece terörü
- B) Auralı migren
- C) Transient iskemik atak
- D) Tourette sendromu
- E) Narkolepsi

Doğru Cevap: B) Auralı migren

Açıklama:

Alice Harikalar Diyarında sendromu (Alice in Wonderland Syndrome, AIWS), algısal bozukluklar ile karakterizedir; çocuklarda veya adolesanlarda geçici mikropsi, makropsi, şekil ve mesafe algısında değişiklikler görülür.

AIWS'in en sık ilişkili olduğu nörolojik durum **migren**, özellikle **auralı migrendir**.

Auralı migrende **geçici kortikal disfonksiyon** veya **kortikal spreading depresyon** ile algı bozuklukları ortaya çıkar ve AIWS semptomları buna bağlı gelişebilir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Gece terörü

Gece terörü, **NREM uyku bozukluğudur**; AIWS ile doğrudan ilişkili değildir.

C) Transient iskemik atak (TIA)

TIA'da kısa süreli fokal nörolojik defisitler olur; AIWS spesifik algısal bozuklukları TIA ile ilişkili değildir.

D) Tourette sendromu

Tourette motor ve vokal tiklerle karakterizedir; algısal bozukluklar tipik değildir.

E) Narkolepsi

Narkolepsi, uyku-uyanıklık bozukluğu ile ilgilidir ve AIWS semptomları ile ilişkili değildir.

Beş yaşındaki erkek hastada ani başlayan, ilerleyici distoni, koreatetoz, dizartri, rijidite ve özellikle dilde istemsiz hareketler saptanıyor. Beyin manyetik rezonans görüntüleme aksiyel T2-ağırlıklı kesitte bilateral globus palliduslarda santralde hiperintensite ile birlikte bilateral simetrik hipointensite (kaplan gözü görünümü) tespit ediliyor.

Bu hasta için en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Dopa yanıtı distoni
- B) Nöronal seroid lipofuksinozis
- C) Lesch-Nyhan hastalığı
- D) Metakromatik lökodistrofi
- E) Pantotenat kinaz ilişkili nörodejenerasyon

Doğru Cevap: E) Pantotenat kinaz ilişkili nörodejenerasyon

Açıklama:

Bu olguda:

Ani başlayan, ilerleyici distoni, koreatetoz, dizartri, rijidite, özellikle dilde istemsiz hareketler,

Bilateral globus palliduslarda “kaplan gözü” (eye of the tiger) görünümü (santralde T2 hiperintensite, çevrede simetrik hipointensite),

bulunmaktadır.

Pantotenat kinaz ilişkili nörodejenerasyon (PKAN), nadir, otozomal resesif bir nörodejeneratif hastalıktır ve NBIA (nörodejenerasyon ile beyin demir birikimi) spektrumunda yer alır. Tipik özellikler:

Çocukluk çağında distoni, parkinsonizm ve istemsiz hareketler,

Dil ve yüz kaslarını etkileyebilir,

MR’da globus palliduslarda simetrik demir birikimi → çevresinde hiperintens merkezi alan (T2) → eye of the tiger sign, tanı için oldukça karakteristiktir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?**A) Dopa yanıtı distoni**

Genellikle **erken başlangıçlı, sabahları belirgin, progresif olmayan distoni** ile seyreder; MR'da **globus pallidus demir birikimi veya eye of the tiger** bulunmaz.

B) Nöronal seroid lipofuksinozis

Genellikle **progresif nörodejenerasyon, görme kaybı, epilepsi ve mental gerilik** ile seyreder. MR'da tipik olarak **kortikal atrofi ve beyaz cevher değişiklikleri** görülür, eye of the tiger yoktur.

C) Lesch-Nyhan hastalığı

Hiperürisemi, **özellikle kendine zarar davranışları (self-mutilation)**, tipik nörolojik bulgular (distoni, spastisite) ile karakterizedir. MR'da globus pallidus demir birikimi veya eye of the tiger yoktur.

D) Metakromatik lökodistrofi

Beyaz cevher hastalığıdır; **tüm beyaz cevherde simetrik hipointens veya hiperintens lezyonlar** görülür. Basal gangliyon eye of the tiger görünümü tipik değildir.

İntrauterin veya neonatal stroke (inme) geçiren, fokal infarkt veya subkortikal nöronal hasar gelişen bir bebekte görülmesi en olası serebral palsi tipi aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Spastik kuadriplejik serebral palsi
- B) Spastik diplejik serebral palsi
- C) Spastik hemiplejik serebral palsi
- D) Ataksik serebral palsi
- E) Koreatetoid serebral palsi

Doğru Cevap: C) Spastik hemiplejik serebral palsi

Açıklama:

Intrauterin veya neonatal stroke (inme) genellikle **fokal veya subkortikal alanlarda** sınırlı hasara yol açar. Bu tür **tek taraflı beyin lezyonları**, karşı vücutta **spastik hemipleji** ile sonuçlanır.

Özellikler:

Tek taraflı motor defisit (kol > bacak)

Derin tendon reflekslerinde artış

Spastisite

El ve el parmaklarında ince motor güçsüzlük ve postür bozukluğu

Fokal lezyonlar, özellikle **MCA (orta serebral arter) dağılımı** veya subkortikal beyaz cevherdeki hasar, **spastik hemiplejik tip** için tipiktir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) Spastik kuadriplejik serebral palsi

Genellikle **diffüz beyaz cevher veya beyin sapı hasarı** sonucu gelişir. İnme gibi **fokal lezyonlarda nadirdir.**

B) Spastik diplejik serebral palsi

Özellikle **prematüre bebeklerde periventriküler lökomalazi** sonucu görülür ve bacak tutulumuna hakimdir. Fokal inme ile uyumlu değildir.

D) Ataksik serebral palsi

Serebellar hasar sonucu ortaya çıkar. Fokal subkortikal inme ile ilişkili değildir.

E) Koreatetoid serebral palsi

Bazal gangliyon hasarı veya derin gri cevher lezyonları sonucu gelişir. Fokal kortikal/subkortikal inme genellikle bu tipi oluşturmaz.

Aşağıdaki hastalıkların hangisinde makrosefali görülmez?

- A) Nörofibromatozis tip 1
- B) Bannayan-Riley-Ruvalcaba sendromu
- C) Frajil X sendromu
- D) Angelman sendromu
- E) Cowden sendromu

Doğru Cevap: D) Angelman sendromu

Açıklama:

Makrosefali, baş çevresinin yaşa göre **>97. persentil** olmasıdır ve bazı genetik sendromlarda sık görülür.

Nörofibromatozis tip 1 (NF1): Çocuklukta makrosefali sık görülür; kafatası kemik anomalileri ve tümör oluşumu ile birlikte olabilir.

Bannayan-Riley-Ruvalcaba sendromu (BRRS): PTEN mutasyonu ile karakterizedir; **makrosefali, obezite ve lipomlar** tipiktir.

Frajl X sendromu: Erkeklerde özellikle belirgin olmak üzere **makrosefali**, uzun yüz ve prominent çene gözlenir.

Cowden sendromu: PTEN mutasyonu ile ilişkili olup **makrosefali** sık bir bulgudur.

Angelman sendromu: Mikroensefali veya baş boyutunda normal değerler tipiktir; **makrosefali beklenmez**.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A, B, C, E seçeneklerinde **makrosefali, karakteristik veya sık görülen bir bulgudur, bu nedenle yanlış değildir.**

Sekiz yaşındaki erkek hasta son 4 aydır olan omuz silkme şeklinde tekrarlayıcı hareketleri nedeniyle getiriliyor. Öyküsünden bilinen bir hastalığı ya da ilaç kullanımı olmadığı öğreniliyor. Nörolojik değerlendirmesi normal saptanıyor. Hasta bu davranışları istemsiz olarak yaptığını, rahatsız olduğunu ve arkadaşlarının kendisiyle alay etmesi nedeniyle canının sıkıldığını belirtiyor.

Bu hastanın en olası tanısı düşünülüğünde anamnezinde aşağıdakilerden hangisinin bulunması en az olasıdır?

- A) Stresle artması
- B) Uyku sırasında aynı şekilde devam etmesi
- C) Bir süre baskılayabilmesi
- D) Motor hareket öncesi omzunda duyuşal deęişiklikler hissetmesi
- E) Bir görevle uğraşırken azalması

Doğru Cevap: B) Uyku sırasında aynı şekilde devam etmesi

Açıklama:

Bu olgu, **Tic bozukluğu (özellikle basit motor tik)** ile uyumludur. Ticler:

İstemli kontrol gibi görünebilir, ancak tamamen istemsizdir.

Stresle artabilir (A şıkkı doğru olur).

Baskılanabilir bir süre (C şıkkı doğru olur).

Premonitory urge: Hareket öncesi omuz veya vücutta duyusal rahatsızlık hissi (D şıkkı doğru olur).

Odaklanma veya dikkat gerektiren görevlerde azalabilir (E şıkkı doğru olur).

Ancak, **ticler genellikle uyku sırasında kaybolur**, yani uyurken devam etmez. Bu nedenle **B şıkkı** anamnezde bulunması en az olası özelliktir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

- A) **Stresle artması:** Ticler, özellikle stres veya kaygı ile artma eğilimindedir. Bu nedenle bu özellik olguda sık görülür.
- C) **Baskılayabilme:** Çocuklar tici geçici olarak baskılayabilir; bu klinikte sık rastlanan bir durumdur.
- D) **Premonitory urge (duyusal değişiklikler):** Tic öncesi omuz veya vücutta rahatsızlık hissi duyulur ve bu hareketin yapılması ile geçer; klasik bir tic belirtisidir.
- E) **Bir görevle uğraşırken azalması:** Konsantrasyon ve dikkat gerektiren aktivitelerde ticlerin sıklığı azalabilir; bu da sık gözlenen bir bulgudur.

Bilinen bir hastalığı olmayan 12 yaşındaki kız hasta uykuya meyil, ani gelişen sararıp hâlsizleşme ve idrar renginde koyulaşma şikâyetleriyle getiriliyor. Fizik muayenesinde cilt soluk görünümde ve hasta taşikardik değerlendiriliyor, karaciğer kot altında 2 cm palpe ediliyor. Birinci basamak laboratuvar tetkiklerinde hemoglobin 6 g/dL, direkt Coombs testi negatif, total bilirübin 15 mg/dL, direkt bilirübin 4 mg/dL, ALT 230 IU/L, AST 285 IU/L, ALP 50 IU/L, INR 2 ve serum haptoglobülin düşük saptanıyor. İdrarda çubuk testinde kan ve bilirübin pozitif bulunuyor.

Bu hastada görülen klinik tabloya aşağıdakilerden hangisinin neden olması en olasıdır?

- A) Glukoz-6-fosfat dehidrogenaz eksikliği
- B) Otoimmün hemolitik anemi
- C) Wilson hastalığı
- D) Çoklu organ yetmezliği
- E) Amanita cinsi mantar zehirlenmesi

Doğru Cevap: C) Wilson hastalığı

Açıklama:

Olguda **Coombs testi negatif hemolitik anemi, karaciğer yetmezliği bulguları (AST/ALT yüksekliği, INR uzaması, düşük ALP) ve hepatosplenomegali** birlikte görülmektedir. Bu tablo, **Wilson hastalığının pediatrik akut karaciğer tutulumunu** düşündürür.

Wilson hastalığı, bakır metabolizmasının bozulması sonucu karaciğer, beyin ve diğer organlarda toksik bakır birikimine yol açar.

Akut hemolitik krizler, özellikle çocukluk ve ergenlik döneminde Wilson hastalığında sık görülen bir özelliktir.

AST>ALT ve düşük ALP: Akut hepatik dekompanseasyonla uyumlu klasik laboratuvar bulgusudur.

Coombs negatif hemoliz: Wilson hastalığının karakteristik bulgusudur.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

- A) **Glukoz-6-fosfat dehidrogenaz eksikliği:** Hemoliz yapar ancak karaciğer enzimleri genellikle bu kadar yüksek olmaz ve INR uzamaz.
- B) **Otoimmün hemolitik anemi:** Coombs testi genellikle pozitiftir; akut karaciğer yetmezliği bulguları yoktur.
- D) **Çoklu organ yetmezliği:** Genellikle ciddi enfeksiyon veya travma sonrası gelişir; olguda önceden belirgin bir kritik hastalık öyküsü yoktur.
- E) **Amanita cinsi mantar zehirlenmesi:** Akut hepatotoksik tablo yapabilir, ancak hemoliz nadirdir ve olgunun kronik bulguları (4 aylık semptomlar, karaciğer kot altında palpasyon) mantar zehirlenmesiyle uyumlu değildir.

Acil servise kusma ve karın şişliği nedeniyle getirilen 2 yaşındaki kız çocuğuna volvulus tanısı konularak opere ediliyor. Ameliyat sonrası kısa bağırsak sendromu gelişen hasta 1 yıldır parenteral yoldan besleniyor.

Bu hastanın izleminde beslenme şekline bağlı olarak aşağıdaki komplikasyonlardan hangisinin gelişmesi en az olasıdır?

- A) Nefrotik sendrom
- B) Pankreatit
- C) İnce bağırsakta bakteriyel aşırı çoğalma
- D) Kolestaz
- E) Böbrek taşı

Doğru Cevap: A) Nefrotik sendrom

Açıklama:

Bu olgu, kısa bağırsak sendromu (KBS) sonrası uzun süreli total parenteral beslenme (TPN) alan çocuk ile ilgilidir. TPN ve KBS'in yaygın komplikasyonları şunlardır:

Pankreatit (B): Uzun süreli TPN veya lipid solüsyonları bazı hastalarda pankreatiti tetikleyebilir.

İnce bağırsakta bakteriyel aşırı çoğalma (C): Kısa bağırsakta motilite bozukluğu ve staz nedeniyle sık görülür.

Kolestaz (D): Uzun süreli TPN'e bağlı hepatik komplikasyonlar arasında en sık görülenidir.

Böbrek taşı (E): Kalsiyum, oksalat ve ürat dengesizlikleri nedeniyle TPN alan hastalarda görülebilir.

Nefrotik sendrom (A): TPN veya kısa bağırsak sendromuyla doğrudan ilişkili değildir; bu nedenle gelişmesi en az olası komplikasyondur.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

B) **Pankreatit:** TPN'de lipid infüzyonları, özellikle aşırı miktarda verilirse pankreatiti tetikleyebilir; bu nedenle olasıdır.

C) **İnce bağırsakta bakteriyel aşırı çoğalma (SIBO):** Kısa bağırsakta staz ve bağırsak yapısal değişiklikleri SIBO riskini artırır.

D) **Kolestaz:** TPN ile ilişkili hepatopati, özellikle uzun süreli kullanımda kolestaza yol açar.

E) **Böbrek taşı:** TPN'de sıvı dengesizliği, kalsiyum ve oksalat metabolizması bozuklukları nedeniyle böbrek taşı riski artar.

Dört haftalıktan itibaren her beslenme sonrası fişkirir tarzda kusması olan bebek hasta kilo alımının durması nedeniyle getiriliyor. Öyküsünden anne ve babasının akraba olmadığı, yalnızca anne sütüyle beslendiği, bebeğin term ve 3.400 g doğduğu öğreniliyor. Kusmayla çıkan mide içeriğinin sarı/yeşil renkte olmadığı ve kusma sonrası tekrar emme isteği olduğu belirleniyor. Dehidratasyon saptanan hastada epigastrik bölgede ele gelen kitle palpe ediliyor.

Bu hasta için en olası tanı ile ilgili aşağıdaki ifadelerden hangisi yanlıştır?

- A) Kan gazında hipokloremik hipokalemik metabolik alkaloz görülür.
- B) Elektrolit bozukluklarına indirekt hiperbilirübinemi eşlik edebilir.
- C) Metabolik alkaloz olması nedeniyle asidüri görülmesi beklenmez.
- D) İlk tercih edilen tetkik abdominal ultrasonografidir.
- E) Ayırıcı tanı için kontrastlı direkt grafiler yardımcı olur.

Doğru Cevap: C) Metabolik alkaloz olması nedeniyle asidüri görülmesi beklenmez.

Açıklama:

Olgu, **pilor stenozu** ile uyumlu klasik bir tablo göstermektedir:

Fıskırır tarzda kusma: Pilor stenozunun tipik belirtisidir.

Kilo alamama ve dehidratasyon: Uzun süredir kusma nedeniyle beslenme yetersizliği ve sıvı kaybı oluşur.

Epigastrik “zeytin” şeklinde kitle: Palpabl pilor, tanı için karakteristiktir.

Laboratuvar ve tanı ile ilgili bilgiler:

Hipokloremik, hipokalemik metabolik alkaloz (A): Uzun süren kusmaya bağlı sıklıkla görülür.

İndirekt hiperbilirubinemi (B): Dehidratasyon ve hemokonsantrasyon nedeniyle eşlik edebilir.

Abdominal ultrasonografi (D): Pilor stenozu tanısında ilk tercih edilen tetkiktir.

Kontrastlı direkt grafiler (E): Ayırıcı tanıda özellikle duodenum anomalileri veya gastrointestinal obstrüksiyon şüphesinde yardımcıdır.

Ancak:

C şıkkı yanlıştır çünkü metabolik alkalozda böbrekler H^+ iyonunu atmaya çalışır; bu nedenle **asidüri görülebilir**, yani asidüri beklenmemesi doğru değildir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

- A) Hipokloremik hipokalemik metabolik alkaloz: Kusma nedeniyle gastrik H^+ ve Cl^- kaybı olur, metabolik alkaloz gelişir; bu olguda beklenen durumdur.
- B) İndirekt hiperbilirübinemi: Dehidratasyon ve hemokonsantrasyon sonucu görülebilir, sık rastlanan bir bulgudur.
- D) Abdominal ultrasonografi: Pilor stenozu tanısında en hassas ve invaziv olmayan ilk tercihtir.
- E) Kontrastlı direkt grafiler: Özellikle atipik veya ek anomaliler varsa ayırıcı tanıda yardımcıdır.

On aylık bebek hasta yüksek ateş nedeniyle getiriliyor. Öyküsünden 45 günlük iken Kasai portoenterostomisi yapıldığı öğreniliyor. Kolanjit ön tanısı ile antibiyotik tedavisi başlanıyor.

Bu hastada aşağıdakilerden hangisinin kolanjit etkeni olarak izole edilmesi en az olasıdır?

- A) Escherichia coli
- B) Klebsiella spp.
- C) Pseudomonas spp.
- D) Enterococcus spp.
- E) Clostridium difficile

Doğru Cevap: E) Clostridium difficile

Açıklama:

Kasai portoenterostomisi sonrası **biliyer atrezili bebeklerde kolanjit** sık görülen bir komplikasyondur.

Kolanjitin en sık etkenleri, **enterik Gram-negatif bakteriler** ve bazı Gram-pozitif koklardır:

Escherichia coli (A)

Klebsiella spp. (B)

Pseudomonas spp. (C)

Enterococcus spp. (D)

Clostridium difficile (E): Daha çok antibiyotik kullanımına bağlı pseudomembranöz kolit yapar; portal veya biliyer enfeksiyon olarak izole edilmesi nadirdir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

- A) **Escherichia coli**: Gram-negatif enterik bakteri; kolanjit etkenleri arasında en sık görülenlerden biridir.
- B) **Klebsiella spp.**: Enterik Gram-negatif bakteri; postoperatif kolanjitte sık rastlanan bir etken.
- C) **Pseudomonas spp.**: Özellikle hospitalizasyon veya geniş spektrum antibiyotik sonrası izole edilebilir; biliyer enfeksiyonlarda görülebilir.
- D) **Enterococcus spp.**: Gram-pozitif kok; biliyer kolanjitte önemli bir etken olarak bilinir.

Çocukluk dönemindeki Alagille sendromunda görülen kaşıntı yakınmasına yönelik aşağıdaki ilaçlardan hangisinin verilmesi en az olasıdır?

- A) Ursodeoksikolik asit
- B) Kolestiramin
- C) Maraliksibat
- D) Naltrekson
- E) İnfliksimab

Doğru Cevap: E) İnfliksimab**Açıklama:**

Alagille sendromu, çocukluk döneminde **intrahepatik kolestaz** ile karakterizedir ve sık görülen bulgular arasında **pruritus (kaşıntı)** vardır. Kaşıntının tedavisinde kullanılan farmakolojik seçenekler:

Ursodeoksikolik asit (A): Safra akışını artırarak kolestazı hafifletir, kaşıntıyı azaltabilir.

Kolestiramin (B): Safra asitlerini bağırsakta bağlayarak kaşıntıyı azaltır.

Maraliksibat (C): İntestinal iletim üzerinden kaşıntıyı azaltan **IBAT inhibitörü**; son dönem tedavilerindedir.

Naltrekson (D): Opioid antagonisti; kolestatik kaşıntıda etkili olabilir.

İnfliksimab (E): Anti-TNF- α ajanıdır ve **Alagille sendromu veya kolestatik kaşıntı tedavisinde kullanılmaz**; hepatik inflamasyon veya otoimmün hastalık dışında bu kullanım yoktur.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

- A) **Ursodeoksikolik asit:** Kolestatik ve safra akışını düzenleyerek kaşıntıyı azaltır; Alagille sendromunda sık kullanılan bir tedavidir.
- B) **Kolestiramin:** Safra asitlerini bağırsakta bağlayarak kaşıntıyı hafifletir; çocukluk döneminde yaygın olarak uygulanır.
- C) **Maraliksibat:** IBAT inhibitörü olarak bağırsaktan safra tuzlarının geri emilimini engeller; kolestatik kaşıntıyı azaltmada etkili modern bir ilaçtır.
- D) **Naltrekson:** Endojen opioidlerin kaşıntı üzerindeki etkisini bloke ederek kolestatik pruritus tedavisinde kullanılabilir.

Kistik fibrozis tanısıyla takip edilen 14 yaşındaki erkek hasta son 1 gündür karında şişlik, kramp şeklinde ve şiddeti giderek artan karın ağrısı, iştahsızlık ve sonuncusu safralı olmak üzere son 6 saatte 3 kez kusma şikâyetleriyle getiriliyor. Öyküsünden 1 yıl önce benzer belirtilerle tedavi gördüğü, yenidoğan döneminde mekonyum ileusu ile kistik fibrozis tanılarını aldığı ve önerilen pankreatik enzim replasmanını düzenli almadığı öğreniliyor. Fizik muayenesinde sağ alt kadranda hafif hassasiyet, ele gelen kitle ve belirgin abdominal distansiyon saptanıyor.

Bu hastada aşağıdakilerden hangisinin distal intestinal obstrüksiyon sendromu tanısını desteklemesi en olasıdır?

- A) Karın grafilerinde hava-sıvı seviyeleri ve ileoçekal bölgede yoğun gaita görünümü
- B) Karın ultrasonografisinde inflame görünümde ve çapı artmış apendiks
- C) Karın ultrasonografisinde sol alt kadranda tübüler kitle
- D) Yatarak direkt karın grafisinde tüm kolonu dolduran yoğun gaita
- E) Abdominal bilgisayarlı tomografide duvar kalınlığı artmış ve içinde taşlar olan safra kesesi

Doğru Cevap: A) Karın grafilerinde hava-sıvı seviyeleri ve ileoçekal bölgede yoğun gaita görünümü

Açıklama:

Olgu, **kistik fibrozisli çocukta distal intestinal obstrüksiyon sendromu (DIOS)** klasik bulgularını göstermektedir:

Akut karın ağrısı, abdominal distansiyon, kramp tarzı ağrı, kusma

Ele gelen kitle: Genellikle terminal ileum ve çekumda yoğun viskoz gaita (inspissated stool) kitlesi şeklinde palpe edilir.

Önceki öykü: Yenidoğan döneminde mekonyum ileusu ve düzensiz pankreatik enzim kullanımı, DIOS riskini artırır.

Karın grafilerinde hava-sıvı seviyeleri ve ileoçekal bölgede yoğun gaita: DIOS tanısında ilk basamak ve destekleyici bulgudur; distal intestinal obstrüksiyonu düşündürür.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

- B) **Ultrasonografide inflame ve çapı artmış apendiks:** Akut apandisit düşündürür; DIOS'ta apandiks inflamasyonu karakteristik değildir.
- C) **Sol alt kadranda tübüler kitle:** Sigmoid veya kolon kitleleri olabilir; DIOS'ta terminal ileum ve sağ alt kadranda daha karakteristikdir.
- D) **Tüm kolonu dolduran yoğun gaita:** Bu bulgu daha çok **konstipasyon** veya kronik kabızlıkta görülür; DIOS tipik olarak terminal ileum ve ileoçekal bölgede lokalize obstrüksiyon yapar.
- E) **CT'de duvar kalınlığı artışı ve içinde taşlar olan safra kesesi:** Safra taşı veya kolesistit bulgularıdır; DIOS ile ilişkili değildir.

İki yaşındaki hasta kilo alamama ve çok fazla idrar yapma nedeniyle getiriliyor. Fizik muayenesinde büyüme-gelişme geriliği saptanıyor. Venöz kan gazı incelemesinde pH 7,20, bikarbonat 8 mmol/L ve baz açığı -12 bulunuyor. Kan biyokimyasında sodyum 140 mEq/L ve klor 125 mEq/L saptanıyor.

Bu hasta için en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Bartter sendromu
- B) Gitelman sendromu
- C) Renal tübüler asidoz
- D) Laktik asidoz
- E) EAST sendromu

Doğru Cevap: C) Renal tübüler asidoz

Açıklama:

Olgu, büyüme geriliği, poliüri, metabolik asidoz (pH 7,20, HCO_3^- 8 mmol/L, baz açığı -12) ve elektrolit değişiklikleri (Na normal, Cl yüksek) ile karakterizedir. Bu tablo renal tübüler asidoz (RTA) ile uyumludur:

Metabolik asidoz: Baz açığı pozitif ve bikarbonat düşük.

Hiperkloremik asidoz (Na normal, Cl yüksek): Tipik olarak distal veya proksimal RTA'yı düşündürür.

Büyüme geriliği ve poliüri: Kronik asidoz ve böbrek tübüler disfonksiyonunun çocuklarda sık görülen sonuçlarıdır.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

- A) **Bartter sendromu**: Hipokalemik metabolik alkaloz ve yüksek renin-aldosteron ile karakterizedir; burada asidoz ve yüksek klor bulunmaz.
- B) **Gitelman sendromu**: Tipik olarak hipokalemik metabolik alkaloz, düşük magnezyum ve düşük kalsiyum ile seyrederek; bu olguda asidoz ve hiperkloremi vardır.
- D) **Laktik asidoz**: Genellikle pH çok daha düşük, baz açığı yüksek ve laktat düzeyi artmıştır; kronik büyüme geriliği ile birlikte tipik değildir.
- E) **EAST sendromu**: Epilepsi, ataksi, sensorinöral işitme kaybı ve tubulopati (Bartter benzeri) ile karakterizedir; metabolik asidoz tipik değildir.

Beş günlük erkek yenidoğan, karında fark edilen kitle ve bezde kanlı idrar görülmesi nedeniyle getiriliyor. Öyküsünden 36. haftada 3.000 g doğduğu, evde memeyi zor tuttuğu, annenin sütünün gelmediği, postnatal 80 saatlik iken ailenin kanlı idrar ve karında ele gelen kitleyi fark ettiği öğreniliyor. Prenatal öyküsünde ve soy geçmişinde özellik saptanmıyor. Fizik muayenesinde aktüel ağırlığı 2.600 g ölçülüyor, ikterik ve dehidrate görünümde olan hastanın batnında kitle palpe ediliyor. Laboratuvar incelemelerinde hemoglobin 11 g/dL, lökosit 12.000/mm³ ve trombosit sayısı 45.000/mm³ bulunuyor. Tam idrar tetkikinde dansite 1.030, pH 7, glukoz negatif, protein ++, kan +++, lökosit: 4/hpf ve eritrosit 360/hpf olarak tespit ediliyor.

I. Hastanın böbrek fonksiyon testleri ve elektrolitleri incelenmelidir.

II. Renal ven Doppler ultrasonografisi yapılmalıdır.

III. Kontrastlı tetkiklerden kaçınılmalıdır.

Bu hasta için tanısal yaklaşımla ilgili yukarıdaki ifadelerden hangileri doğrudur?

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

Doğru Cevap: D) I, II ve III

Açıklama:

Olgu, **yenidoğan dönemde makroskopik hematuri, palpe edilebilen abdominal kitle, trombositopeni ve böbrek tutulumu** ile karakterizedir. Bu tablo, özellikle **renal ven trombozu** olasılığını düşündürür:

Böbrek fonksiyon testleri ve elektrolitlerin incelenmesi (I): Böbrek tutulumu ve trombozun böbrek fonksiyonları üzerine etkisini değerlendirmek için gereklidir.

Renal ven Doppler ultrasonografisi (II): Trombüs varlığını değerlendirmek için altın standart ilk basamak görüntüleme yöntemidir.

Kontrastlı tetkiklerden kaçınılması (III): Yenidoğanda böbrek fonksiyonları henüz stabil değilse, kontrast nefrotoksisite riski nedeniyle tercih edilmez.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

- A) **Yalnız I:** Doppler ultrason ve kontrast kaçınması kritik adımlardır; sadece böbrek fonksiyonlarını incelemek yetersizdir.
- B) **I ve II:** Kontrastlı tetkiklerden kaçınmak da yenidoğan döneminde önemli bir güvenlik önlemidir.
- C) **Yalnız II:** Böbrek fonksiyonlarının değerlendirilmesi tanısal ve takip açısından gereklidir; sadece Doppler yapmak eksik olur.
- E) **I ve III:** Doppler ultrason yapılmadan tanı kesinleştirilemez; bu nedenle II şıkkı da doğru ve gereklidir.

I. Hastalık çoğunlukla X'e bağı kalıtım gösterir.

II. Hastaların bir kısmında üst solunum yolu enfeksiyonu sırasında makroskopik hematüri görülebilir.

III. Hastaların çoğunda yenidoğan döneminde sensorinöral işitme kaybı görülür.

Çocukluk çağında görülen Alport sendromuyla ilgili yukarıdaki ifadelerden hangileri doğrudur?

A) Yalnız I

B) Yalnız II

C) Yalnız III

D) I ve II

E) I ve III

Doğru Cevap: D) I ve II

Açıklama:

Alport sendromu, tip IV kollajen mutasyonuna bağlı olarak gelişen genetik bir böbrek hastalığıdır ve tipik özellikleri şunlardır:

X'e bağlı kalıtım (I): Olguların çoğunluğu X kromozomuna bağlıdır; bu nedenle erkek çocuklar daha ciddi etkilenir.

Üst solunum yolu enfeksiyonları sırasında makroskopik hematüri (II): Özellikle çocukluk çağında sık görülen ve tipik başlangıç belirtisi olan glomerüler hematurisi türüdür.

Yenidoğan döneminde sensorinöral işitme kaybı (III): İşitme kaybı genellikle okul çağında veya ergenlikte gelişir, yenidoğan döneminde tipik değildir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

- B) **Yalnız II**: Kalıtım paterni önemli bir tanı kriteridir; yalnızca hematüri doğru olsa da tanıyı açıklamak için yeterli değildir.
- C) **Yalnız III**: Yenidoğan döneminde işitme kaybı tipik değildir; çocuklukta hematüri daha belirgindir.
- E) **I ve III**: Yenidoğan döneminde işitme kaybı yaygın değildir, bu ifade doğru değildir; X'e bağlı kalıtım doğru olsa da III yanlıştır.

Kız olarak yetiştirilmiş 8 yaşındaki çocuk nefrotik düzeyde proteinüri nedeniyle çocuk servisine kabul ediliyor. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı ve boyu 25-50. persentillerde bulunuyor. Meme gelişimi Tanner evre 1 ve dış genital görünümü kız fenotipinde olan hastanın inguinal bölgesinde 2x1 cm boyutlarında ele gelen kitle saptanıyor. Laboratuvar tetkiklerinde FSH 5 IU/L, LH 0,9 IU/L ve östradiol <5 pg/mL bulunuyor. Pelvik ultrasonografisinde uterus ve overler görülmüyor. Periferik kromozom analizi 46,XY saptanıyor.

Aşağıdaki gen defektlerinden hangisinin bu tabloya yol açması en olasıdır?

- A) SRY
- B) SOX9
- C) ATRX
- D) SF1
- E) WT1

Doğru Cevap: E) WT1

Açıklama:

Olgu, **46,XY gonadal disgenezi ve nefrotik sendrom** ile uyumlu bir tablo göstermektedir. Bu klinik tablo **Frasier sendromu** olarak bilinir ve WT1 gen mutasyonuna bağlıdır:

46,XY karyotipli kız fenotipi: Gonadlar disgenetik (streak gonad), dış genitalia kızdır.

Nefrotik düzeyde proteinüri: WT1 mutasyonu nedeniyle gelişen **podosit disfonksiyonu** sonucu ortaya çıkar.

Gonad kitleleri: Disgenetik gonad veya gonadoblastom riski vardır.

FSH normal, LH düşük, östradiol düşük: Gonad yetmezliği göstergesidir.

Uterus ve over yok: Gonadlar fonksiyonel olmadığı için hormon üretimi yetersizdir.

WT1 mutasyonu (Frasier sendromu), bu özelliklerin birleşimi ile tipik bir fenotip oluşturur.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

- A) **SRY**: Sadece Swyer sendromu (46,XY gonadal disgenezi) ile ilişkilidir; WT1 mutasyonuna bağlı nefrotik sendrom bulgusu yoktur.
- B) **SOX9**: Campomelic dysplasia ile ilişkilidir; karakteristik iskelet anomalileri vardır, nefrotik sendrom görülmez.
- C) **ATRX**: X'e bağlı mental retardasyon ve alfa-talasemi ile ilişkilidir; gonad disgenezi ve nefrotik sendrom tipik değildir.
- D) **SF1**: Gonad ve adrenal disgenezi ile ilişkili olabilir ancak WT1 mutasyonu kadar klasik nefrotik sendrom ve streak gonad kombinasyonunu vermez.

Altı yaşındaki asemptomatik kız çocuğun kontrol amaçlı yapılan serum biyokimyası incelemesinde ürik asit düzeyi çok düşük (0,02 mg/dL) bulunuyor. Öz geçmişinde ve fizik muayenesinde herhangi bir anormallik bulunmayan, gelişimi ve bilişsel kapasitesi normal olan çocuğun 15 yaşındaki ağabeyinin böbrek taşı nedeniyle ameliyat olduğu öğreniliyor.

Bu hasta için en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) İzole ksantin oksidoredüktaz eksikliği
- B) Molibden kofaktör eksikliği
- C) Pürin nükleozid fosforilaz eksikliği
- D) Lesch-Nyhan sendromu
- E) İzole sülfid oksidaz eksikliği

Doğru Cevap: A) İzole ksantin oksidoredüktaz eksikliği

Açıklama:

Olgu, **hipourisemi (çok düşük serum ürik asit) ve asemptomatik tablo** ile uyumludur. Ailede böbrek taşı öyküsü de vardır.

İzole ksantin oksidoredüktaz (XOR) eksikliği:

Purin metabolizmasında son adımı etkiler; **hipourisemi ve idrarda ksantin kristalleri** görülür.

Genellikle asemptomatik seyreder, nadiren böbrek taşına yol açabilir.

Çocuk normal gelişimlidir, laboratuvar dışında klinik bulgu yoktur.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

B) **Molibden kofaktör eksikliği**: XOR ve aldehid oksidaz dahil olmak üzere birçok enzim etkilenir; genellikle **nörolojik bulgular ve progresif ensefalopati** ile seyreder, çocuk normal bilişsel fonksiyon gösterdiği için uyumsuzdur.

C) **Pürin nükleozid fosforilaz eksikliği**: T hücre immun yetmezliğine yol açar; ciddi enfeksiyon öyküsü ve immün yetmezlik bulgusu olmadan uyumsuzdur.

D) **Lesch-Nyhan sendromu**: HPRT eksikliği sonucu hiperürisemi, nörolojik bulgular ve kendine zarar davranışları ile karakterizedir; bu olguda **ürik asit çok düşük**, hiperürisemi yoktur.

E) **İzole sülfite oksidaz eksikliği**: Molibden kofaktör eksikliği ile benzer şekilde ciddi nörolojik bozukluklara yol açar; çocuk normal bilişsel fonksiyona sahip olduğu için uyumsuzdur.

Akçağaç şurubu idrar hastalığında oluşan nörolojik bulgulardan sorumlu aminoasit aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Lizin
- B) Lösin
- C) Fenilalanin
- D) Alanin
- E) Glutamin

Doğru Cevap: B) Lösin

Açıklama:

Akçağaç şurubu idrar hastalığı (MSUD, Maple Syrup Urine Disease), dallı zincirli aminoasitlerin (lösin, izolösin, valin) metabolizma bozukluğudur.

Özellikle **lösin**, beyin için nörotoksik etkili olup **nörolojik bulguların başlıca sorumlusudur**: irritabilite, letarji, kas hipotonisi ve ilerleyici ensefalopati.

İzolösin ve valin de metabolik bozukluğa katkıda bulunur, ancak nörotoksisite açısından lösin belirleyicidir.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

- A) **Lizin**: MSUD'de birikmez; nörotoksik etkisi yoktur.
- C) **Fenilalanin**: Fenilketonüri (PKU) ile ilişkilidir; MSUD ile ilgisi yoktur.
- D) **Alanin**: Normal aminoasittir; MSUD'de birikmez, nörotoksik etkisi yoktur.
- E) **Glutamin**: Beyin metabolizmasında önemli olmakla birlikte MSUD nörolojik bulgularında birincil rol oynamaz.

Lizinürük protein intoleransında aşağıdakilerden hangisinin görülmesi en az olasıdır?

- A) Büyüme geriliği
- B) Osteoporoz
- C) Pulmoner alveolar proteinozis
- D) Hemofagositik sendrom
- E) Kardiyomiyopati

Doğru Cevap: E) Kardiyomiyopati

Açıklama:

Lizinürik protein intoleransı (LPI), Lysin, Arginin ve Ornithin'in renal tubulus ve bağırsaktan emiliminin bozulduğu nadir bir aminoasit transport bozukluğudur. Klinik tabloda sık görülen bulgular şunlardır:

Büyüme geriliği (A): Protein ve aminoasit eksikliği nedeniyle yaygındır.

Osteoporoz (B): Uzun süreli malnütrisyon ve aminoasit eksikliği kemik metabolizmasını etkiler.

Pulmoner alveolar proteinozis (C): LPI'de nadiren görülen ve akciğer fonksiyonunu etkileyen bir komplikasyondur.

Hemofagositik sendrom (D): Literatürde LPI ile ilişkili olabilen nadir immün komplikasyonlar arasında yer alır.

Kardiyomiyopati (E): LPI'de bildirilen tipik bir komplikasyon değildir; bu nedenle en az olası bulgudur.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

- A) **Büyüme geriliği:** LPI'de sık rastlanan bir bulgudur; aminoasit eksikliği ve protein yetersizliği nedeniyle gelişir.
- B) **Osteoporoz:** Kronik beslenme eksiklikleri nedeniyle kemik mineralizasyonunda bozulma olur; LPI olgularında gözlenebilir.
- C) **Pulmoner alveolar proteinozis:** LPI'ye özgü nadir bir komplikasyondur; alveol protein birikimi ile karakterizedir.
- D) **Hemofagositik sendrom:** LPI ile ilişkili olabilen immün disfonksiyon sonucunda gelişebilir; nadir de olsa literatürde bildirilmiştir.