



YDUS SORULARI

2025-2



ÇOÇUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI

Çocuk Alerji ve İmmünoloji

Çocuk Gastroenteroloji

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

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:

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

Klinik Bulgular

- YD'lar genellikle **prematüre** olarak doğarlar.
- **Yaygın iktiyoziform eritrodermi** görülür.
- **Konjenital alopesi** görülebilir.
- Transepidermal sıvı kaybına bağlı **hipernatremik dehidratasyon ve hipotermi** görülebilir.

Netherton Sendromu

Klinik Bulgular

- Saçlar seyrek, kısa ve kurudur.
 - **Trichorrhexis invaginata** (bambu saç)
 - **Trichorrhexis nodosa**
 - **Pili torti** görülür.

Netherton Sendromu

Laboratuvar - Tanı

- **IgE yüksekliđi** görölür.
- Hastaların çoğunda **eozinofili** vardır.
- Kesin tanı **SPINK5 gen analizi** ile konulur.

Diğer Seçenekler Neden Yanlış?

A) İktiyozis vulgaris

İktiyozis vulgaris genellikle **daha geç başlar**, hafif-orta seyirlidir ve **saç shaft 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.

İlaç alerjisi – Beta laktam Alerjisi

- Amoksisiline baęlı ge reaksiyon olan morbiliform döküntü IgE aracılı reaksiyon kabul edilmez.
- Bu nedenle deri testi yapılmasına gerek yoktur.
- Doğrudan provokasyon testi yapılabilir.
- Ancak ürtiker veya sistemik reaksiyon varsa test yapılmalıdır.

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.

Kombine İmmün Yetmezlik

MHC 2 eksikliği (Bare lenfosit sendromu tip 2)

- MHC 2 eksojen antijenlerin CD4 T hücrelere sunumundan sorumludur.
- **CD4 T hücre sayısı düşüktür.**
- Hastalar **bakteriyel, viral, fungal ve opportunistik enfeksiyonlara yatkındır.**

Kombine İmmün Yetmezlik

MHC 2 eksikliği (Bare lenfosit sendromu tip 2)

- **Ig'ler düşüktür**, klinik AKİY'den daha hafiftir.
- **CD4 lenfositler belirgin azalmış**, CD8'ler normal veya yüksektir.
- Total lenfosit sayısı genelde çok düşük değildir.

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.

Ađır Kombine İmmün Yetmezlik (AKİY)

Tedavi

- AKİY bir pediyatrik acildir.
- Eđer **HKH nakli** veya **gen tedavisi** uygulanmazsa genelde ilk 1 yılda kaybedilirler.
- BCG aşısı yapılması KİT başarısını düşürür.

HKHN: Hematopoetik Kök Hücre

Ađır Kombine İmmün Yetmezlik (AKİY)

Tedavi

- Kesin tedaviye kadar hastaya destek tedavileri uygulanmalıdır.
 - Düzenli **İViG** verilmelidir.
 - **Antibiyotik profilaksisi** 4-6. haftada başlanmalıdır:
 - PCP profilaksisi (TMP-SMX 5 mg/kg/gün)
 - Antifungal profilaksi (İtrakonazol 2-5 mg/kg/gün)
 - HSV profilaksisi (Asiklovir, 20 mg/kg/doz 3 doz)

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.**

Ataksi Telenjiektazi - Klinik Bulgular - Nörolojik Bulgular:

- **Ataksi:**

- Genellikle **en erken görülen nörolojik bulgudur.**
- Çocukların çoğu ilk 1 yıl sağlıklıdır. Normal yaşta yürümeye başlarlar. **Genellikle yürümeye başlayınca ortaya çıkar.**

Ataksi Telenjektazi - Klinik Bulgular - Telenjektazi

- 3-6 yaş civarında başlar.
- En sık bulbar konjonktiva, burun, yüz çene ve kulaklarda görülür.
- Hastalarda cafe-au lait lekeleri ve hipopigmente maküller de görülebilir.

Ataksi Telenjiektazi - Laboratuvar

- **Alfa fetoprotein düzeyi yüksektir (> 6 ayda > 30 ng/ml).**
- T hücre fonksiyonları bozuktur.
- **En sık görülen immünolojik anormallik selektif IgA eksikliğidir.**
- **Ig A ve E düzeyleri düşüktür.**

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.

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 pozitifdir; 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.

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 beklenir**, yani asidüri beklenmemesi doğru değildir.

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.

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.