


— —  
— —  
— —  
Pediatri  
**PEDIATRI**

ÖRNEK SORULARLA KONU ANLATIMLI  
Pediatri Yayın Kurulu





Pediatri



TUSDER YAYIN VE DANIŞMANLIK  
**İmtiyaz Sahibi / Genel Yayın Editörü:**

Mehmet Sait Buğdacı

**Yazarlar:**

Pediyatri Yayın Kurulu

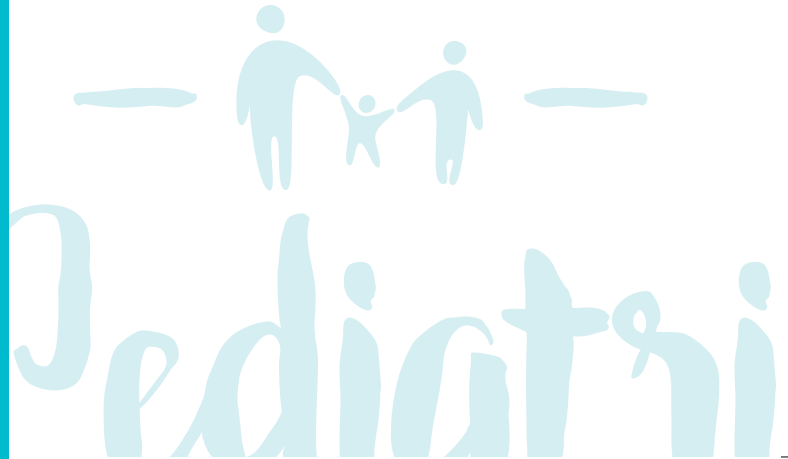
**Baskı:**

ISBN: 978-605-335-227-3

1. BASKI 2017 - İSTANBUL

**Her Hakkı Saklıdır**

Yayınların ve yazarın izni alınmadan kısmen veya tamamen alıntı yapılamaz. Elektronik, mekanik, fotokopi ya da herhangi bir kayıt sistemiyle çoğaltılamaz, kopya edilemez.



Yakın zamanda bir yıl süren interferon tedavisinin anılarda yer etmesinin de eli kulağındadır. Bu tedavideki komplike virolojik yanıt tanımlamalarını gelecektekiler kullanmayacaktır. Bunlar bir ütopya, hedef gösterme ya da hayal mahsulü değil, artık bir realitedir.

Hepatit B de ise süpresyon tedavisi ve aşılama yoluyla mücadele sürmektedir. Hepatit E olgularının immün-süpresif transplant hastalarında kronikleşmesi kronik viral hepatit etkeni arasında yeni bir virüsü daha eklememiz gerektiğini göstermektedir.

Gelecek günler kronik viral hepatit hastaları için daha aydınlıktır ve ümit vadetmektedir.


Kronik viral hepatit 2016 kitabına değerli katkıları ve özverili çabaları nedeniyle başta Bezm-i alem Üniversitesi Tıp Fakültesi dekanı Prof. Dr. Sema Arıcı olmak üzere, akut ve kronik hepatit radyolojisi-deki özgün bölüm hazırlamaları nedeniyle Prof. Dr. Mehmet Şükrü Ertürk'e, ülkemizin viral gen ve direnç mekanizmaları konusunda önemli referansı konumunda olan Prof. Dr. Murat Sayan'a hassaten şükranlarımızı sunmak isteriz. Emeği tüm yazarlara teşekkür ederiz.

**Saygılarımızla**

**Doç. Dr. Mehmet Sait Buğdacı**




Pediatri



Pediatri

Pediatri kitabı



# Pediatri

## İÇİNDEKİLER

YENİDOĞAN .....	11
GENETİK .....	37
GASTROENTEROLOJİ .....	49
NÖROLOJİ .....	67
KARDİYOLOJİ .....	81
ROMATOLOJİ .....	105
ALLERJİ - İMMÜNOLOJİ .....	117
ENDOKRİNOLOJİ .....	139
HEMATOLOJİ .....	163
ONKOLOJİ .....	193
NEFROLOJİ .....	205
KISALTMALAR .....	223



  
**YENIDOĞAN**  
Pediatric

— İxİ —  
Pediatri  
YENİDOĞAN

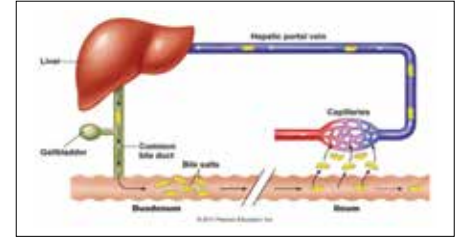


## SORU

Aşağıdakilerden hangisi yenidoğanın fizyolojik sarılığının nedenlerinden biri değildir?

- A) Eritroid yaşam turnoverunda artış
- B) Glukoronil transferaz enziminde azalma
- C) Hepatik ligandin seviyesinde azalma
- D) Kolonik beta-glukuronidaz aktivitesinde azalma
- E) Yüksek hematokrit düzeyi

## AÇIKLAMA



Bilirubin eritrositlerin retiküloendotelial sistemde hemoglobinin yıkım ürünüdür. Buradan albümin aracılığıyla karaciğere taşınır; hepatositlerde ligandin ile alınır. Karaciğerde konjuge edilerek barsaklara atılır; intestinal sistemde barsaklardaki bakterilerden salınan beta-glukuronidaz enzimi aracılığıyla dekonjuge edilerek enterohepatik sirkülasyona gönderilir. Yenidoğanlarda barsakta beta glukuronidaz enzimi seviyesi yüksektir; bu da direkt-indirekt bilirübin dönüşümünü artırdığı için enterohepatik dolaşımı artırır ve sonuçta beta glukuronidaz enziminin azalması değil artması fizyolojik sarılık nedenlerinden biri arasında yer alır.

## Yanıt-D

*Nelson's textbook of pediatrics, 20th edition chapter 102 p871*



Organ sistemlerinin maksimum büyüme ve değişimlerin gerçekleştiği; dolayısıyla da teratojenlere en duyarlı dönem 1. trimesterde (0-8. gebelik haftası) organogenez dönemi- dir.










*Nelson's textbook of pediatrics, 20th edition p62*

#### Apgar skoru parametreleri:

- Cilt rengi
- Kalp hızı
- Refleks yanıt
- Tonus
- Solunum

APGAR skoru değerlendirmelerinde magnezyum sülfat, prematürite, narkotikler, diafram hernileri yalancı pozitifliğe neden olurken; maternal asidoz ve yüksek fetal katekolamin yalancı negatifliğe (normal APGAR skoru) neden olur.

*Nelson's textbook of pediatrics, 20th edition, p 798*

APGAR Test Scoring			
	Score 0	Score 1	Score 2
<b>A</b> ppearance	 Blue all over	 Blue only at extremities	 No blue coloration
<b>P</b> ulse	No pulse	<100 beats/min.	>100 beats/min.
<b>G</b> rimace	 No response to stimulation	 Grimace or feeble cry when stimulated	 Sneezing, coughing, or pulling away when stimulated
<b>A</b> ctivity	 No movement	 Some movement	 Active movement
<b>R</b> espiration	No breathing	Weak, slow, or irregular breathing	Strong cry

**Pulmoner immatüriteyi** önlemek için anneye betametazon tedavisi verilir.

*Nelson's textbook of pediatrics, 20th edition, p817*

#### Yenidoğan bakımında önemli noktalar:

- Doğumda antibiyotikli göz bakımı,
- K vitamini,
- 15.Günden itibaren D vitamini,
- 2-4. ayda demir profilaksisi

#### Yenidoğan taramaları:

- Fenilketonüri,
- Hipotiroidi,
- Biotinidaz eksikliği,
- Yenidoğanda meme kanseri için BRCA1/2 çalışmaları etik tartışma konusudur.

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 31*

Ağız içinde küçük **retansiyon kistleri** (Ebstein incileri) ve mavimsi renkli **mukus retansiyon kistleri** (Ranula) patolojik değildir.

Normal yenidoğanda en sık görülen non-patolojik cilt bulgusu **toksik eritemdir**.

Hem patolojik (Down sendromu, şok), hem de fizyolojik olarak ısı değişikliklerine yanıt olarak görülen cilt bulgusu **cutis marmorata**stür.

**Harlekuin renk değişikliği (Palyaço bebek)**, vazomotor merkezlerin immatüritesine bağlı olarak preterm bebeklerde görülen non-patolojik cilt bulgusudur.

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 794*

**Geçici neonatal püstüler melanosis**, toksik eritemin yaygın şekline benzetilir; nadirdir, spontan düzelir ve non-patolojik cilt bulgusudur.

**Sklerem**, periferik dolaşım bozukluğu sonucu deri altı yağ dokusunun sertleşmesi ile ortaya çıkar; sepsisli yenidoğanlarda kötü prognoz cilt bulgusudur.

**Cafe au late lekeleri**, çok sayıda ise nörofibromatozis belirtisidir; patolojik cilt bulgusudur.

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 2249*

**Junctional nevi**, eğer fazla sayıda ise tuberoskleroz lehinedir.

Sarılık, yenidoğanda doğum anında patolojik bir cilt bulgusudur

**Port wine stain (porto şarabı lekesi)**, üzerine basmakla solmayan ve zamanla düzelmeyen patolojik yenidoğan cilt bulgusudur; **Sturge Weber sendromu ile ilişkili olabilir.**

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 2880*

**Kavernöz hemanjiomalar**, yaşla kısmen geriler; cerrahi/**kortikosteroid** gerektirebilir; trombositopeni varlığında **Kasabach Merritt sendromu** düşünülmelidir.

**Annede Graves** neonatal geçici tirotoksikoz, **maternal hiperparatiroidi** neonatal hipokalsemi, **maternal ITP** neonatal geçici trombositopeni, **annede fenilketonüri** yenidoğanda mikrosefali, mental retardasyon, intrauterin gelişme geriliği, **maternal myasthenia gravis**, geçici neonatal myasteni, **annede SLE** yenidoğanda konjenital kalp bloğu, döküntü ile ilişkilidir.

Rh (-) annede Rh (+) fetüse karşı oluşan antikorlara karşı anneye geçen Rh(+) antijenlere karşı oluşan antikorların fetüse geçerek yıkıma neden olduğu hastalık olan **eritroblastozis fetalis** tedavisinde umbilikal venden kan transfüzyonu uygulanabilir.

AÇIKLAMA

### SORU

Aşağıdakilerden hangisi polihidramniosis nedenlerinden biri değildir?

- A) Trizomi 18
- B) Down sendromu
- C) Maternal ibuprofen
- D) Werdnig Hoffman
- E) Diyafragma hernisi

Maternal ibuprofen oligüri nedeni olup oligohidramniosis yapar. Membran rüptürü oligohidramniosisün en sık nedenidir.

POLİHİDRAMNİOS NEDENLERİ	OLİGOHİDRAMNİOS NEDENLERİ
Anensefali, hidrocefali	Renal malformasyonlar
GİS obstruksiyonu (duodenal atrezi, özefagus atrezi vb.)	Plasental yetmezlik, Preeklampsi, intrauterin büyüme geriliği (SGA)
Yarık damak-dudak	Prune belly sendromu
Kistik adenomatoid akciğer malformasyonu	Maternal ACE inhibitörü
Omfalasel, gastrozis	Maternal indometazin
Fetal ölüm	Maternal ibuprofen
Kromozom anomalileri (trizomi 18-21)	Amnion nodosum
Diyaframatik hernisi	Pulmoner hipoplazi
TORCH	Membran rüptürü
Şilotoraks	
Teratom	
Werdnig-Hoffman, spina bifida, akondroplazi	
Diabetik anne bebeği	
Beckwith-Wiedemann	
Hidrops, fetal anemi	
Fetal kalp yetersizliği	

### Yanıt-C

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 803*

**Fetal 21-hidroksilaz eksikliği** tedavisinde anneye deksametazon tedavisi, **oligohidramniosis** tedavisinde amniyo-infüzyon, **polihidramniosis** tedavisinde amniyon sıvısının alınması ve anneye indometazin verilmesi, **fetal supraventriküler taşikardi** tedavisi, maternal digoksin, flekainid, prokainamid, amidoran, kinidin, sotolol verilmesidir.

Subkonjunktival kanama yenidoğanda görülebilir; klinik izlem sırasında düzelir, tedavi gerektirmez.

Yenidoğanda lökokeri konjenital katarakt ve retinoblastom ile ilişkilidir.

Sefal hematoma kaput suksadenumdan farklı olarak yenidoğanda kafatası suturları aşmaz.

Subaraknoid kanamada BOS sıvısı hemorajik gelir.

Ön fontanel, 10-12 ayda (3-18 ay), arka fontanel ilk 4-6 haftada kapanır.

### İlk 3 ayda kraniotabes normaldir. 3. aydan sonra kraniotabesin nedenleri:

- Raşitizm,
- Hidrosefali,
- Sifiliz,
- Osteogenesis imperfekta
- Ahipervitaminozu

Yenidoğanlarda mikrosefali vemakrosefali sıklıkla TORCH enfeksiyonları ve hidrosefali ile ilişkilidir.

Yenidoğanda göbek düşmemesi hipotiroidi, F-XIII eksikliği (transglutaminaz) ve lökosit adezyon defektleri ile ilişkilidir.

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 2389*

Yenidoğanda batındaki kitlelerin nedenlerinin başında üriner sistem patolojileri akla gelmelidir: özellikle hidroüreteronefroz.

Yenidoğanda prognozu kötü olan karın duvarı ve umbilikal halka defekti omfaloseldir.

İlk 3 ayda doğumsal kalça çıkığında ultrasonografi tanısaldır.

### Yenidoğanda hemihipertrofinin yapan hastalıklar:

- Wilms tümörü,
- Nörofibromatozis,
- Russel-Silver sendromu
- Beckwith-Widemann sendromu

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 738*

Moro refleksi 6. aydan sonra kaybolmalıdır.

Postmatürürite 42. haftadan sonra doğumdur; anensefali akla gelmelidir. Patogenezinde koryoamniyonit yer alır.

### AÇIKLAMA

**Prematürelerde** fontanelerin açık olması ultrasonografiye imkan sağlamaktadır. Bunun yanısıra BT ve MR diğer tip intrakraniyal kanamalarda USG'ye göre daha üstün

### SORU

**Prematürelerde intraventriküler kanamanın tanı ve takibinde en uygun tanı yöntemi aşağıdakilerden hangisi kullanılır?**

- A) Bilgisayarlı tomografi
- B) Magnetik rezonans
- C) Lomber ponksiyon
- D) Sintigrafi
- E) Ultrasonografi

olmakla birlikte intraventriküler kanamada kraniyal USG'den daha üstün değildir. Kranial ultrasonografide tercihan ön fontanelerden değerlendirme yapılmalıdır. Özellikle 32 haftadan küçük prematürelerde rutin olarak transkraniyal ultrasonografi uygulanmalıdır. **Term doğan** beyin hasarı ya da stroke şüphesi olan olgularda parenkim içi kanama ve ödemi daha gösterdiğinden dolayı **MR tercih edilmelidir.**

### Yanıt-E

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 836*

Prematürürite en sık enfeksiyon sorumludur.

Prematürürite bradikardinin eşlik ettiği >20 sn apnelere prematür apnesidir; bradikardinin eşlik etmemesi halinde periodik solunum adı verilir [Konvulsif apnede bradikardi olmaz].

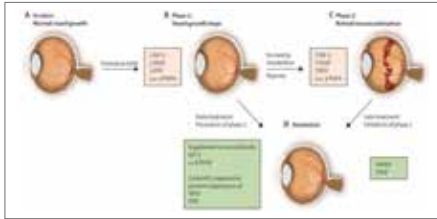
**Prematüre apnesinde metil-ksantin ve kafein** kullanılır; **anti-reflü tedavi etkisizdir.** Metilliksantinlerin etkisiz kaldığı durumda **doksapram** kullanılsa da etkisi sınırlıdır. Di-rençli olgularda mekanik ventilasyon uygulanmalıdır.

Nekrotizan enterokolitte en sık risk faktörü **prematürürite**, en erken klinik bulgusu **gastrik rezidüel volüm artışı**, en erken radyolojik

bulgusu, **genişlemiş barsak distansiyonu**, en spesifik radyolojik bulgusu, **pnömatis intestinalis**, kötü prognoz göstergesi **portal vende gaz** (pyo-pnömo-flebitis), cerrahi endikasyonu, **barsak perforasyonu ve pozitif parasetezdir**.

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p.869*

**Prematüre retinopatisi** prematürelerin yaşatılmasıyla ortaya çıkan vasküler patolojidir; **VEGF salınım bozukluğu ile ilişkilidir**; gestasyonel yaşla ters orantılıdır.



**Resim:** Prematür retinopatisinde VEGF artışının etkisiyle neovaskülarizasyon meydana gelmektedir; bunun inhibisyonun olumlu rolü görülmektedir.

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p.3049*

Prematüre retinopatisi için postnatal **4. haftada** ilk göz muayanesi yapılmalıdır.

Avasküler-vasküler hat arasında line evre I, bu line'da kalınlaşma evre II olup izlem önerilir.

**Evre III ve üzeri** olgularda körlük riski olduğundan 72 saat içinde lazer veya kriyoterapi ile tedavi edilmelidir.

**Anti VEGF** (bevacizumab) prematüre retinopatisi için araştırılmaktadır.

Prematüre yenidoğanlarda intrakraniyal kanama sıklıkla asemptomatiktir; en sık subependimal germinal matrikste meydana gelir.

Prematüre yenidoğanlarda görülen en sık intrakraniyal kanamalarda, şant gerektiren **hidrosefali** ve **periventriküler lökomalazi** kötü prognostik faktörlerdir.

Prematürelere intrakraniyal kanama şüphesi varlığında ultrasonografi en uygun tanısal yöntemdir.

Erkek yenidoğanlarda **panhipopituitarizm** en sık asemptomatiktir.; ancak **neonatal hipoglisemi ve mikropenis** varlığında akla gelmelidir.

**Uzamış sarılık, kabızlık ve fontanelerin geç kapanması** konjenital hipotiroidizmi akla getirmelidir. Tedavi edilmeyen hipotiroidi vakalarda **mental retardasyon** riski vardır.

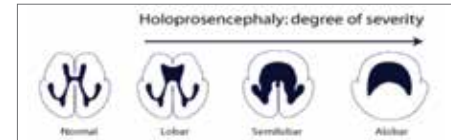
**Prematüre geçici hipotiroidizmi** hipotalamo-hipofizer sistemin olgunlaşmaması sonucudur.

AÇIKLAMA

## SORU

Aşağıdakilerden hangisi diabetik anne bebeğinde beklenen anormalliklerden biri değildir?

- A) Polistemi
- B) Renal ven trombozu
- C) Hiperbilirübinemi
- D) Hiperparatiroidi
- E) Holoprosensefali



Figürde beyin ventriküllerindeki holoprosensefali dereceleri görülmektedir.

Diabetik anne bebeklerinde hipomagnezemi vardır bu nedenle parathormon düzeyi azalır ve kalsiyum düşerek hipokalsemi gelişir. Hipokalsemi nedenleri arasında hiper-

fosfatemi de olabilir. Diabetik anne bebeğinde polisitemi ve renal ven trombozu gibi hematolojik hastalıklar, holoprosensefali ve hiperbiuribinemi diğer görülebilen komplikasyonlar arasında yer alır.

#### Yanıt-D

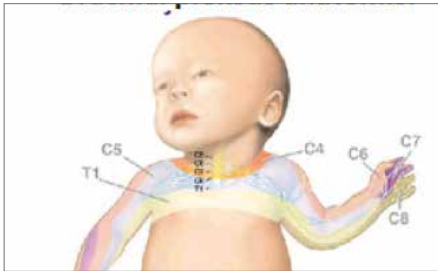
Annenin hiperglisemisinin fetüsün beta hücre hiperplazisi sonucu diabetik anne bebeklerinde hiperinsülinizm gelişir; komplikasyonlardan en sorumlu faktördür. Beyin hariç organlarda büyüme meydana gelir.

#### Diabetik anne bebeklerinde önemli komplikasyonlar:

- **Hipokalsemi** (hipomagnezemi sonucu)
- **Renal ven trombozu** (hiperinsülinemi sonucu **polisitemi** ve hipervizkozite sonucu)
- **Kardiyak hastalıklar:** Hipertrofik kardiomyopati (en sık kardiyak problem) VSD (en sık konjenital anomali) büyük arterlerin transpozisyonu (en spesifik kardiyak anomali)dur.
- **Yenidoğan hipertrofik kardiomyopatisinde inotropikler kontrendikedir.**
- RDS sıklığı artmıştır.

Gestasyonel diabette insülin ve plasentayı geçmeyen gliburid kullanılabilir.

#### Doğumda brachial plexus zedelenmeleri:



- **Erb-Duchenne paralizi:** Bahış eli görünüsüdür. C5-6 düzeyinde hasar vardır. Elin yakalayabilir ancak tek taraflı moro refleksi alınmaz.

- **Klumpke paralizi:** C7-8 ve T1 düzeyinde hasar vardır. Elin yakalama fonksiyonu bozulmuş, Moro refleksi zayıf da olsa alınır. T1 hasarında Horner sendromu da eşlik eder.

Yenidoğanda siyanoz ve irregüler solunum varlığında frenik sinir paralizi akla gelmelidir. Ultrasonografi veya floroskopide diyafragma evantrasyonu ile tanı konur.

Forcepsle doğum sırasında sıklıkla gelişen fasiyal sinir paralizi periferik tiptedir.

APGAR skorunun 5. dakikada 6'dan düşük olması **asfiksidi**. BOS'ta **aspartat ve glutamat artışı** tanıyı destekler. Hipoksik-iskemik-ensefalopatide EEG veya **aEEG** (amplitüd entegre EEG) tanısaldır; voltaj düşüklüğü görülür.

Yenidoğan resusitasyonda APGAR skorlaması 1. dakikada bakıldığından resusitasyon kriterleri arasında yer almaz.

#### Yenidoğan resusitasyonunda kullanılmaması önerilen ilaçlar:

- Kalsiyum
- Atropin
- Kafein
- Aminofilin

#### Entübasyonun zorunlu olduğu yenidoğanlar:

- Mekonyumlu doğan solunumu deprese olgular
- Konjenital diafragma hernisi
- Çok düşük doğum ağırlıklı prematüre

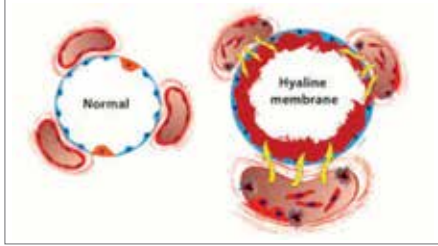
#### Spontan solunum olmaması pozitif basınçlı ventilasyonun tek endikasyonudur.

Naloksan ağır solunum depresyonu olan ve annesine narkotik verilmiş olan yenidoğanda kullanılabilir.

### Respiratuar distres sendromu klasikleri:

- Hyalen membran hastalığı olarak da adlandırılır.

- **Sürfaktan eksikliğine** bağlıdır.



- Yenidoğanda en önemli risk faktörü **prematürite** olmakla birlikte, **term bebekte** diabetik anne bebeği, asfiksi, sürfaktan protein B eksikliği, mekonyum aspirasyon sendromu ve pnömoni varlığında görülebilir.

- **Akciğer grafisinde** buzlu cam, yaygın ateletazi, bilateral hava bronkogramları, kalp gölgesinin silinmesi görülür.

- Ayrıcı tanıda en önemli hastalık **grup B streptokoksik pnömonidir**.

- En önemli komplikasyonu **bronkopulmoner displazidir**. Ayrıca pnömotoraks, PDA, prematür retinopatisi diğer komplikasyonlardır.

- Koruyucu tedavide prenatal ve **antenatal steroid** (en etkilisidir, betametazon tercih edilir).

### Yenidoğanın geçici takipnesi risk faktörleri:

- **Sezaryen doğum** (en önemli risk faktörü), prematürelilik, erkek cinsiyet ve anneye analjezik ve sıvı yüklemidir.

- **Yenidoğanın geçici takipnesinde** akciğer grafisi belirtileri non-spesifik olup radyolu-sensi artışı ve fissürlerde minimal sıvı görülür.

- **Yenidoğanın geçici takipnesinde** 48 saat içinde klinik düzelir ve asidoz gelişimi görülmez.

**Mekonyum aspirasyon sendromu en sık asfiksi sonucu meydana gelir. inhale NO tedavide en yararlıdır.**

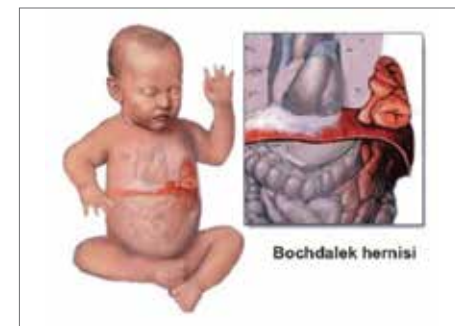
Persistan pulmoner hipertansiyonda hiperoksi testi siyanotik kalp hastalığından ayırır; %100 oksijene siyanotik kalp hastalığı kötü yanıt verir. Kesin tanı sağ-sol şantın ekokardiografide gösterilmesidir.

Persistan pulmoner hipertansiyonda pankuronyum kullanımında sensörionöral işitme kaybı görülür.

Persistan pulmoner hipertansiyonda sistemik vasküler basınç düşer.

Konjenital diyafragma hernilerinden önde mediastinal kütle yapan ve en sık görüleni Bochdalek hernisidir. Bochdalek prognozu belirleyen en önemli faktör pulmoner hipoplazi varlığıdır.

Hava kaçacağı sendromlarının prototipi pnömotoraktır. Pnömotoraks ve yabancı cisimde ekspriumda akciğer grafisi çekilerek akciğer dışı hava tespit edilir.



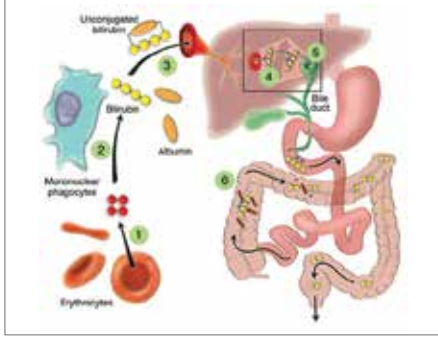
**Bronkopulmoner displazide (BPD)** term bebekte 28 günü aşan oksijen bağımlılığıdır; BPD'de en önemli neden immatürite iken en etkili tedavi yöntemi steroidlerdir. **Palivimuzab** en sık ölüm nedeni olan RSV pnömonisinden koruyucudur.

Üreaplazma ürealyticum ile BPD arasında ilişki vardır.

### Bilirubin oluşma mekanizması:

#### Resim açıklaması:

- Bilirubin eritrositlerden açığa çıkan hem hız kısıtlayıcı enzim "heme oksijenaz" ile bi-



liverdine dönüşür. **Mezoporfirin bu enzimi inhibe eder.**

- Sonra "biliverdin redüktaz" enzimi ile bilirubine dönüşür.

- Albüminle taşınan bilirubin karaciğere transfer edilir.

- Y ve Z proteinleri ile hepatosite alınır. Endoplazmik retikulumda konjuge bilirubine dönüşür.

- Konjuge bilirubin safra kanallıklarına aktarılır.

- Kolonik bakteriler beta-glukuronidaz enzimi ile indirekt bilirubine dönüşür.

#### Patolojik sarılık tanı kriterleri:

- İlk 24-36 saatte sarılığın ortaya çıkması.

- Serum bilirubin >5 mg/dl/gün'den fazla artar.

- Serum bilirubinin termelerde >12mg/dl, pretermelerde >10-14 mg/dl olması,

- Term yenidoğanda 10 gün, pretermelerde 2 haftadan uzun sürmesi,

İlk 24 saatte sarılık TORCH, ABO/Rh uyumsuzluğu, enzimopatilere bağlıdır.

Yenidoğan sarılığında hematom (sefal, sürrenal vb) önemli risk faktörüdür.

Yenidoğanda indirekt hiperbilirubineminin 2 haftadan daha uzun sürmesi **uzamış sarılık** olup en sık **anne sütü sarılığı** ile ilişkilidir.

Anne sütü sarılığı [anne sütü ile yetersiz beslenme ile ilişkilidir] yaşamın ilk haftasında görülür.

**Crigler Najjar sendromunda** yüksek seviyelerdeki indirekt bilirubin bazal ganglionlarda birikerek **Kern-ikterusa** neden olur. Kern-ikterusta ilk bulgu emmede azalmadır; ilk fazda **stupor** tipiktir. Ayrıca ekstrapiramidal hareket bozukluğu, yukarı bakış paralizisi, diş enamel hipoplazisi ve sinirsel tipte işitme kaybı görülür.

**Lucey-Driscoll sendromunda** ilk 48 saat içinde şiddetli hiperbilirubinemi gluronil transferaz inhibitörüne bağlı olduğu düşünülmektedir.

**Sefoperazon** indirekt bilirubin düzeyini artırarak kern-ikterus insidansını artırır.

**Fototerapi** (mavi ışık, fiberoptik ve light emission diot kullanılır) toksik özellikteki indirekt bilirubin, safra ile atılabilen fotoizomerizasyon (4Z,15E) ve yapısal izomerizasyon formlarına özellikle lumirubine dönüştürerek etki eder. Eritropoetik porfirin'de uygulanmamalıdır.

Anti-D immunglobulin (Rhogam) kendisi Rh negatif, eşi Rh (+) olgularda 28-32 gestasyon haftasında yapılmalıdır.

**Kleihauer-betke testi** fetomaternal kanamayı gösteren HbA'nın asit ortamda eritrositten uzaklaştırılması esasına dayalı testtir; Rhogam dozunu belirlemede geçmişte kullanılmıştır.

Yenidoğanlardaki hemolitik hastalıkların en sık nedeni **ABO uyumsuzluğu**dur. **A ve B antijenleri** kemik, kırıldak ve MSS ve BOS'ta bulunmaz!

ABO uyumsuzluğuna bağlı hemoliz ilk gebelikten itibaren görülebilir. [Rh uyumsuzluğu ikinci gebelikte duyarlılık sonrası görülür]. Hemoliz belirtileri olan haptoglobulin azalması ve mikrosferositler karakteristiktir.

Non-immün hidrops fetalis yapan nedenler: Kardiyovasküler (en sık), hematolojik (en sık alfa-talasemi) ve enfeksiyöz (en sık parvovirus B19) nedenlerle meydana gelir.

Yenidoğanın ağızından gelen kanın anneye ait olup olmadığı APT testi anlaşılır. Yenidoğanda en sık anemi termlerde immün hemolitik durumlar, pretermelerde kan kaybına bağlıdır.

Yenidoğanda polisitemi venöz hematokritin %65'in üzerinde olması olup sorunlar hiperviskozite ile ilişkilidir; diabetik anne bebeklerinde renal ven trombozu görülebilir.

Yenidoğanda %70'in üzerine hematokrit değerlerinde tedavide parsiyel kan değişimi uygulanır. Kan değişimi sonrası nekrotizan enterokolit en önemli komplikasyondur.

İTP'li anneye ait IgG tipi antikorların geçişi sonucu meydana gelen trombopeni **yenidoğanda trombositopeninin en sık nedenidir**. Tedavi: Steroid ve IVIG.

Yenidoğanda **neonatal alloimmün trombositopeni HPA1** (human platelet antigene-1) antijenine karşı gelişen antikorlara bağlıdır; **en ağır trombositopeni nedenidir, anne trombositleri normaldir**. Tedavi: Anneden alınan trombositlerin ışınlanarak bebeğe verilmesi.

#### **Yenidoğan hemorajik hastalığı:**

- Doğumdan sonraki 48 saat sonra K vitamini flora oluşmaması, annenin yetersiz kaynak olması vb nedenlerle K vitamini ek-

sikliği sonucu meydana gelir. Bir hafta sonra düzelir.

- DIK ile karışabilir.

- K vitamini eksikliğine bağlıdır; **en sık annenin kullandığı ilaçlara (antiepileptik ilaçlar)** bağlıdır.

- Hematom, melena ve göbek bağı kanaması görülebilir.

- **Klasik hemorajik hastalık** (1-7.günlerde) doğumda profilaktik K vitamini verilmemesinden kaynaklanır; en sık göbek kanaması ile ortaya çıkar.

- **Geç hemorajik hastalık** 3-8.haftalarda meydana gelir; intrakraniyal kanama riski taşır.

- PT, aPTT uzar, **PIVKA artar**; II, VII, IX, ve X faktörleri azalır.

- Yenidoğanda K vitamini eksikliğini en iyi gösteren laboratuvar testi PIVKA artışıdır.

- **Tedavi:** K1 ve 2 preparatları. Yenidoğanda profilakside K3 vitamin analogu hemolize neden olduğundan dolayı kullanılmamalıdır.

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 888*

Yenidoğanda inatçı hipogliseminin en sık nedeni hiperinsülinizmdir.

Yenidoğanda hipergliseminin en sık nedeni yüksek glukoz infüzyonudur.

Yenidoğanda erken hipokalsemi; anne sütü alım yetersizliği, geç hipokalsemi; inek sütü ile beslenmeye bağlı aşırı fosfor yüküne bağlıdır.

Kalsiyum tedavisine yanıtız hipokalsemide hipomagnezemi akla gelmelidir.

Antasit kullanımı yenidoğan hipermagneze miye neden olur.

#### **Yenidoğan konvülsiyonları:**



- Yenidoğan konvulsiyonlarının en sık nedeni hipoksik iskemik ensefalopatidir.

- Yenidoğan konvulsiyonlarının en sık metabolik nedenleri hipoglisemi [ilk 3 günde] ve hipokalsemi [3. günden sonra]'dır.  
- Yenidoğanda jeneralize tonik-klonik nöbet görülmez.

- Yenidoğanda en sık görülen nöbet tipi subtle (gizli) nöbettir; en sık konvülsif apne ile ortaya çıkar.

- Myoklonik nöbetler yenidoğanda en az görülen ve prognozu en kötü nöbettir.

- Yenidoğanlarda konvulsiyonla en çok karışan non-patolojik olay Jitterinestir; bu antite-de EEG normaldir.

- **Tedavi:** Altta yatan metabolik neden düzeltilmelidir; neden yoksa ilk tercih fenobarbitaldir. Refrakter nöbette B6 vitamini verilebilir.

Dişi psödohermafroditizmde karyotip 46 XX'dir; en sık nedeni konjenital adrenal hiperplazidir. Konjenital adrenal hiperplazi en sık 21 OH laz eksikliği ile ortaya çıkar.

Yenidoğanda konjenital adrenal hiperplazi taraması kapiller kanda 17-OH progesteron ile yapılır.

En sık görülen psödohermafroditizm en sık nedeni testiküler feminizasyondur.

Hem erkeklerde, hem kızlarda psödohermafroditizm 3-beta OH steroid dehidrogenaz eksikliğinde görülür.

#### **Yenidoğan enfeksiyonları:**

- Erken neonatal sepsis ilk 7 gün meydana gelir; en sık etken grup B streptokoklar ve E. Colidir. Geç neonatal sepsis ise 7. günden sonra ortaya çıkar; koagulaz negatif stafılar ve E. Coli K1 suşuna bağlıdır.

- Yenidoğan sepsisi için en önemli risk faktörü grup B streptokoklarla vaginal kolonizasyon sonucu kontaminasyondur.

yon sonucu kontaminasyondur.

- Yenidoğan sepsisinde en erken yükselen akut faz reaktanı IL-6'dır.

- Yenidoğan menenjitinin en sık nedeni grup B streptokoklardır.

- Yenidoğanlarda viral sepsisin en sık nedeni genital herpesle bulaşan ve vesiküllerle prazente olan HSV tip2'dir.

- Yenidoğan sepsisinde kesin tanı kan kültürü ile konur.

**Yenidoğan konjuktivitinin** en sık nedeni gümüş nitrata bağlı şimik konjuktivitidir.

**Listeria monocytogenes** yenidoğanda granulomatosis infantisepticum, menenjit ve perinatal listerioza neden olur.

Konjenital toksoplazmoz epileptik atakların yanı sıra hidrosefali, koryoretinit, yaygın sebrebral kalsifikasyon yapar.

CMV'de intrakranial periventriküler kalsifikasyona neden olur; korioretinit ve kalsifikasyon tedavi endikasyonudur.

Yenidoğan herpes enfeksiyonlarından en sık HSV tip2 sorumludur. Herpeste tzank testi yararlıdır.SSS Herpes enfeksiyonunun karakteristik olarak temporal lobu tutar.

**Rubella** konjenital enfeksiyonlar arasında en yüksek oranda teratojen olanıdır. Konjenital rubella en sık **trombositopeni** yapar. Konjenital rubella enfeksiyonunda en sık kardiak **PDA**, en sık göz bulgusu **korioretinit**dir.

Plasental geçiş toksoplazma ve CMV'de az, Rubellada fazladır.

CMV'de işitme kaybı riski fazladır.

Maternal genital Herpes enfeksiyonunda sezaryen koruyucudur.

Ani bebek ölümü sendromundan en sık yağ asidi oksidasyon defekti sorumlu tutulur;

Reye sendromu proto-tipidir.

Fenobarbital yoksunluđu dođumdan sonra  
7. günde görölür.





*-ixi-*  
Pediatri  
**GENETİK**

**Antisipasyon** kalıtsal bir hastalığın nesilden nesile aktarılırken hastalığın görülme yaşı erkenleşmesi ve şiddetinin artmasıdır. Trinükleotid tekrar hastalıklarında bu risk artar. Huntington ve myotonik distrofi bu duruma örnektir.

Miyotonik distrofi otozomal dominant kalıtım paterni gösterir.

Trinükleotid tekrar hastalıkları (triplet repeat expansion) CAG, CTG ve GAA gibi üçlü nükleotidlerin bir gen içerisinde anormal sayıda artışı sonucu bazı hastalıkların insidansında artışla ilişkilidir. Sonraki nesillerde artış sonucu hastalık riski artar.

#### **Trinükleotid tekrar hastalıkları:**

- Huntington
- Myotonik distrofi
- Frajil x sendromu
- Frederik ataksisi
- Spinoserebellar ataksi

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 623, 597*

Akraba evliliği özellikle otozomal resesif, X'e bağlı resesif tek gen mutasyonlarında sıklık artışına yol açar.

#### **Otozomal resesif kalıtılan hastalıklar:**

- Adrenal hiperplazi
- Fenil ketonüri
- Kistik fibrozis
- Gaucher hastalığı
- Orak hücre hastalığı

X e bağlı dominant yol ile kalıtılan hastalıklarda baba hasta ise kızların %100'ü hastadır. Ör: D vit. e dirençli rikets, Alport sendromu, İnkontinentia pigmentidir.

Kistik fibrozis 1/250.000 oranında en sık beyazlarda görülür ve otozomal resesif kalıtılır; Delta F 508 gen mutasyonu ilişkilidir.

X e bağlı resesif bir hastalık kızlarda homozigot durumda hastalık ortaya çıkar; için

sorumlu geni taşıyan babanın kızlarında hastalık görülürken, erkeklerde patoloji saptanmaz.

#### X'e bağlı resesif hastalıklar:

- Frajil x sendromu
- Hemofili A
- Rett sendromu
- Renk körlüğü
- Adrenölokodistrofi
- Glukoz 6 fosfat dehidrojenaz eksikliği

Delesyon kromozomdan bir parçanın ayrılmasıdır. Mikrodelesyon ise prometafaz aşamasında ancak saptanabilen küçük delesyonları ifade eder.

#### Mikrodelesyon sendromları:

- Velo-kardio-fasyal Di George sendromu
- Williams sendromu
- Langer-Giedon sendromu
- Prader-Willi sendromu
- Angelman sendromu
- Rubinstein-Taybi sendromu
- Smith-Magenis sendromu
- Miller-Dieler sendromu
- Alagille sendromu
- 22q delesyonu.

Döllenmiş yumurtadaki mitokondriler ovuma aittir; bu nedenle de mitokondriyal kalıtım maternal kalıtım gösterir.

#### Mitokondrial kalıtım gösteren hastalıklar:

- NARP (nöropati, ataks, retinitis pigmentosa)
- Leber optik nöropati
- Pearson sendromu
- MELAS
- Kearns Sayre sendromu

### DOWN SENDROMU KLASİKLERİ

- En sık görülen orta derecede mental retardasyon ve kromozom anomalisi nedeni trizomi 21 sonucu oluşan Down sendromudur.



- İleri anne yaşı en önemli risk faktörüdür.

- En sık rastlanan translokasyon 14q/21q translokasyonudur. 21q721q translokasyonunda %100 kalıtım görülür.

- Yenidoğan dönemindeki en önemli bulgusu hipotonidir, moro refleksi alınmaz.

- Dil dışarda dursa da dilde büyüme mutad değildir.

Kardiyovasküler anomalilerin en sık görüldüğü trizomi 18 (Edwards sendromu)dir.

- Down sendromunda endokardial yastık defekti en sık görülen kardiyovasküler sistem anomalisidir.

- Sıklıkla lösemilerden ALL ve AML M7 görülür; konjenital lösemisinin en sık nedeni trizomi 21'dir.

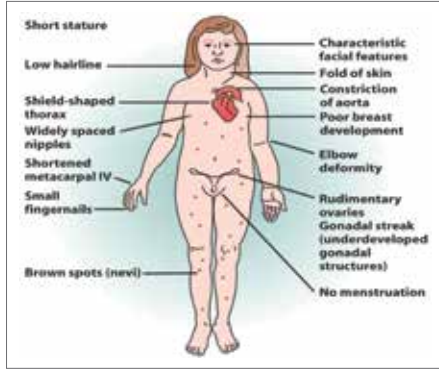
- İleri yaşlarda erken Alzheimer, tiroit hastalıkları ve diyabet ve erken katarakt görülebilir.

- Çölyak, hipotiroidi, Alzheimer, diyabet, geçici lenfoproliferatif sendrom, sensörionöral

işitme kaybı ve kardiyovasküler hastalık riski arttığından bu hastalıklara yönelik testler yapılmalıdır.

- Kalça çıkığı riski artmaz.

## TURNER SENDROMU KLASİKLERİ



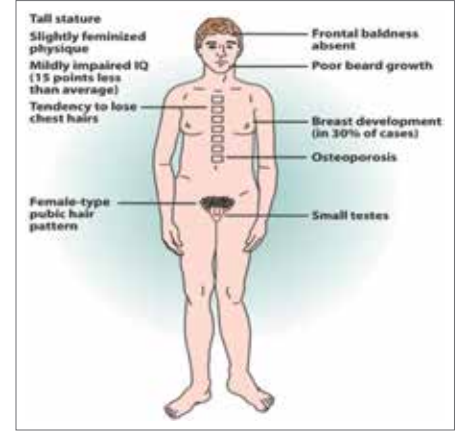
- 45x0 kromozom anomalisi ile ilişkilidir.
- Turner sendromunda biküspit aortik valv (en sık) ve aort koarktasyonu görülür.
- Overler fibrotiktir; hipergonadotropik hipogonadizm görülür.
- Meme başı ayrıklığı ve yele boyun görülür.
- Mental düzeyleri ve IQ normaldir.
- El-ayakta ödem görülür.
- İşitme kusuru ve otoimmün tiroidit siktir.
- Hipotiroidi, inflamatuvar barsak hastalıkları, tip 2 diabetes ve çölyak hastalığı sıklığı artar.

### Noonan sendromunun önemli özellikleri:

- Otozomal dominant geçiş
- Turner sendromu stigmalarını gösterirler.
- Turner'den farklı olarak pulmoner darlık daha siktir.

## KLİNEFELTER KLASİKLERİ

- Klinefelter sendromu 47 XXY sendromudur.
- Klinefelter sendromunda boy toplum ortalamasından 5 cm uzundur.



- İnmemiş testis ve mental retardasyonu olanlarda akla gelmelidir.
- Klinefelter sendromunda gonadotropin düzeyleri artmıştır.
- Pubis ve sakal kıllarında azalma görülür.
- Dişi tipi yağlanma ve küçük testis görülür.
- Jinekomasti görülür.

### VATER sendromu:

- Vertebra
- Anal atrezi
- Trakeoözefageal anomali
- Özefagus atrezisi
- Radial/Renal defektleri

### CHARGE sendromu:

- Coloboma
- Heart (Kardiak defektler)
- Atrezi: Koanal atrezi
- Retardation: Büyüme geriliği
- Genital anomali
- Ear: Kulak anomalileri

Amniotik band sendromu oligohidramni-oz ve amniotik bantların mekanik etkisi ile ekstremitte amputasyonları ile seyreden antitedir.

Mandibula hipoplazisi ve yarı dudak ve damak ilk planda Pierre Robin sendromunu düşündürür.

Akondrodisplazi en sık görülen kondropla-

zi tipidir; FGF3 reseptör defekti ile ilişkilidir; zeka genellikle normaldir.

Makrozomi, makroglossi ve omfalosel triadı Beck-with wiedeman sendromunu akla getirmelidir.

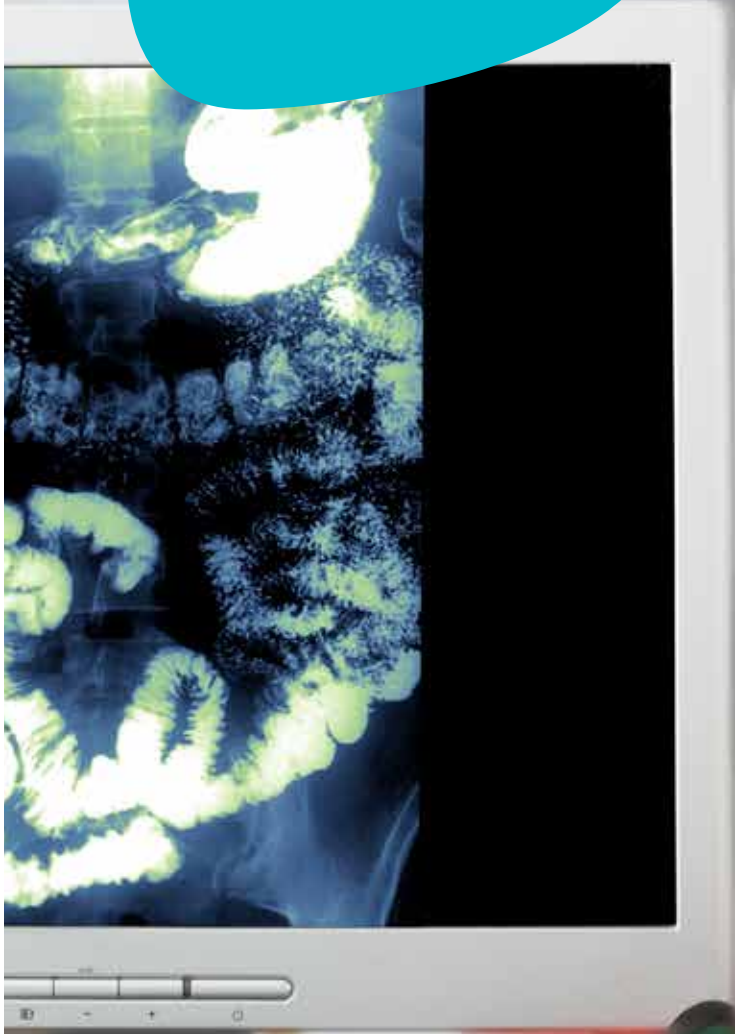
Sturge weber sendromu kalıtsal geçişi olmayan tek fakomatozdur; 5. Sinirin trasesinde porto-wine vasküler malformasyon görülür.





**GASTROENTEROLOJİ**  
Pediyatri

— i x i —  
Pediatri  
GASTROENTEROLOJİ



Özofagus proksimali çizgili, distali düz kasları içerir; polimyozitte proksimal sklerodermada distal özofagus tutulur. Sklerodermada reflü eğilimi artar.

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 1189*

Özofagusta görülen en sık özofagus atrezisi distal fistüllü proksimal atrezidir.

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 1783*

Özofageal atrezisinde yenidoğanda beslenme sırasında siyanoz, öksürük, regürjitasyon ve solunum güçlüğü, ağızda aşırı sekresyon görülür.

Gastroözofageal reflüde gold standart tanı yöntemi 24 saatlik pH monitorizasyonudur.

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 1788*

Özofagus motilite bozukluklarında **manometri** gold standart tanı yöntemidir.

Akalazyada en duyarlı tanı testi **manometredir**.

**Paradoks disfaji** akalazyaya için karakteristiktir.

En sık diafragma hernisi **Bochdalek** (sol posterolateral yerleşir) hernisidir; Morgagni önde yerleşir. Bochdalek hernisi konjenital hernilerden olup pulmoner hipoplazi ile ilişkilidir.

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 862*

Konjenital pilor stenozunda doğumu takiben 2-4. hafta içerisinde fıskırır tarzda safrasız kusma görülür; pilor stenotik olduğundan retrograde safra reflüsü görülmez.

**Konjenital pilor** stenozunda hipokalemik, hipokloremik, metabolik alkaloz ve paradoks asidüri görülür.

**Duodanel atrezide** double-bouble işareti

görülür; mide havası dışında ikinci hava-sıvı seviyesi izlenir.

### **Beckwith-Wideman sendromu:**

- Sıklıkla sporadik olup 11. Kromozomla ilişkilidir.

- İnsülin ve IGF overekspresyonu görülür.

- Makrozomi, mikrosefali, makroglossi, omfalosel, hiperinsülinizm, hemihipertrofi, inguinal herni görülür.

- Willms ve hepatoblastoma riski artmıştır.

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 778*

Yenidoğanda ayakta direkt batin grafisinde sabun köpüğü mekonyum ileusu bulgusudur.

Kistik fibrozisin yenidoğandaki karakteristik bulgusu mekonyum ileusudur.

Yenidoğanda kalın barsak tıkanıklığı Hirschsprung Hastalığını akla getirmelidir.

**Meckel divertikülü** gastrointestinal kanalın en sık görülen konjenital anomalisidir; **duktus omfalomezenterikus**'un kapanma defekti ile ilişkilidir.

### **Meckel 2 kuralları:**

- Toplumda %2 oranında görülür.- İleo-çekal valvin 2 feet proksimalinde yer alır.

- **iki** tipte ektopik mukoza içerir: Gastrik ve pankreas.

- **iki** inç uzunluğundadır

*Nelson's textbook of pediatrics, twentieth edition, p 1804*

Meckel divertikülü sıklıkla intestinal mukoza içermekle birlikte en sık bulunan ektopik mide dokusu içerir; bu da çocuklarda kanamayla prezantasyonunu açıklar.

Prenatal dönemde büyüme üzerinde en et-

kili hormon insülin'dir.

Fetal büyümede selüler hiperplazi (ilk 16 hafta) evresini etkileyen olaylarda simetrik SGA görülür.

Yenidoğan ve süt çocukluğu döneminde büyüme etkileyen en önemli faktör beslenmedir.

Pubertede büyümeyi etkileyen faktörler sürrenal hormonları, sex hormonları ile growth hormondur.

Boy, vücut ağırlığı ve baş çevresi karşılaştırıldığında doğumu takibeden dönemde oransal olarak en hızlı büyüyen baş çevresidir.

Doğumda ortalama baş çevresi 35 cm'dir.

Pubertede erkeklerde testis hacminde artma, kızlarda telarş ilk belirtidir.

**Makrosefalinin** infant çağındaki en sık sebebi hidrosefalidir.

Makrosefalinin çocuklarda en sık sebebi aileseldir.

Nöromotor gelişim evrelerinde kısa süreli desteksiz oturma ilk 6.ayda görülür.

Sağlıklı çocuk doğum ağırlığının 2 katına 5. Ayda ulaşır.

Sağlıklı çocuk doğum ağırlığının 3 katına 12 ayda ulaşır.

Sağlıklı çocuk doğum ağırlığının 4 katına 24 ayda ulaşır.

Sağlıklı çocuk doğum boyunun 2 katına 4 yaşta ulaşır

Sağlıklı çocuk doğum boyunun 3 katına 12-13 yaşta ulaşılır.

Doğumda var olup da en erken saptanan sinüsler ethmoid ve maksiller sinüslerdir.

Ethmoid ve maksiller sinüsler hayatın ilk 6 ayında havalanır.

Frontal sinüsün oluşumu üç yaşında başlar ve 6-7 yaşlarında radyolojik olarak saptanabilir.

Sfenoid sinüsler 3 yaşında havalanır.

Mastoid antrumunda hava boşlukları 4-5 yaştan sonra görülür.

Ön fontanel 10-12 ayda (3-18 ay), arka fontanel 4-6 haftada kapanır.

Takvim yaşı= kemik yaşı > Boy yaşı ise genetik (ailevi) boy kısalığı düşünülmelidir.

Takvim yaşı > boy yaşı  $\geq$  kemik yaşı ise konstitusyonel boy kısalığı düşünülmelidir

Takvim yaşı > kemik yaşı > Boy yaşı ise izole GH eksikliği akla gelmelidir.

Takvim yaşı > Boy yaşı > kemik yaşı ise akla hipotiroidizm ilk planda gelmelidir.

Orantısız boy kısalığı varlığında otozomal dominant kalıtılan Akondroplazi akla gelmelidir.

Prader-Willi Sendromu, obesite, hipogenitalya, diabet, kısa boy, mental gerilik görülür.

Williams Sendromu, elfin face, mental gerilik, konjenital kalp hastalığı, boy kısalığı, hiperkalsemi ile karakterizedir.

Homostistinüride Marfan'a benzer görünüm (ince uzun boy, uzun ekstremite, araknodaktili, skolyoz, pektus ekskavatum veya karinatum, genu valgum, pes kavus, yüksek damak, diş sayısında fazlalık gibi) gelişir. Marfandan farklı olarak mental gerilik ve lens subluksasyonu görülür.

Çocuklarda en sık görülen skolyoz idiopattir, sıklıkla ergenlik döneminde görülür.

Crohn hastalığı segmental tutar, anal kanalda atipik ülserlerle prezente olur.

Ülseratif kolit diffüz tutulum yapar, mukozayı tutar, rektum tutulumu ile başlar.

Ülseratif kolitte pankolitte terminal ileum tutulması back wash ileitis olarak tanımlanır.

Adenomatöz polipler kanser riski taşırlar.

Peutz-jeghers sendromunda ince barsakta hamartomatöz polipler görülür, peroral hiperpigmentasyon karakteristiktir.

Pansitopeni + pankreas yetmezliği = Shwachman-Diamond Sendromu

En sık görülen konjenital disakkaridaz eksikliği Sukraz-izomaltaz eksikliğidir.

Karbonhidrat malabsorbsiyonunun en sık nedeni Laktöz intoleransdır.

**Reye sendromu influenza ve aspirin ile ilişkilidir; sarılık görülmez.**

**Çocuklarda en sık karaciğer nakli endikasyonu ekstrahepatik bilier atrezidir.**

**Byler hastalığı yüksek serum direk bilirubinine rağmen GGT ve kolesterol normaldir.**

**Wilson'da kesin tanı karaciğer biopsisinde kuru karaciğer bakır düzeyi ile konur.**

**Çölyak hastalığında enterokinaz aktivitesi normaldir.**

Meckel tanısı için seçilecek yöntem Tc99 M perteknetat sintigrafisidir.

İki yaş altında sıklıkla akut batın nedeni invajinasyondur.

İnvajinasyon en sık ileoçekal bölgede meydana gelir.

Çilek jölesi şeklinde dışkılama invajinasyonu düşündürür.

Steatore 72 saat biriktirilen dışkıda yağ ölçümü ile kesin tanı konur (>7gr)

Karbonhidrat malabsorbsiyonunda gaitada reduktan madde, D-Xyloz testi, gayta pH'sında aside kayma görülür.

Çölyak hastalığında en spesifik ve sensitif

antikor doku-transglutaminaz antikorudur.

Çölyakta kesin tanı klinik ve labortuarı uygun hastada ince barsak biopsisidir.

Abetalipoproteinemi, yağ malabsorbsiyonu, retinitis pigmentosa ve spinoserebellar dejenerasyon ile prezente olur; tanıda lipid elektroforezi yararlıdır.

Reye Sendromu Varisella, influenza enfeksiyonlarında kullanılan salisilat kullanımı ile ilişkilidir.

### MALNÜTRİSYON

Genel olarak **insanlarda esansiyel aminoasitler** valin, lösin, izölösin, lizin, treonin, triptofan, fenilalanin, metionin; **yenidoğanlarda** (semiesansiyel) histidin ve arjinin; **pretermelerde** sistein ve tirozin; **çok düşük doğum ağırlıklı bebeklerde (<1500 gr) ve 28.gestasyonel haftadan erken doğanlarda** taurindir.

**Esansiyel yağ asitleri** linoleik, linolenik asit ve araşidonik asittir.

**Glutamik asit** anne sütünde konsantrasyonu en yüksek aminoasittir.

**Taurin**, safra tuzu konjugasyonunda rol oynadığı gibi SSS gelişimine katkıda bulunan, nöromodülatör ve nörotransmitter aminoasittir; ayrıca retina gelişiminde rol alır.

**Laktoferrin** hem bakterisidal hem de bakteristatik etkilidir; bunu demiri bağlayarak azaltarak ve gram (-)lerinden duvarından lipopolisakkarit salınımı yaparak gösterir.

Kompleman sistemini alternatif yoldan aktiveleyen ve anne sütü ile bebeğe geçiş bağırsığı koruyan **IgA**'dır.

Anne sütü **laktozu** inek sütünden fazladır.

Anne sütünde konsantrasyonu düşük olan vitaminler **D ve K vitaminidir**.

Anne sütünde en fazla bulunan büyüme

faktörü epidermal growth faktör (EGF)'dür.

### AÇIKLAMA

#### SORU

**Aşağıdakilerden hangisi galaktozemili hastalarda tedaviye rağmen önlenemez?**

- A) Renal Fanconi sendromu
- B) Siroz
- C) Hipoglisemi
- D) Minör nörolojik defisitler
- E) Katarakt

Galaktozemide galaktoz 1 fosfat birikimine bağlı gelişen renal Fanconi sendromu, hepatoselüler hasar ve uzamış sarılık ile galaktitol birikimine bağlı katarakt diyet tedavisi ile engellenir. Henüz nedeni de bilinmeyen ovarial yetmezlik ve minör nörolojik problemler (öğrenme güçlüğü, konuşma bozukluğu vb) tedaviye rağmen gelişebilir.

#### Yanıt-D

Galaktozemi, MGUS ve fenil ketonüride emzirme kontrendikedir.

Galaktozemide overyen yetmezlik ve minör nörolojik problemler tedaviye rağmen düzelmez.

Sütlerde bulunan başlıca proteinler **Whey proteini** ve **kazeindir**.

**Akut malnütrisyon**da yaşa (Gomez) ve boya (Harward sınıflaması) göre vücut ağırlığının azalması ilk göstergelerdir. **Malnütrisyon**da **kronikleşme** boya yaşa göre beklenenden sapma olması halinde akla gelmelidir.

Cilt kalınlığında azalma protein malnütrisyon göstergesidir.

Malnütrisyon

sentezinde azalma olmasıdır.

Yedi günü aşan **total parenteral beslenme**de en sık eksikliği olan mineral çinko olup bu oligulara **çinko, selenyum** ve **manganez** desteği sağlanmalıdır.

**Ödemsiz tipte malnütrisyon** (Marasmus) nisbeten daha sıktır ve 0-12. aylarda görülür. Kan aminoasitleri normaldir. Kas ve yağ doku azalır.

**Ödemli tipte malnütrisyon** (Kwashiorkor) ise daha geç dönemde anne sütü kesildikten sonra 1-5 yaşlarında görülür. Dermatit ve pallegra görünümü sıktır.

**Kwashiorkor**'da en sık hangi A vitamini eksikliği olur

Protein enerji malnütrisyonu **dehidratasyon ve enfeksiyonu** düzeltmek esastır.

Protein enerji malnütrisyonu çocuklarda **laktaz eksikliği** (en sık) nedeniyle laktöz içeriği düşük yoğurtlar tercih edilmelidir.

Protein enerji malnütrisyonunda elektrolitlerden en sık **K ve Mg kaybı** görülür.

**Protein enerji malnütrisyonunda başta gelen ölüm nedenleri:**

- Ağır dehidratasyon
- Kalp yetmezliği
- Enfeksiyon
- Elektrolit dengesizliği

## SORU

**Aşağıdaki hastalıklardan hangisinin tedavisinde vitamin kullanılmaz?**

- A) Akut promyelositer lösemi
- B) Hereditör fruktoz intoleransı
- C) Homosistinüri I
- D) Hartnup hastalığı
- E) Biotinidaz eksikliği

## AÇIKLAMA

Vitaminlerin tedavi amaçlı kullanıldığı klinik tablolarda bu vitaminin enzim kofaktörü olması, eksikliği ya da yüksek dozlarda tedavi edici etkilerinden yararlanılmaktadır. Vitamin desteği gerek klinik tablolar:

- Akut promyelositer lösemi: AML M3 olarak da tanımlanan klinik tabloda all-trans retinoik asit kullanılır. Tedavi edici amaçlı verilir
- **Glutarik asidüri:** Riboflavin (B2)
- **Homosistinüri:** Piridoksin (B6), folik asit (B9)
- **Hartnup hastalığı:** Niasin (B3)
- **Biotinidaz eksikliği:** Biotin (B7)
- Tüberküloz tedavisinde **izoniazidin** B6 vitamini eksikliğine neden olması nedeniyle B6 vitamini özellikle nöropati gelişenlere önerilir.
- **Metilmalonik asidemi:** B12
- **Propionik asidemi:** Biotin
- **Multipl karboksilaz:** Biotin
- **MSUD:** Tiamin
- **Tirozinemi III:** C vitamini
- **Hawkinsinüri:** C vitamini
- **YD geçici tirozinemisi:** C vitamini
- **Alkaptonüri:** C vitamini
- **Glutarik asidüri:** B2 vitamini
- **Homosistinüri I:** B6 ve folat
- **Homosistinüri II:** B12
- **PDH eksikliği:** Tiamin
- **Hartnup hastalığı:** Niasin

Hereditör früktoz intoleransı aldolaz B eksikliğine bağlıdır ve tedavisinde früktozun diyetten çıkarılması esastır.

## Yanıt-B

A vitamini eksikliğinde gece körlüğü (ilk bulgu), kserostomi, kseroftalmi, keratomalazi ve üriner sistemde epitelyal metaplazi görülür.

Vitamin A intoksikasyonunda psödötümör serebri görülür.

A vitamini AML M3, kızamıktan korunma ve bronkopulmoner displazide verilir.

E vitamini eksikliğinde trombosit adhezyonu artar ve trombositoz görülür.

Folik asit eksikliğinde nörolojik bulgular görülmez, ovalomakrositoz ve nötrofillerde hipersegmentasyon tipiktir. Tanıda serum düzeyi ve FİGLU testi yapılır (histidin yüklen-dikten sonra idrarda FİGLU (formiminogluta-mik asit) atılımına bakılır).

Preterm bebeklerde E vitamini eksikliği he-molitik anemi ve preterm retinopatisine ne-den olur.

Tiamin eksikliği **gastrik by-pas cerrahisi**, MSUD ve karaciğer hastalıklarında görülür.

Tiamin eksikliği Beriberi hastalığına neden olur. Akut ve kronik Beriberide kalp yetmezli-ği ölüm nedenidir.

Tiamin eksikliğini gösteren en önemli tanıs-al test tiamin ile kliniğin düzelmesidir. Ayrıca eritrosit transketolaz aktivitesinin azalması tanısaldır.

Fototerapi alan çocuklarda B2 eksikliği gö-rülebilir; anguler stomatit, keilozis, magenta dili (dil papillalarında atrofi), yüzde sebore, dermatit görülür.

B6 eksikliği hiperoksalüri yapar; kalsiyum oksalat taşları yapar.

Homosistinüride B6 (pridoksin) vitamini te-davide verilebilir; tedavi sonrası serum ho-mosistein düzeyi hızla azalır.

Süt çocuğu konvülsiyonunda B6 vitamini ek-sikliği rol oynayabilir.

**INH** B6 vitamini eksikliğine neden olabilir.

**Metilmalonik asidemi** B12 eksikliğinde gö-rülür; tedavisinde B12 verilmelidir.

Niasin eksikliğinde pallegra [ 3D: Dermatit+diare+demans] görülür. Pellegra tedavisin-de niasin verilebilir.

Multipl karboksilaz enzimlerinin kofaktörü olan vitamin **Biotin**'tir.

**C vitamini** kollojenin normal sentezi için ge-reklidir. C vitamini eksikliğinde (Skorbüt) pe-riost gevşekliliği (subperiostal kanama), spur, kemik epifizinde Frankel hattı, kemiklerde kortekste azalma görülür.

#### **C vitamininin kullanım alanları:**

- Alkaptonüri
- Kawasaki
- Geçici fenilketonüri
- Yenidoğanın geçici tirozinemi
- Chediak-Higashi
- Hawkinsinüri
- Methemoglobinemi,
- Demir eksikliği anemisi

Keshan hastalığı selenyum eksikliğine bağ-lıdır.

**Molibden** eksikliğinde mental retardasyon, konvülsiyon ve ksantinüri görülür.

**Çinko** bakır emilimini azalttığından dolayı Wilson tedavisinde kullanılır.

**Akrodermatitis enteropatika** serum çinko düzeyinde düşüklükle karakterize olup alo-pesi, kronik diyare, cilt lezyonları, steatore görülür.

**B12 vitamini** midede R faktörü ile duode-numda intrinsik faktörle birleşerek ileumdan emilir.

**D vitamini eksikliğinde** rikets görülür; hem Ca, hem de fosfor düzeyi düşüktür. **D vi-tamini intoksikasyonunda** iştahsızlık, ir-ritabilite, konstipasyon, poliüri, polidipsi, hiperkalsemi ve hiperkalsiüri, dehidratas-yon bulguları, kusma ve başağrısı görülür; hiperkalsiüri sonucu nefrokalsinoz görülür.

**K vitamini eksikliğinde** II, VII, IX ve X. Fak-törlerin ko-faktörüdür. Dikumarol (warfarin) K vitamini antagonistidir.

**B12**, metilmalonik asidüri, **Biotin**, propyonik asidemi, **B1 (tiamin)**, MSUD-Maple syrup urine disease, **B6 vitamini** homosistinüri tip



1 ve **niasin** Hartnup hastalığında kullanılır.

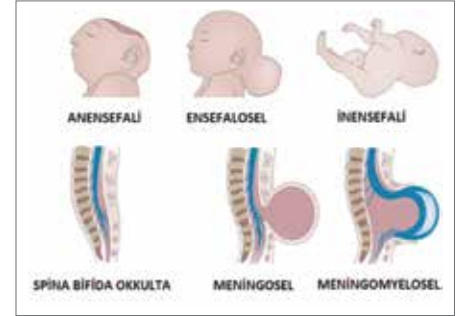


**NÖROLOJİ**  
Medikal

A hand holding a blue pen points to a specific area on a brain MRI scan displayed on a lightbox. The scan shows various cross-sections of the brain. A teal-colored graphic overlay is positioned in the upper left corner, containing the text 'Pediatri' and 'NÖROLOJİ' in white. The background is a blurred clinical setting.

— i x i —  
Pediatri  
NÖROLOJİ

## NÖRAL TÜP DEFEKTİ KLASİKLERİ



- Nöral tüp defekti gebeliğin 3-4. haftalarında ortaya çıkar; en sık görülen **SSS anomalisidir**.

- Amniotik sıvıda **AFP** ve **asetilkolin esteraz artışı** en duyarlı testlerdir.

- Nöral tüp defektlerinin kalıtım paterni **multifaktoriyeldir**.

- Nöral tüp defekti insidansını azaltmak için gebelik öncesi **folik asit** replasmanı uygulanmalıdır.

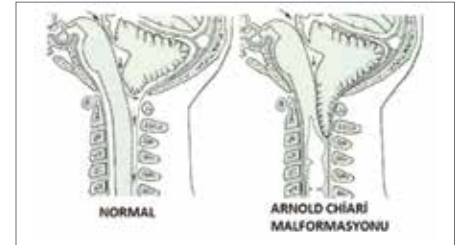
- **Meningomyelosel**, nöral dokunun lomber bölgeden herniasyonudur; en sık eşlik eden komplikasyon hidrosefalidir; bu olgulara **sıklıkla Arnold-Chiari anomali** eşlik eder.

- **Valproik asit** kullanan annelerin bebeklerinde spina bifida gelişebilir.

- **Ensefalosel** en sık **okspital bölgeye** yerleşir.

- En ağır nöral tüp defekti **anensefalidir**.

Nöral tüp defektlerinde **en sık ölüm nedeni** enfeksiyonlara sekonder **hidrosefalidir**.



**Arnold chiari malformasyonu** medüller ve serebellar dokunun foramen magnumdan herniye olması sonucu oluşur. Dört alt tipi tanımlanmıştır; bunlarda tip 2'ye Dandy walker anomalisi eşlik eder.

Nörodermal sinüs herhangi bir nörolojik problem nedeni olmamakla birlikte genişleyerek spinal korda uzandığında tekrarlayan menenjitte neden olabileceğinden dolayı kapatılmalıdır.

**Klippel feil** sendromu birkaç servikal vertebra yokluğu sonucu oluşur. Kısa boyun, düşük saç çizgisine neden olur.

#### **Hücre migrasyon bozuklukları:**

- Lizenensefali
- Hidanensefali
- Korpus kallozum agenezisi
- Porensefali: Parenkim içinde kist ve kavite bulunması
- Şizensefali: Serebral hemisferlerde unilaterale ya da bilateral yarıklık olması

**Möbius sendromu**, bilateral fasyal sinir ve n. abducens paralizisini tanımlar. Pektoral kas hipoplazisi eşlik ettiği takdirde **Pöland-möbius sendromu** olarak tanımlanır.

**Skafosefali** en sık görülen kraniosinotizmdir.

## **HİDROSEFALİ KLASİKLERİ**

Baş çevresi artışı, bulantı-kusma varlığında akla hidrosefali gelmelidir.

Hidrosefali BOS'un aşırı birikimi sonucu ventriküllerin genişlemesidir.

**Kommunike** (BOS dolaşımında sorun olmaksızın meydana geliyorsa)

- **Akondroplazi**
- Baziller impression
- Menenjitler
- Post-hemorajik olgular
- Subaraknoid lösemik tutulum

#### **Non-kommunike (dolaşımı engelleyen bir formda ise)**

- Aquaduktal stenoz
- Arnold chiari
- Klippel feil
- Dandy walker
- Kütle lezyonlar (abse, hematoma vb)
- Galen ven anevrizması

Hidrosefali tanısında USG yararlıdır.

**Tedavi:** Ventrikül-periton şantı

Serebral palsi en sık **hipoksiye** bağlı santral motor lezyonları tanımlar; çocuklarda en sık görülen hareket bozukluğu nedenidir.

Serebral palsi spastik, ekstrapiramidal (hiperbilirubinemi) ve mikst tipleri arasında en sık görülen tipi spastik tiptir.

Ekstrapiramidal tip serebral palside zeka genellikle normaldir.

#### **Mitokondrial ensefalomyopatiler:**

- **MELAS:** Mitokondrial ensefalomyopati, laktik asidoz, senkop atakları
- **MERRF:** Myoklonus, ensefalopati, ragged red fibriller
- Kearns Sayre
- Leigh hastalığı
- ATPaz subunit 6 hastalığı
- LHON: Leberin herediter optik nöropatisi

ADEM'de bulantı kusma, ateş ve baş ağrısı başlangıç bulgularıdır.

Konvülsiyon en sık görülen nörolojik hastalıktır.

Basit febril konvülsiyonlar genellikle jeneralize tiptedir.

Febril konvülsiyon en sık tekrarlamayan konvülsiyondur; sıklıkla 9 ay-5 yaş arasında görülür.

#### **Febril konvülsiyonlarda LP endikasyonları:**

- Hasta 12 ayın altında ise,

- 12-18 ay arasında komplike nöbet geçirenlerde
- >18 ay ve menenjit şüphesi varsa

Epilepsi akut serebral hasarla ilişkisiz tekrarlayan konvülsiyonlardır.

Erişkinde en sık görülen epilepsi tipi kompleks parsiyel nöbetlerdir. Kompleks nöbetler bilinç kaybının ardından çiğneme, yutkunma, ağzını şapırdatma ve düğme ilikleme hareketleri ortaya çıkar. Basit parsiyel nöbetle absans nöbetlerinden daha uzundur.

Beniğn rolandik epilepsi uykuda, uykuya dalarken meydana gelir.

Absans nöbetleri kısa bilinç kaybı atakları ile karakterizedir. Tedavisinde etosüksimid ve valproik asit kullanılır. Parsiyel kompleks nöbetlerle ayırıcı tanıya girer.

Dravet sendromu, 1 yaş civarı başlayan, her 1-2 ayda bir tekrarlayan febril-afebril, unilaterale klonik nöbetlerle karakterizedir; febril nöbetlerden sık aralık ve daha uzun olmasıyla ayrılır. EEG'de hızlı diken dalga paterni gözlenir.

En sık görülen jeneralize nöbetler grand mal nöbetlerdir.

Yenidoğanda en sık nöbet tipi Subtle tiptir.

West sendromunda triad olarak EEG'de hipsaritmi (burst supresyon), mental retardasyon ve myoklonik nöbetler görülür. ACTH en yararlı ilaçtır. Lennox Gestaut sendromu tedaviye dirençli çocukluk çağı epilepsilerinin %70'inden sorumludur.

Lafora hastalığında laforin veya malin gen mutasyonlarının görülmesi tanısaldır.

Landau Keffner sendromu otizmle karışır. Valproik asit tercih edilmelidir.

Status epilepticusta ilk tercih benzodiazepinlerdir.

## NÖRO-DEJENERATİF / KUTANÖZ SENDROMLAR

### Nöro-dejeneratif hastalıklar:

- Nöronal seroid lipofusinoz (en sık)
- Sfingolipidozlar (Neiman pick, Gaucher, GM1/2 gangliozidoz, Krabbe, metakromatik lökodistrofi)
- Siyalidoz
- Alexander hastalığı
- Rett sendromu

### Nörokutanöz sendromlar:

- Nörofibromatoz
- Tuberoskleroz
- Sturge weber hastalığı
- Ataksi telanjiektazi
- Lineer nevüs sendromu
- Von Hippel Lindau sendromu
- Sjögren Larsson sendromu

GM1 gangliozidoz OR kalıtlıdır; beta-galaktozidaz eksikliğine bağlıdır; GM2 gangliozidoz ise Tay Sachs (hexaminidaz A eksikliği) ve Sandhoff (hexaminidaz A ve B eksikliği) alt gurublarını kapsar.

Tay-Sachs (beyaz cevher) ve Krabbe (Gri cevher) hiperakuzi ile giden nörodejeneratif hastalıklardır.

Krabbe hastalığı galaktoserebrozidaz eksikliğine bağlı OR hastalıktır.

**Metakromatik lökodistrofi**de aril sülfataz A eksikliği görülür.

**Nörolojik tutulum olmayan mukopolisakkaridozlar** **Marateux Lamy** ve **Morquio hastalıkları**dir.

Alexander hastalığı GFAP geni mutasyonu sonucu oluşur; makrosefaliye neden olur.

Rett sendromunda el çırpma hareketi gibi ellerin amaçlı ve spontan kullanımı kaybı görülür.

Subakut sklerozan panensefalit kızamık vi-

rüsünün neden olduğu yavaş virüs enfeksiyonudur. BOS'ta kızamık antikorunun görülmesi tanısaldır.

Multipl sklerozda en sık tutulan kraniyal sinir optik sinirdir; tanıda MR yararlıdır. MS'de BOS'ta oligoklonal band tipiktir. Bilinç kaybı ve ensefalopati görülmez.

## ADEM (akut dissemine ensefalomyelit)

> **ADEM** (akut dissemine ensefalomyelit) ÜSYE ve aşı sonrası görülen demyelinizan hastalıktır.

> ADEM ayırıcı tanısında ilk multipl skleroz (MS) düşünülmelidir.

> **ADEM'de MR'da talamus, beyaz cevher, bazal ganglion ve beyin sapı tutulumu izlenir.**

> **ADEM** MS ayırıcı tanısında karakteristik olarak,

- Aile öyküsünün olmaması (MS'de %20 aile öyküsü vardır),
- 10 yaş altı (MS >10yaş),

### SORU

Ara ara baş dönmesi ve senkop atakları tanımlayan 5 yaşındaki bir erkek çocuğun değerlendirmesinde ekokardiografisinde incelemelerinde kalp kası ile devamlılık gösteren kütle lezyon görülmüştür. Hastanın biopsisinde rabdomiyom saptanmıştır.

**Bu hasta için olası tanı aşağıdaki-lerden hangisidir?**

- A) Nörofibromatozis
- B) Tüberoskleroz
- C) Sturge-Weber sendromu
- D) Von-Hippel Lindau hastalığı
- E) İnkontinentia pigmenti

- Bilinç kaybının eşlik etmesi,
- Optik sinir tutulumunun bilateral olması (MS unilateral),
- BOS'ta lenfositik pleositozun eşlik etmesi (MS'de oligoklonal band tipiktir)
- Steroide nisbeten iyi yanıt vermesi ile MS'den ayrılır.

> Tedavi: Yüksek doz steroid ve İViG uygulamasıdır.

Menkes Kinky Hair ve Wilson hastalığının ortak bir laboratuvar özelliği serum seruloplazmini düşük olmasıdır.

Menkes Kinky Hair hastalığında tipik saç bulgusu pili tortidir.

### AÇIKLAMA

Kalp kasında rabdomiyom ve renal anijom-yolipom ifadeleri tüberosklerozun anahtar kelimeleridir. Tüberosklerozda klinik bulgular:

- Nörolojik: Konvülsiyonlar, mental gerilik, intrakranial kalsifikasyonlar
- Deri bulguları: Adeno-sebaseum, depigmente alanlar
- Yaygın fibromlar: Subungual fibromlar, gingival fibromlar, deri fibromları
- Artmış malignite: Renal tm, retinal hamartom, kardiyak rabdomiyom

### Yanıt-B

Tüberosklerozda klinikte en sık gözlenen klasik bulguları mental retardasyon, epilepsi, cilt bulguları (adenoma sebaceum)dır.

Kardiyak rabdomiyom en çok hangi nörokutanöz sendromlardan Tüberoskleroz ile ilişkilidir.

Tüberoskleroz epilepsisinde vigabatrin önerilir.

Sturge weber sendromu kalıtsal geçişi olmayan tek nöro-kutanöz sendromdur. Rad-

yografide tramvay yolu tipiktir.

## NÖROFİBROMATOZ

> Multiorgan tutulumu NF tip 1 için karakteristik iken NF tip 2 sadece 8. Sinir tutulumu ile karakterizedir.

> Embriolojik dönemde nöral krest hücrelerinde migrasyon defekti sonucu oluşur.

> NF tip1’de cafe-au-late lekeleri, lisch nodülü, kemik lezyonları, optik gliomalar görülür.

> En sık nörokutanöz hastalık NF-1dir

> Nörofibromatozis tip 1 geni17. kromozoma lokalize olup, otozomal dominant kalıtılır.

> NFM tip2 geni 22. kromozoma lokalize olup otozomal dominant kalıtılır.

> NF 2’de bilateral 8. sinir schwannomu (akustik nörinoma) karakteristiktir.

> Tanı: Klinik bulgularla konur.

> Tedavi: Lezyonların cerrahi olarak çıkarılması

Dilde fasikülasyon spinal muskuler atrofiyi düşündürmelidir.

Duchenne muskuler distrofisinde distrofin kas proteini sentezlenmez, gowers arazi ve psödohipertrofi tipiktir. CPK ve myojen AST düzeyi belirgin artmıştır. Palyatif tedavi uygulanır; steroid tedavisi yararlı olabilir.

Myotonik muskuler distrofide fenitoin kullanılabilir.

**Guillain-Barre Sendromu** simetrik kuvvet kaybı, duyu kaybı, asimetrik tutulum, asendan ilerleme, albuminositolojik uyumsuzluk ve **İVİG tedavisi** ile iyi prognoza sahiptir.

**Transvers myelitte** mesane ve barsak fonksiyon kaybı, Guillain-Barre sendromundan ayırımında önemlidir.

Neonatal miyasteni anneden geçen Ach reseptör antikolları gelişir.

BOS sızıntısında en sık menenjit etkeni pnömokoklardır.

Orak hücreli anemide en sık menenjit etkenleri pnömokok ve Hib’tir.

Kompleman ve properdin eksikliğinde en sık menenjit etkeni Neisserialardır.

Aseptik menenjitin en sık etkeni enteroviruslardır.





**KARDIYOLOJI**  
Mediativ

- i x i -  
Pediatri  
KARDIYOLOJİ



**Sağ koroner arter** embriyolojik dönemde kalbin deksropozisyonu nedeniyle kalbin inferiorunu besler.

Fetal dolaşımında O2 seviyesinin en düşük olduğu kısım **vena cava superior**'dur.

Fetal dolaşımında O2 seviyesi **vena umbilicalis/duktus venosusta** en yüksektir.

Fetal dolaşımdaki şantlar plasenta, duktus venosus, duktus arteriosus ve foramen ovalede görülür.

**Duktus venosus** v. umbilicalis ile v. cava inferior arasında yer alır.

**Duktus arteriosus** aorta ile pulmoner arter arasında yer alır.

**Duktus arteriosusta** fetal dönemde şant pulmoner arterden aortaya doğru (sağ-sol şant)dur.

Sağlıklı insanlarda PDA'dan şant yönü aortadan pulmoner artere doğru (soldan sağa, PH yoksa)dur.

**Duktus arteriosus** doğumdan 10-15 saat sonra fonksiyonel kapanır.

**Duktus arteriosus** doğumdan 2-3 hafta sonra anatomik kapanır.

Doğumdan sonra Pulmoner vasküler direnç azalır ve sistemik vasküler direnç artar.

Fetal dolaşımın doğum sonrası devam etmesine persistan fetal dolaşım (persistan pulmoner hipertansiyon) denir.

Persistan fetal dolaşımında akciğer bulguları normalken, siyanoz, KKY, dispne, takipne görülür.

Gebeliğin 1. trimesterinde **rubella enfeksiyonu** geçiren annenin bebeğinde olası kalp anomalileri PDA (en sık) ve periferik pulmoner stenozdur.

Gebelikte **parvovirus B19 enfeksiyonu** geçiren annenin bebeğinde olası kardiyak

hastalık otoimmün konjenital kalp bloğu ve hidrops fetalistir.

**Fetal hidantoin sendromunda** kalp anomalisi aort stenozu ve pulmoner stenozdur.

**Fetal alkol sendromunda** VSD en sık görülen kardiyak anomalidir.

**Ebstein anomalisi**, annenin gebelikte lityum kullanması ile ilişkili kardiyak anomalidir.

Diyabetik anne çocuklarında en sık geçici kardiyak patoloji asimetric septal hipertrofidir.

## KALP YETMEZLİĞİ KLASİKLERİ

Intrauterin en sık konjestif kalp yetmezliği nedeni ağır anemidir. (Rh uyumsuzluğu, fetomaternal kanama, Parvovirus B 19 enf)

Prematürelde en sık kalp yetmezliği nedeni PDA+sıvı yüklenmesidir.

Bir yaş altında en sık kalp yetmezliği yapan siyanotik kalp hastalığı, TGA'dır.

Süt çocuklarında en sık kalp yetmezliği bulgusu veren soldan sağa şanlı kalp hastalığıdır.

Büyük çocukta kalp yetmezliği bulgusu myokarda yayılan ARAda görülür.

Doğumdan sonra ilk 24 saatte kalp yetmezliği bulgusu doğum asfiksisinde görülür.

Doğumdan sonra ilk 7 günde kalp yetmezliği bulgusu hipoplastik sol kalp sendromunda görülür.

Doğumdan sonra ilk 1 ayda kalp yetmezliği bulgusu Aort koarktasyonunda görülür.

Kalp yetersizliğinde miyokard performans bozukluğu terleme, taşikardi ve kardiyomegali bulgusu

Pulmoner konjesyon bulguları: Takipne, efor dispnesi, ortopne, siyanozdur.

Sistemik venöz konjesyon bulguları hepatomegali, asit, periferik ödem ve boyun venlerinde dolgunluktur.

Hafif kalp yetersizliğinde taşipneye bağlı respiratuvar alkaloz karakteristik metabolik tablodur.

Ağır kalp yetersizliğinde organ perfüzyonu bozulduğundan dolayı metabolik asidoz gelişir.

## DİĞİTAL KLASİKLERİ

Digoksin hücre membranında **Na-K ATPazı** K ile yarışmalı inhibisyona uğratarak etki eder.

Digitalin tedavi edici dozlarında intraselüler hiperkalsemi etkisine bağlı **ilk etkisi** QT aralığının kısalmasıdır.

Digitalin **erken intoksikasyon** bulgusu EKG'de PR uzaması olup 1. Derece AV blok'tur.

Digoksinin toksik durumda EKG bulgusu(en sık) Bigemine ekstrasistollerdir.

Digoksin SA ve AV nodu bloke ettiğinden dolayı intoksikasyonunda sinüs bradikardisi görülmez.

İntoksikasyonda en sık GİS semptomları (iştahsızlık, bulantı, kusma) görülür; ancak sarılık görülmez.

### Digital kontrendikasyonları:

- Hipertrofik KMP,
- AV blok,
- Komplet dal bloğu,
- Diastolik disfonksiyon,
- Kalp tamponadı

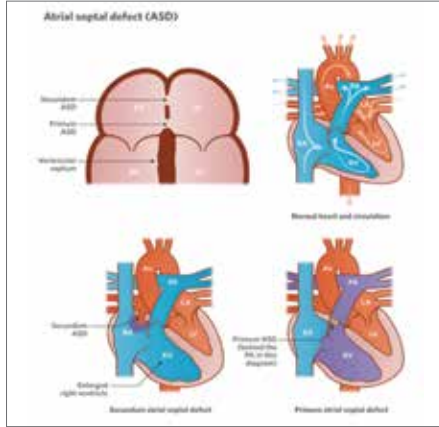
## KONJENİTAL KALP HASTALIKLARI

Yenidoğan döneminde en sık görülen siyanotik konjenital kalp hastalığı TGA'dır.

Çocuklarda en sık görülen konjenital kalp hastalığı KKH VSD'dir.

Çocuklarda görülen en sık siyanotik konjenital kalp hastalığı Fallot tetralojisidir.

## ASD KLASİKLERİ



Erişkin dönemde en sık görülen konjenital kalp hastalığı ASD'dir.

En sık görülen ASD sekundum tiptir.

Lutembacher sendromu ASD+ mitral stenozu birlikteliğidir.

Pulmoner venöz dönüş anomalisi en sık sinus venosus tip ASD'dir.

**Primum ASD** Down Sendromu ile birliktelik gösterir.

ASD, paradoksal emboli riski varlığında, Qp/Qs=1,5 üzerinde ise cerrahi olarak kapatılmalıdır.

**Sekundum** tip ASD endokardit profilaksisi gerekmez

**Primum tip ASD**'de sol aks görülür.

Sekundum tip ASD transkateter olarak kapatılabilir.

ASD'li hastalarda akciğer vaskülitisi artar.

## VSD KLASİKLERİ



VSD'de en sık görülen defekt tipi **perimembranöz** tiptir.

VSD nin en sık komplikasyonu konjestif kalp yetersizliğidir.

VSD nin en önemli ve irreversibl komplikasyonu pulmoner vasküler hastalıktır.

Aort kapağı altına yerleşmiş VSD lerde Aort yetersizliği sık görülür.

VSD'de deliğin çapı azaldıkça İnfektif endokardit riski artar.

Spontan kapanma ihtimali mükümler VSD'de yüksektir.

### VSD'de cerrahi endikasyonlar:

- KKY tedavisine cevapsızlık,
- pulmoner HT,
- Qp/Qs= 2 ve üzerinde ise

Diyabetik anne çocuklarında en sık kardiyak patoloji VSD'dir.

Diyabetik anne çocuklarında görülme sıklığı artmış spesifik kardiyak patoloji TGA (büyük arter transpozisyonu)'dır.

Lupus sendromlu yenidoğanda en önemli mortalite nedeni anneden geçen anti Ro/La antikorlarına bağlı **konjenital kalp bloğudur**.

### **Maternal fenilketonüride bebekte görülen kardiyak anomaliler:**

- Fallot tetralojisi,
- VSD,
- Hipoplastik sol kalp,
- Aort koarktasyonu

Beraberinde kardiyak anomali görülme olasılığı en fazla olan kromozom anomalisi **Trizomi 18** (Edward's)'dir.

Konjenital kalp hastalığının en sık görüldüğü kromozom anomalisi **trizomi 21** (Down)'dir.

Down sendromunda en sık görülen kardiyak anomali **endokardiyal yastık defekti** (Komplet ASD)'dir.

**Turner sendromunda** görülen en sık kardiyak anomali biküspit aorta ve aort koarktasyonu (2. ensik) dur.

**Marfan sendromunda** en sık görülen kardiyak anomali aort anevrizmasıdır.

Noonan sendromunda en sık görülen kardiyak anomali pulmoner stenoz'dur.

### **Uzun QT sendromu bulguları:**

- Konjenital sağırılık,
- Senkop,
- Ventriküler aritmi,
- Ailede ani ölüm öyküsü

Pompe hastalığında kardiyak açıdan hipertrofik kardiyomyopati ve kısa PR intervali görülür.

### **Yenidoğanda alt ekstremiteler üstte göre daha siyanoze ise;**

- Preduktal aort koarktasyonu+PDA,
- Aort interruption+PDA,
- PDA+Eisenmenger

Yenidoğanda üst ekstremiteler alta göre daha siyanoze ise TGA+Geniş PDA+Pulmoner HT akla gelmelidir.

Santral siyanozda mukozalar mor, ekstremiteler sıcak; periferik tipte mukozalar pembe, ekstremiteler soğuk ve siyanozedir.

Çocuklarda kardiyak nedenli hipertansiyonun en sık nedeni **aort koarktasyonu**dur.

En sık senkop nedeni **vazovagal senkop**tur.

Hipoksik nöbet ve çömelmenin sık görüldüğü KKH Fallot tetralojisidir.

İntrakranial kanamanın komplikasyon **Aort koarktasyonu**nda görülür.

Beyin absesi Fallot tetralojisi ve diğer siyanotik hastalıklarında görülür.

Siyanotik bir hastada ateş , baş ağrısı ve fokal nörolojik defisit varlığında **beyin absesi** düşünülmelidir.

**Corigan nabzı** (Pulsus celer et altus) aort yetersizliği, PDA ve yüksek debili kalp yetmezliği yapan patolojilerde görülür; nabızda dikrot çentik aort yetmezliğinde görülmez.

**Pulsus bigeminus** Dijital entoksikasyonunda görülür.

**Pulsus bisferiens** sistolde çift ses duyulması olup aort yetersizliği ve hipertrofik kardiyomyopati ile ilişkilidir.

### **Nabız basıncının arthğı durumlar:**

- Aort yetersizliği,
- PDA,
- Anemi,
- Komplet dal bloğu

### **Nabız basıncının azaldığı durumlar: -**

- Perikard tamponadı,
- Aort stenozu,
- Konjestif kalp yetmezliği,
- Dilate kardiyomyopati

### **S1'in anormal geniş çiftleşmesi görülen durumlar:**

- Sağ dal bloğu,
- Ebstein anomalisi,
- Pulmoner HT

S1'in mitral stenoz ve taşikardide sert duyulur.

S1 mitral yetersizliği ve triküspit yetmezliğinde hafifler.

#### **S2'in sert duyulduğu durumlar:**

- Pulmoner HT,
- Sistemik HT,
- Transpozisyon,
- Aort koarktasyonu

#### **S2'in hafif duyulduğu durumlar:**

- Pulmoner stenoz,
- Aort stenozu

Hem inspiryum hem de ekspiryumda S2'nin sabit çiftleşmesi ASD için karakteristiktir.

#### **S2'nin paradoksal çiftleşmesi yapan hastalıklar:**

- Şiddetli aort stenozu,
- sol dal bloğu,
- PDA,
- WPW sendromu

**Perikardiyal Knock** diastolik bir ses olup, konstruktif kardiyomiyopati için karakteristiktir.

Diyastolde duyulan ilk patolojik ses opening snap'tir.

Atriyum kontraksiyonu ve ventrikül hipertrofisi varlığında duyulan geç diastolik ses S4'tür.

S4, atriyal fibrilasyon ve mitral stenoz varlığında duyulmaz.

Midsistolik klik (non-ejeksiyon kliği) ve geç diastolik üfürüm MVP için tipiktir.

Masum üfürümler genellikle sistolik sesler-

dir ( 3S: Short, soft, sistolik)

Masum üfürümler 1/3 dereceden az üfürümlerdir.

Mitral darlığına bağlı pulmoner HT'da duyulan kapak ringi genişlemesine bağlı erken diastolik fonksiyonel üfürüm Graham steel denir. Mitral darlığı üfürümü ile birlikte holo-diastolik üfürüm duyulur.

ARA'da mitral kapak tutulumu ile kapağın ön ve arka lefletinin ödemeine bağlı kısa mid diastolik üfürüm **Carey-Coombs üfürümü** olarak adlandırılır.

Aort yetmezliğinde göreceli geç diastolik minimal mitral darlık üfürümü **Austin flint** olarak adlandırılır.

#### **Pansistolik üfürüm yapan nedenler:**

- VSD
- MY
- TY

Midsistolik klik geç sistolik üfürüm mitral kapak prolapsusu için karakteristiktir.

#### **Erken diyastolik üfürüm yapan nedenler:**

- AY
- PY

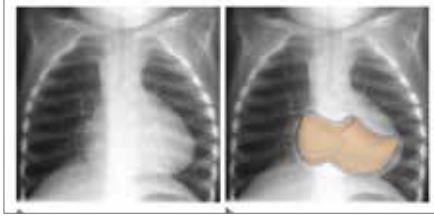
#### **Devamlı üfürüm yapan hastalıklar:**

- PDA,
- AV malformasyonlar, fistüller
- VSD + AY
- Venöz hum

Teleda **tahta pabuç** (sabo kalbi) görüntüsü Fallot tetralojisi için karakteristiktir. Fallot tetralojisi, VSD, aort dektopozisyonu, pulmoner stenoz ve sağ ventrikül hipertrofisinden oluşur; sabo kalbini bu parametreler oluşturur.

#### **AÇIKLAMA**

**Fallot tetralojisinde** VSD aortun her iki vent-



**Resim:** Telekardiografide Fallot tetralojisine özgü cor en sabo (tahta pabuç) görünümü izlenmektedir.

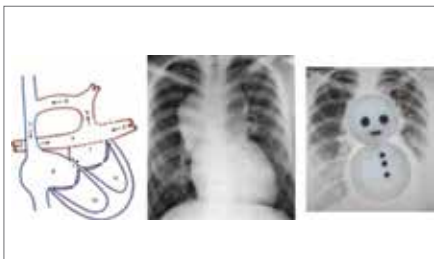
## SORU

**Aşağıdakilerden hangisi Fallot tetralojisine için yanlıştır?**

- A) Sağ basınç yükü vardır
- B) Pulmoner konus çöküktür
- C) Sıklıkla VSD'ye bağlı pansistolik üfürüm vardır
- D) Galo olmaz
- E) Genellikle kardiyomegali gelişmez

rikülden kanlanması nedeniyle Sağ ventrikül basıncı ile sol ventrikül arasındaki basınç farkı üfürüm düşük olduğundan kalp yetmezliği ve üfürüm mutad bir bulgu değildir. Fallot tetralojisinde VSD'deki sağ sol şant üfürüm yapmaz Fallot tetralojisindeki üfürüm pulmoner stenoza bağlı sistolik ejeksiyon üfürümüdür.

## Yanıt-C



**Resim:** Total pulmoner ven dönüş anomalisinde telekardiografide izlenen karakteristik kardan adam (snowman) görünümü izlenmektedir.

Teledede **yumurta kalp görüntüsü** büyük arterlerin transpozisyonu için karakteristiktir.

Teledede **kardan adam görüntüsü** total pulmoner ven dönüş anomalisinde görülür.

Teledede pulmoner konus çökük, pulmoner vaskülaritede azalma Fallot tetralojisi ve pulmoner atrezide görülür.

## Teledede pulmoner konus belirgin

- Sol-sağ şantlı kalp hastalığı
- PHT,
- PS,
- İdiopatik PA dilatasyonu

## AKUT ROMATİZMAL ATEŞ (ARA) KLASİKLERİ

ARA'da prognozu belirleyen en önemli faktör kardit olup myokardial tutulum halinde **kalp yetmezliği**ne neden olur.

ARA'nın en sık görülen majör bulgusu eklem tutulumu olup **gezici poliartrit**; birkaç eklemi asimetrik tutar, gezicidir.

ARA'nın en geç ortaya çıkan majör bulgu **sydenham koresidir**. Kore ayırıcı tanısında ARA dışında SLE ve Wilson akla gelmelidir. Kore ortaya çıktığında diğer bulgular kaybolduğundan dolayı tek başına ARA için tanısaldır.

En çabuk kaybolan majör bulgu **eritama marginatum**tur.

ARA endokarditinin en iyi göstergesi Mc Callum plakları (Posterior mitral kapak üzerindeki kalınlaşmış doku alanı)dır.

ARA miyokarditinin en iyi göstergesi **Aschoff nodülleri**dir.

AG'HS'ların M3, M18 serotipleri ARA'ya neden olur.

ASO pozitifliği en fazla 6 ay görülür; nonspesifiktir; progresif artışı yararlı olabilir.



ARA endokarditinde en sık mitral kapak tutulur.

ARA'da karakteristik EKG bulgusu 1. Derece AV blok olup (PR uzaması) minör kriterler arasındadır. Kardit varlığında minör kriter olarak değerlendirilmemelidir.

ARA tedavi başarısı izleminde sedimantasyon yararlıdır.

ARA artrit profilaksisi 21 yaşına kadar ya da 5 yıl benzatin penisilin uygulamasıdır.

ARA kardit (kapak lezyonu) profilaksisi ömür boyu benzatin penisilin uygulamasıdır.

## ENDOKARDİT KLASİKLERİ

Son baskı pediatri referanslarında en sık endokardit etkeni stafilococcus aureus ve viridan streptokoklar olarak ikisini bir arada vermektedir. Dahiliye textbooklarında erişkinlerde stafilococcus aureus en sık etkenidir. Genellikle altta yatan patolojiye göre endokardit etkenleri sınıflandırılmıştır; örneğin diş operasyonu geçirenlerde viridan streptokoklar, altta hastalığı olmayanlarda stafilokoklar daha sık etkenidir. Bu son baskıda iv ilaç kullananlarda geçmişte staflok tartışmasız başrolü oynarken pseudomonas ve serratianın vurgulanması ilgi çekicidir.

*(Nelson's textbook of pediatrics 20th edition p 2264)*

Prostetik kapağı olanlarda staphylococcus epidermidis erken dönemde en sık endokardit etkenidir.

Abdominal cerrahi sonrası subakut bakteriyel endokarditin en sık etkeni enterococcus faecalis'tir.

V-P şantı olanlarda subakut bakteriyel endokarditin en sık etkeni staf. epidermidistir.

Enfektif endokardit Duke majör kriterleri kültür ve majör eko bulgularıdır (abse, vegetasyon, fistül ve yetmezlik).

## Endokarditte immünolojik belirtiler:

- Roth lekeleri
- RF
- Osler nodülleri
- Glomerulonefrittir

## Endokarditte deri bulguları:

**Janeway lezyonları:** Vasküler bulgu olup embolilere bağlıdır. Stafilokokları öncelikle düşündürmelidir.

**Osler nodülleri:** Parmak uçlarında ağrılı lezyonlardır.

Splinter hemoraji (tırnak altında lineer embolik lezyonlardır).

## Endokardit profilaksisi gerektiren durumlar

*(Nelson 20th ed p 2268)*

- Protez kalp kapakçığı
- Geçirilmiş endokardit
- Onarılmamış konjenital kalp hastalığı
- Tümüyle onarılmış konjenital kalp hastalığında ilk 6 ay boyunca
- Onarılmış konjenital kalp hastalığı + rezidüel defekt
- Valvulopati gelişen kalp transplantasyonu olguları

Sekundum tipi ASD, invaziv olmayan ortodontik girişimler, kulağa tüp konulması gibi işlemler için profeksiye gerek yoktur.

**Perikardilerin en sık** idopatik olup bilinen en sık neden virüslerdir (coxsackie) *(Nelson 20th ed p 2279)*

Hepatit virüslerinden **hepatit C virüsü** perikardit yapar *(Nelson 20th ed p 2278)*

**Perikardit** göğüs ağrısı karakteristik olarak öne eğilmekle azalır (keza akut pankreatit de öne eğilmekle azalan ağrı nedenidir).

**Perikardit** EKG'de elektriksel alternans, QRS voltajı düşmesi ve diffüz ST elevasyonu görülür.

Perikarditin en sık komplikasyonu rekkürrens, en önemli komplikasyonu kalp tam-

ponadadır.

Perikardit tanısında biopsi, perikardial efüzyon tanısında perikardiosentez, perikardit tamponadı tanı+ tedavisinde perikardiosentez yer alır.

Perikardit tedavisi, semptomatiktir; NSAİİ, salisilat, etkene yönelik tedavi planlanır.

Pürülan perikarditte öncelikle Staphylococcus aureus akla gelmelidir.

Çocuklarda en sık miyokardit etkeni Cox-sachie A-B virüsleridir; progresif olmayan kardiyak enzim artışı görülür; MR oldukça yararlıdır.

Çocuklarda en sık görülen kardiyomyopati tipi dilate kardiyomyopati. Olguların çoğu idiopatik olsa da olguların %50'ye yakını otozomal dominant kalıtmı olup genetikdir *(Nelson 20th ed p 2275).*

Familyal geçişli dilate KMP kalıtımı en sık otozomal dominant kalıtılır.

Toksik dilate KMP'de 550 mg/m<sup>2</sup>'yi aşan dozlarda Doxorubisin (adriamisin) en önemli nedendir.

Sol atrium, sol ventrikül, mitral ve aort kapacağının endokardında fokal kalınlaşma ile karakterize hastalık **endokardiyal fibroelastozis** olarak tanımlanır.

#### **İnfiltratif restriktif KMP yapan durumlar:**

- Amiloidozis,
- Sarkoidoz,
- Hemokromatozis,
- Glikojen depo hast,
- Fabry hast,
- Neoplazm

#### **Hipertrofik KMP yapan hastalıklar:**

- Beta myozin ağır zincir mutasyonu; MYH7: En sık hipertrofik KMP nedenidir *(Nelson 20th ed p 2274).*
- Freidreih Ataksisi,
- Noonan,

- Pompe hastalığı: Belirgin P ve QRS voltaji ve kısa PR karakteristik. Ekoda konsantrik sol ventrikül hipertrofisi görülür.

#### **Sekonder dilate KMP nedenleri:**

- Diyabetik anne bebeği,
- Karnitin eksikliği,
- Selenyum eksikliği,
- Mitokondriyal KMP'ler

Çocukluk çağının en sık semptomatik disritmisi SVT'dir.

1 yaş altında Ca kanal blokörleri (verapamil gibi) SVT tedavisinde kontrendikedir.

SVT'de ilk tercih edilecek ilaç en hızlı etkili olan **adenozindir**.

Uzun QT yapan ilaç gruplarından en çok görülen...Antihistaminik ve dekonjestanlar

Prematürelde en sık KKH nedeni patent duktus arteriyosustur.

**PDA'nın eşlik ettiği konjenital enfeksiyonlardan Rubella arasında ilişki vardır.**

PDA'nın en sık komplikasyonu kalp yetersizliğidir.

Duktusu kapatmak NSAİD (indometazin), açık tutmak için PGE1 verilir.

Komplet AV kanal defekti ve primum ASD tipik EKG bulgusu sol aks'tır.

**Down sendromunda** kalp yetersizliği ve EKG de sol aks varlığında Komplet AV defekti ve ASD akla gelmelidir.

Down sendromunda EKG de sol aks primum ASD varlığını düşündürmelidir.

**Noonan sendromunda** en sık eşlik eden kapak patolojisi pulmoner stenozdur.

**Williams sendromunda** en sık görülen kardiyak defekt supravavüler aort stenozudur.

Pulmoner stenozda FM'de sistolik ejeksiyon

üfürümü, S2'de azalma ve S2'de geniş çift-  
lenme duyulur.

Teleda poststenotik dilatasyon valvuler dar-  
lık belirtisidir.

Subvalvuler darlık Fallot tetralojisinde tipiktir.

PS de EKG bulgusu sağ aks sapması ve p  
pulmonaledir.

Çocuklarda en sık valvuloplasti uygulanan  
durum pulmoner stenozdur.

En sık art stenozu valvuler tiptir.

Ağır aort stenozunda efor anjinası ve sen-  
kop karakteristiktir.

Aort stenozu komplikasyonları KKY, senkop  
ve anjinadır.

Baryumlu özefagus grafisinde 'E' şekli veren  
kardiyak anomali Aort koarktasyonudur.

Aort koarktasyonu en sık sol subklavien ar-  
terin aorttan çıkış yerinin altında yer alır.

Aort koarktasyonunun en önemli FM bulgu-  
su femoral nabızların alınmasıdır.

Alt/Üst ekstremitelerde arasında TA farkı olması  
Aort koarktasyonu lehinedir.

Kritik aort koarktasyonlu yenidoğanda duk-  
tusu açık tutmak için PGE1 verilmelidir.

Aort koarktasyonunun en sık komplikasyo-  
nu Kalp yetersizliğidir.

Aort koarktasyonunun MSS komplikasyonu  
hipertansif ensefalopatidir.

Doğumdan 18 saat sonra siyanoz, takip-  
ne, KKY bulguları olup üfürümü olmayan ye-  
nidoğanda olası kalp defekti TGA'dır.

TGA düşünülen hastada duktus arteriosusu  
açık tutmak için PGE1 verilmelidir.

EKG'de V5-V6'da Q dalgası yokken V1'de Q  
dalgası görülen kardiyak defekt **L-TGA** (Bü-  
yük arterlerin düzeltilmiş transpozisyonu)dir.

Süt çocuklarında en sık görülen siyanotik KKH  
Fallot tetralojisidir.

**Fallot tetralojisinde** hastalığın seyrini ve  
prognozunu belirleyen pulmoner stenozun  
derecesidir.

Fallot tetralojisinin en önemli komplikasyonu  
hipoksik spell'dir.

Hipoksik spell de pulmoner stenoz üfürümü  
azalır.

Hipoksik spell tedavisi ve profilaksisinde  
Beta bloker (propranolol) verilmelidir.

Erken dönemde şant geçirenlere yapılacak  
cerrahi müdahale BT şanttir.

Duktus bağımlı olmayıp siyanozun en hafif  
olduğu siyanotik kalp hastalığı total anormal  
pulmoner venöz dönüş anomalisidir.

**Total anormal pulmoner venöz dönüş  
anomalisinin** en sık görülen tipi Suprakardi-  
yak formdur.

Total anormal pulmoner venöz dönüş ano-  
malisi telekardiografide tipik olarak kardan  
adam ya da 8 görüntüsüne neden olur.

EKG'de sol aks, LVH bulgusu olan siyanotik  
kalp hastalığı triküspit atrezisi ve pulmoner  
atrezi (VSD'siz)dir.

Paroksizmal atrial taşikardinin sık olduğu  
kardiyak hastalık **Ebstein anomalisidir**.

İntrauterin ölüme yol açan KKH Ebstein ano-  
malisidir.

**Di George sendromu** ile birlikte sık görülen  
kardiyak hastalık persistan trunkus arterio-  
susdur.

**Akciğer kanlanması en fazla arthği  
kardiyak hastalıklar:**

- Total anormal pulmoner venöz dönüş  
anomali
- Persistan trunkus arteriosus

Doğumdan 3 gün sonra KKY bulguları gelişen ve EKG'de V5 ve V6'da R dalgalarının amplitüdünün azaldığı kardiyak hastalık hipoplastik sol kalp sendromudur.

**Pulmoner kan akımını arttırmak için duktusun açık kalması gereken durumlar:**


- Pulmoner atrezi,
- Triküspit atrezisi,
- Ağır pulmoner stenoz.

**Sistemik kan akımını arttırmak için duktusun açık kalması gereken durumlar:**

- Aortik atrezi,
- Hipoplastik sol kalp,
- İnterrupted aorta,
- Kritik aort koarktasyonu.



# ROMATOLOJİ



*-ixi-*  
Pediatri  
**ROMATOLOJİ**

## JUVENİL İDİOPATİK ARTRİT

Çocuklarda en sık konnektif doku hastalığı nedeni **juvenil ildiopatik artrit**tir. Sıklıkla nedeni bulunamayan 6 haftayı aşan artrit ile ortaya çıkar.

**Jüvenil ildiopatik artrit**, sistemik, oligoartiküler (en sık görülen alt-tip), seropozitif/negatif, psöriatik ve entezopati ilişkili formları tanımlanmıştır. Bu olgularda HLA B27 (+)'tir.

En sık görülen ve en iyi prognoz gösteren JIA tipi oligoartiküler JRA tip 1'tir.

JIA'da kötü prognozu destekleyen antikor nedir, RF (+).

Sistemik JIA (still hastalığı) günde iki kez ateş ve döküntü ile karakterizedir; poliartrit, uzun süren inflamasyon ve ateş kötü prognostik parametrelerdir.

**RF(-) poliartiküler JIA**'de lumbosakral eklemler tutulmaz.

**RF(+)** poliartiküler JIA'de temporo-mandibüler eklem tutulumu nadir ancak spesifiktir; mikrograniye neden olabilir. RF ve Anti-CCP pozitifliği kötü prognostik kriterlerdir.

**Oligoartiküler JIA**'de kronik iridosiklit sıkır; ANA %50-100 (+)'tir.

Entezit ilişkili JIA'de HLA B27 görülür; asimetrik artrit yapar.

**Tedavi:** JIA'de tedavide ilk tercih **NSAİİ**'lerdir. Tedaviye yanıtız olgularda **immün-süpresifler ve IVIG** verilir. Amiloid gelişenlerde **klorambusil** önerilmektedir.

Bağ doku hastalıklar arasında en sık **makrofaj aktivasyon sendromu** (hemofagositoz) yapan hastalık JIA'tir.

## SERONEGATİF ARTROPATİLER

### Seronegatif artropatiler:

- Jüvenil ankilozan spondilit
- Reiter artrit
- İnflamatuar artrit

**Jüvenil ankilozan spondilit** sıklıkla HLA B27 ile ilişkilidir; bu gen ile ilişkili olgularda aksiyal iskelet tutulumu siktir.

**Seronegatif artropatilerde** aksiyal iskelet tutulumunun yanısıra periferik artropatiler de görülebilir. Entezopati tendon hassasiyeti ile ilişkili bulgu olup, seronegatif artropatiler için karakteristiktir.

**Ankilozan spondilitte** anterior üveit tipiktir, bambu kamışı vertebra tipiktir.



**Resim:** Kolumna vertebralisin ankilozan spondilite özgü bambu kamışı görünümü izlenmektedir. Bu vertebraların ve öne eğilme ve yana dönme gibi hareketlerin kısıtlanması açıklamaktadır.

**İnflamatuar artrit** Crohn ve ülseratif kolit ile ilişkilidir; hastalık aktivitesi barsak aktivitesi ile ilişkili değildir.

**Reaktif artrit** üretrit ve konjunktivit triadı karakteristiktir; gastrointestinal veya genitoüriner sistem enfeksiyonları sonrasında görülür. **ANA psöriatik artritli çocuklar dışında görülmez.**

## SİSTEMİK LUPUS ERİTEMATOZUS

Otoimmün hastalık olup, B lenfositlerin oto-reaktivite artışı ve hafıza T lenfosit sayısında artış sonucu tip II /III hipersensitivite reaksiyonları sonucu meydana gelir.

Klinik bulgular cilt (malar rash karakteristik!), kalp (perikardit başta olmak üzere daha az oranda myokardit ve endokardit yapar; libman sacks endokarditi tipiktir), nörolojik, hematolojik (pansitopeni) ve pulmoner (sıklıkla plörit!) bulgularla ortaya çıkmaktadır.

Tanı klinik ve serolojik bulgularla konur; Anti-ds DNA ve anti-Smith antikorları spesifiktir.

SLE'de ANA (+)liği %95-99 oranında pozitifdir; ancak spesifik değildir. Zira, kronik viral hepatit, ilaca bağlı lupus (anti-histon antikorları), enfeksiyöz mononükleoz, jüvenil RA7dermatomyozit) gibi hastalıklarda da pozitifleşebilmektedir.

SLE'de hastalık aktivitesi ile Anti-dsDNA korelasyon gösterir.

Lupus serebritinde Anti ribozomal P antikor pozitifleşir.

Lupus nefritinde en sık ve en ciddi tutulum diffüz proliferatif tip (evre IV)'de olup, hemen her glomerüde infiltrasyon ve kresent oluşumu görülür.

Lupus eklem tutulumu eroziv değildir.

Çocuklarda lupusta en sık tutulan sistemler hematolojik ve böbrektir.

SLE'de aktif dönemde C3, C4 ve CH50 düşüktür.

Neonatal lupusta en spesifik antikor Anti-Ro antikorudur.

Neonatal lupusta en sık cilt bulguları izlenir; karakteristik tirad: Eritema anulare, kalp blokları ve trombositopeni karakteristiktir.

Neonatal lupustaki trombositopeni varlığında **IVIG** veya **steroid** tercih edilmelidir; **in-**



**fantil multi-sistem inflamatuvar hastalıktan** ayırt edilmelidir.

Neonatal lupusta böbrek tutulumu görülmez.

**Tedavi:** SLE'de tedavide immün-süpresif tedaviler tercih edilir;  
- Başlangıç tedavide prednizolon  
- Deri tutulumu: Hidroksi-klorokin,  
- Renal tutulum: Siklofosfamid

## JÜVENİL DERMATOMYOZİT

Dermatomyozit özellikle deri ve kas tutulumunun ön planda olduğu sistemik inflamatuvar bir hastalıktır.

Heliotrop rash, gottron plaklarının yanısıra bilateral kas gücü kaybı, kas enzimleri artışı, anormal EMG ve biopside vaskülit ve enflamasyon bulgularından üçü ile tanı konur.

Çocukluk çağının en sık rastlanan inflamatuvar miyopatisi juvenil dermatomyozittir.

Jüvenil dermatomyozitin tipik deri bulguları heliotropik rash ve Gottron papülleridir.

Jüvenil dermatomyozit'de akciğer tutulumu göstergesi olan antikor Anti Jo antikordur.

Jüvenil dermatomyozit'deki laboratuvar bulguları ANA (+), anti-tRNA sentetaz (+), antidsDNA(-), RF (-), Anti Jo (+) 'tir.

Jüvenil dermatomyozit'de majör komplikasyon aspirasyon pnömonileridir.

Jüvenil dermatomyozit'de uzun dönemde tedavi edilmeyen vakalarda subkutan kalsifikasyon gelişir.

Sedimentasyonun genellikle juvenil dermatomyozitte normaldir.

**Sınırlı skleroderma** (plak ve lineer formlar), çocuklarda sistemik sklerozdan daha sık görülür; bu grupta en coup de sabre ve morfea bulunmaktadır. Bu hastalarda en sık

ekstrakutanöz artrit görülür.

Sklerodermada reflü sıklığı artar; özofagus fibrozisi derin kas tabakasını tutar ve tonusunu bozarak reflü sıklığında artışa neden olur.

**CREST sendromu:** Calsinozis, raynaud, esophagus, sklerodactyly, thelangiectasia.

## HENOCH SCHÖNLEIN PURPURASI

Çocukluk çağının en sık rastlanan vaskülit Henoch schönlein purpurasıdır.

Henoch schönlein purpurasında deri, GİS, böbrek, eklem ve bazen santral sinir sistemi tutulumu görülür.

Henoch schönlein purpurasında böbrek tutulumunda IgA depozitleri karakteristiktir.

Henoch schönlein purpurasında cerrahi tedavi intestinal invajinasyon halinde gereklidir.

Henoch schönlein purpurasında steroid tedavisi ağır GİS tutulumu ve nefrit varlığında önerilir.

## POLIARTERİTİS NODOSA

Poliarteritis nodosa küçük ve orta çaplı arterleri tutar

Poliarteritis nodosa'da görülen vaskülit nekrotizan vaskülitidir.

Klasik PAN'dan farklı olarak pANCA mikroskopik PAN'da görülür.

Poliarteritis nodosa ile Hepatit B enfeksiyonu arasında etyopatogenetik ilişki vardır.

Klasik PAN'da akciğer, dalak ve aortu tutmaz.

Poliarteritis nodosa'da tanı kriteri olmasa da klinik bulgular arasında livedo retikularis gözlenir.

Poliarteritis nodosa'daki nörolojik bulgular, mono/polinöropati ve mononöritis mültiplektir.

## **AİLESEL AKDENİZ ATEŞİ**

Ailesel akdeniz ateşi'nde AA tipinde amiloidoz görülür.

Ailesel akdeniz ateşi'nin karakteristik deri bulgusu erizipel benzeri döküntüdür.

Ailesel akdeniz ateşi'nde sıklıkla diz ve ayak bileği eklemleri tutulur.

FMF major tanı kriterleri: Serozit + ateşli epizot, amiloid AA ve kolşisine iyi yanıt.

## **KAWASAKİ HASTALIĞI**

Kawasaki GIS tutulumları hepatit, pankreatit ve safra kesesi hidropsudur.

Koroner arter tutulumu görülen vaskülitler Kawasaki ve PAN'dır.

Temporal arterit ve Takayasu arteriti (2T) büyük çaplı arterleri tutar.

Klasik PAN ve Kawasaki orta çaplı damar vaskülitini yapar.



ALLERJİ -  
İMMÜNOLOJİ

-ixi-  
Pediatri  
ALLERJİ -  
İMMÜNOLOJİ

CA 125 :-



+



## AŞIRI DUYARLILIK REAKSİYONLARI

### Tip 1 aşırı duyarlılık reaksiyonları:

- Anafilaksi
- Atopik dermatit
- Allerjik rinit
- Allerjik konjonktüvit
- Ekstresek (allerjik) astım

### Tip 2 (antikor bağımlı-sitotoksik) aşırı duyarlılık reaksiyonları:

- Yanlış kan nakli,
- Yenidoğan izoimmünizasyonu (Rh uyumsuzluğu),
- İlaça bağlı immün hemolitik anemiler

Tip 2a (sitotoksik) aşırı duyarlılık reaksiyonları Ig G tipi antikorların hedef hücre yüzeyinde antijene bağlanması ile ilişkilidir.

### Tip 2a (sitotoksik) aşırı duyarlılık reaksiyonları:

- İlaç reaksiyonları
- Yanlış kan transfüzyonu
- Otoimmün hemolitik anemi
- Good-Pasture Sendromu

Tip 2b (antikor bağımlı) aşırı duyarlılık reaksiyonları Ig G veya Ig M tipi antikorlar hedef hücre yüzeyine bağlanıp agonist/antagonist etki oluştururlar.

### Tip 2b (antikor bağımlı) aşırı duyarlılık reaksiyonları:

- Graves Hastalığı (agonist),
- Myastenia Gravis (antagonist)

### Tip 3 (immün kompleks aracılı) aşırı duyarlılık reaksiyonları:

- Serum hastalığı,
- Otoimmün hastalıklar

### Tip 4 (hücrenel veya gecikmiş tip) aşırı duyarlılık reaksiyonları:

- Tüberkülin deri testi,
- Kontakt dermatit,
- Graft reddi

## ANAFLAKSİ VE ÜRTİKER

IL-4 ve IL-13 Ig E yapımını artıran sitokinlerdir.

Çocuklarda anafilaksin en sık nedeni besinlerdir. Bunu ilaçlar izlemektedir.

### IgE aracılı anafilaksiye sık nedenler:

- Besin
- İlaç
- Böcek veya arı venomu

Sıklıkla ilaçların neden olduğu IgE aracılı olmayan aşırı duyarlılık reaksiyonu anafilaktoid reaksiyon'dur.

Anafilaksi ile anafilaktoid reaksiyonun ikisinde bulgular ve tedavi aynı olmakla birlikte anafilaksi 2. karşılaşmada oluşurken anafilaktoid reaksiyon ilk karşılaşmada gelişir.

Anafilakside en sık tutulan sistemler: Deri ve solunum sistemi.

Bifazik anafilaksin en sık 2 nedeni, epinefrinin geç yapılması ve reaksiyonun aşırı olmasıdır.

Anafilaksin tipik kardiyak bulgusu taşikardidir.

Anafilakside acilde ilk uygulanacak tedavi, oksijen ve adrenalindir.

Anafilaksi+hipotansiyonu olan hastanın oksijen ve adrenalin sonrası tedavisi serum fizyolojiktir.

Hipotansif olmayan anafilaksi hastasının acilde ortalama takip süresi 6-8 saat olmalıdır.

Hipotansif anafilaksi hastasının acilde takip süresi 24 saattir.

### Adrenalin otoenjektör (Epipen®)

### uygulamada mutlak endikasyonları:

- Besin allerjisi
- Arı veya lateks allerjisi

İdiyopatik anafilaksi (hangi etkene karşı olduğu bilinmeyenler).

Beta blokör kullanan anafilaksi hastasında ilk tercih edilen ilaç adrenalindir [en etkili ilaç glukagon].

Anafilaksi ayırıcı tanısında en önemli patoloji vazo-vagal senkoptur.

### Vazo-vagal senkob'u anafilaksiden ayıran 2 bulgu: Bradikardi ve solukluktur.

Anafilakside ölüm en sık akut üst havayolu obstrüksiyonuna bağlıdır.

Ürtiker patofizyolojisindeki ana aracı madde histamindir.

Anjiödem patofizyolojisindeki ana aracı madde bradikininidir.

Akut ürtikerin en sık nedeni besinlerdir.

Kronik ürtikerin en sık nedeni idiyopattir.

Kronik ürtikerde en sık rastlanan oto antikor tiroid otoantikorlardır.

Hereditör anjiödem en önemli tanısal bulgusu C4 düşüklüğü (C1 esterez inhibitör eksiktir)dür.

Hereditör anjiödem atak tedavisinde taze donmuş plazma ve C1 inhibitörü kullanılır.

## ASTİM VE ATOPIK DERMATİT

Atopik dermatite en sık eşlik eden cilt enfeksiyonu etkeni staphylococcus aureus'tur.

Atopik dermatite en sık eşlik eden gıda allerjileri inek sütü ve yumurta allerjisidir.

Astımda histo-patoloji bulgu epitel deskuamasyonu ve bazal membran kalınlaşmasıdır.

Astımın semptomları başta wheesing'in eşlik ettiği dispne, öksürük ve göğüs ağrısıdır.

Astım diğer obstrüktif akciğer hastalıklarından reversibl olması ile ayrılır.

Astımlı olgularda havayolu aşırı duyarlılığı histamin ile bronko-provokasyon testi, reversibilite ise beta-agonist inhalasyonu sonrası FEV1'de düzelme ile konur.

Çocukluk çağında astım gelişimi için en önemli risk faktörü atopidir.

SFT'de obstruksiyonu en iyi gösteren parametre FEV1/FVC oranıdır.

Atopiyi göstermek için en duyarlı test deri testidir.

Astımda havayolundaki eozinofilik inflamasyon en iyi indirek göstergesi ekspiryumda atılan soluk havasındaki nitrik-oksit düzeylerinin artmış olmasıdır.

**Astımın uzun süreli profilaksisinde (tedavisinde) ilk tercih tedavi inhaler kortikosteroiddir.**

Akut orta astım atağında ilk tercih %100 oksijen ve kısa etkili beta-2 agonisttir.

Akut ağır astım atağında ilk tercih oksijen, kısa etkili beta-2 agonist ve sistemik steroid uygulamasıdır.

Tedavinin 1.saatinde klinik düzelme olmayan ağır astım atağında, tedaviye ek olarak inhale ipratropium bromid + iv magnezyum sülfat uygulanmalıdır.

#### **Akut astım atağında kullanılmayanlar:**

- **K**romolin,
- **A**drenalin (nadiren kullanılabilir),
- **B**eta-bloker,
- **A**nti-histaminikler, mukolitikler
- **S**almeterol,
- **A**spirin
- **Z**afirlukast

## **SORU**

**Aşağıdakilerden hangisi çocuklarda akut astım atağı tedavisinde kullanılmaz?**

- A) Aminofilin
- B) İpratropium
- C) Magnezyum sülfat
- D) Metilprednizolon
- E) Antihistaminikler

Baş harfler biraraya getirildiğinde "KABA SAZ astımda çalınmaz" akrostişi ile formüle edilecektir.

#### **AÇIKLAMA**

#### **Astım atak tedavisi:**

Kısa etkili beta 2 agonist inhalasyonu (salbutamol, albuterol, levalbuterol, terbutalin)

- Oksijen
- Steroid (prednizon, metilprednizon)

#### **İpratropium (antikolinergik) inhalasyonu:**

Tek başına kullanılmaz! Beta2 agonistlere iyi yanıt alınamazsa yardımcı bronkodilatör olarak eklenir.

#### **Tedaviye dirençli astımlı olgularda tedavi:**

- MgSO4
- Aminofilin
- Epinefrin ya da terbutalin
- Oksijen inhalasyonu

Astımlı olgularda N-asetil sistein gibi mukolitikler, antihistaminikler tedavide önerilmektedir.

#### **Yanıt-E**

## **İMMÜN YETERSİZLİKLER**

İmmün yetmezlikler içinde en sık görülen

### humoral immün yetmezliklerdir.

Humoral immün yetmezliklerde kapsüllü bakterilere karşı duyarlılık artmıştır.

Periferik kanda B hücrelerinin görülmediği hastalık **X'e bağlı infantil agammaglobulinemidir.**

X'e bağlı infantil agammaglobulinemide (Burton) immünglobülin düzeylerinin tamamı (5 immünglobülin) de düşüktür.

**Değişken immün yetmezlik** (CVID) ortalama tanı yaşı 10 yaşından sonra özellikle adolesan ve erişkin yaşlardadır.

Değişken immün yetmezlik (CVID) ensik komplikasyonu kronik akciğer hastalığı gelişimidir.

Değişken immün yetmezlik de (CVID) total immünglobülin düzeyleri düşüktür.

Geçici hipogamaglobülinemi hangi immün yetmezlikte çocukluk çağı aşı şeması eksiksiz uygulanır.

**Selektif Ig A eksikliğinde** kromozom anomalisi 18. kromozomun uzun kolunda delesyonudur.

Selektif Ig A eksikliğine en sık eşlik eden immünglobülin anormalliği IgG2 düşüklüğüdür.

Selektif Ig A eksikliği hastalarında dikkat edilmesi gereken durum Ig A içeren kan transfüzyonu ile anafaktik reaksiyon gelişmesidir.

Selektif IgA eksikliğinde oral polio hariç bütün canlı ve cansız aşılardan yapılabilir.

En sık görülen Ig G subklas eksikliği **Ig G2 eksikliği**, genelde Ig A eksikliği ile beraber görülür

Hemolitik anemi, geçici veya siklik nötropeni ve trombositopeni gibi hematolojik bulgularla seyreden immün yetmezlik **hiper immünglobülin M** sendromudur.

Hiper IgM sendromu X'e bağlı olup, aktive T helper hücreleri üzerindeki CD40 ligand mutasyonu sonucu oluşan immün yetmezlik sendromudur.

B hücreli lenfoma riski olan immün yetmezlik X'e bağlı **lenfoproliferatif Sendrom** (Duncan Hastalığı)dur.

**Di George Sendromu** 3. ve 4. faringeal yarıkları etkileyen konjenital malformasyon sonucu oluşur.

Di George sendromunda timus, paratiroid bezler, dudaklar, kulaklar ve aort kavsi etkilenir.

Di George Sendromunda gösterilmiş genetik bozukluk 22q11 delesyonudur.

Di George Sendromundaki immün yetmezlik tipi timus aplazisi olup hücrel immün yetmezlik görülür.

Kronik mukokutanöz kandidiaziste solunum sisteminde ve sistemik mantar enfeksiyonları görülmez.

**Ağır kombine immün yetmezlik** (SCID) 6. aydan önce bulgu verir.

Adenozin deaminaz enzim eksikliği, SCID otozomal resesif tipte görülebilir.

SCID en sık kalıtsal olarak X'e bağlı kalıttır.

**Wiscott-Aldrich Sendromu**, egzema, trombositopeni, tekrarlayan enfeksiyonlarla karakterize X'e bağlı resesif hastalıktır.

Wiscott-Aldrich Sendromu'nda ilk bulgu kanlı ishaldir.

**Ataksi telenjektazinin** ilk bulgusu serebellar ataksidir.

Ataksi-telenjektazi'de ekstrapiramidal serebral palsi ve mental retardasyon görülebilir.

Ataksi-telenjektazi'de alfa-fetoprotein yüksektir.



Nezelof sendromunda kombine immün yetmezlik görülür.

Nezelof sendromunda hematolojik olarak nötropeni ve eozinofili görülür.

Kombine immün yetmezliklerden kemotaksis ve opsonizasyon bozukluğu hiper IgE Sendromunda (Job Sendromu) görülür.

## SORU

Aşağıdaki primer immün yetersizliklerden hangisi fagositik hücre bozukluğudur?

- A) X'e bağlı agamaglobulinemi
- B) Di-George sendromu
- C) Kronik mukokutenöz kandidiyazis
- D) Kronik granulomatöz hastalık
- E) Ataksi telenjektazi

Job Sendromunun otozomal dominant kalıtılır.

Kaba yüz görünümü JOB sendromunda görülür.

AÇIKLAMA

## PRİMER İMMÜN YETERSİZLİKLER

### B HÜCRE ANORMALLİKLERİ

- Selektif IgA eksikliği
- X'e bağlı agamaglobulinemi
- Sık değişken immün yetmezlik

### T HÜCRE ANORMALLİKLERİ

- Di-George sendromu
- Kronik mukokutenöz kandidiyazis
- Pürin nükleozid fosforilaz eksikliği

### KOMBİNE T VE B LENFOSİT ANORMALLİKLERİ

- Ağır kombine immün yetmezlik
- Ataksi telenjektazi
- Wiskott-Aldrich sendromu

### FAGOSİTİK HÜCRE ANORMALLİKLERİ

- Kronik granulomatöz hastalık
- Nötropeni
- Lökosit adezyon defekti
- Chediak-Higashi sendromu

### KOMPLEMAN EKSİKLİKLERİ

- C1 eksikliği
- C2 eksikliği
- C4 eksikliği

### Yanıt-D

## KRONİK GRANÜLOMATÖZ HASTALIK

Süperoksit yapımı için gerekli olan **NADPH oksidaz** sistemindeki defekt sonucu gelişir.

Bakteriyel ve mantar enfeksiyonlarına duyarlılık artışı sözkonusu olup histopatolojik olarak granülomlarla karakterizedir.

Kemotaksi, opsonizasyon ve fagositoz normal iken bakterisidal aktivitenin bozuk olduğu hastalık kronik granulomatöz hastalıktır.

Kronik granulomatöz hastalıkta en sık klinik bulgu geç iyileşen tekrarlayan **stafilokoksik** boyun enfeksiyonlarıdır.

İnfanlarda **Serratia marcescens**'e bağlı osteomyelit ve yumuşak doku enfeksiyonları görülebilmektedir.

Saman yığını ve ölü yaprak gibi ortamlarda aspergillus solunması sonucu bir hipersensivite reaksiyonu olan "**Mulch pnömonisi**" görülebilmektedir.

Kronik granulomatöz hastalık tanısı **NBT (nitroblue tetrazolium) testi** ve **DHR (dihidrodamin-123) oksidasyon yöntemi** ile konur.

Moleküler olarak immün-blot veya akım sitometrisi kullanılır.

Kronik granüloamatöz hastalıkta en sık ölüm nedeni aspergillus pnömonisidir.

En sık görülen konjenital fagositoz bozukluğu myeloperoksidaz eksikliğidir.

#### **Chediak-Higashi Sendromunun özellikleri:**

Bakterisidal aktivite, kemotaksis ve nötrofil degranülasyonunun bozuk olması,

- Kanama diyatezi,
- Parsiyel okulokutanöz albinizm,
- Progresif periferel nöropati
- Lenfoma benzeri hastalık

**Chediak-Higashi Sendromunda** nötrofillerde PAS (+) boyanan dev sitoplazmik granülasyonlar görülür.

Lökosit adezyon defekti tip I'de alfa-2 integrin eksikliği görülür.

Göbeğin geç düşmesi, lökositoz, yara iyileşmesinde gecikme ile karakterize hastalık lökosit adezyon defektidir.

C3 ve C4 düşükse hangi klasik kompleman yolu aktiftir.

C4 normal C3 düşükse alternatif yolu aktiftir.

IgA lektin kompleman yolunu aktive eder.

Antijen-antikor kompleksleri klasik yol üzerinden kompleman sistemi aktive eder.

Lipopolisakkaridler alternatif kompleman yolunu aktive eder

Kompleman eksikliklerinde en iyi tarama testi CH50 testidir.

Kompleman eksikliklerinde MPGN Tıp-II sık görülür.

Alternatif kompleman yol eksikliklerinde en sık görülen enfeksiyonlar meningokok-gonokok enfeksiyonlarıdır.

En sık görülen kompleman eksikliği **C2 komplemanıdır**.

C1r, C1s, C2, C4 kompleman eksikliklerinde otoimmün hastalık insidansı artar.

## **BAĞIŞIKLIK VE DÖKÜNTÜLÜ HASTALIKLAR**

Enfeksiyonların geçirilmesi veya aşılama ile olan bağışıklık aktif bağışıklık olarak tanımlanır.

İmmunglobulin veya antiserum verilmesi ile olan bağışıklık pasif bağışıklık olarak tanımlanır.

Doğuştan pasif bağışıklık olmayan hastalık boğmacadır.

#### **Standart Ig kullanılan hastalıklar:**

- Kızamık
- Hepatit A
- Rubella

#### **Hiperimmunglobulin kullanılan durumlar:**

- Kuduz
- Hepatit- B
- VZV
- Tetanoz
- Rh izoimmunizasyonu

#### **Canlı bakteri aşılı:**

- BCG
- Tularemi

#### **Ölü bakteri aşılı:**

- Boğmaca
- Tifo
- Kolera

#### **Toksoid aşılı:**

- Difteri
- Tetanoz

**Canlı virüs aşılıarı:**

- OPV,
- Rotavirüs aşısı,
- MMR,
- Suçiçeđi,
- Sarı humma

**Oral uygulanan aşılıar:**

- OPV
- Rotavirüs

**Subkutan yapılan aşılıar:**

- MMR
- IPV (Salk)

**İntradermal uygulanan aşı:**

- BCG aşısıdır

**2.000 gr'ın altında yapılmayan aşı:**

- Hepatit B aşısıdır.
- İmmün süpresif tedavi alanlarda, tedavi kesildikten sonra en az 3 ay süre ile canlı aşı yapılmamalıdır.

**Yedi yaşından sonra yapılırken doz azaltılması gereken aşı:**

- Difteri

**İmmünsüpresif hastalara yapılmayan aşı:**

- Canlı aşılıar

PPD'nin 5 mm'nin altında olması halinde BCG aşısı tekrarlanmalıdır.

BCG'nin en sık komplikasyonu bölgesel lenfadenittir.

**BCG'nin koruyuculuk sağladığı durumlar:**

- Milier tüberküloz
- Tüberküloz menenjit

**En çok yan etkisi olan aşı:**

- Boğmaca aşısı

**Yedi yaş üzerine yapılması kontrendike olan aşı:**

- Boğmaca aşısı

**DTB aşısının en sık yan etkisi:**

- Lokal yan etkiler

**DTB aşısının mutlak kontrendikasyonları:**

- Anafaksi,
- Ensefalopati,
- Progressif nörolojik hastalık,
- >7 yaş

Hiç aşı yapılmamış çocuca, kızamıklı biriyle temastan sonra ilk 72 saat içinde aşı, ayrıca ilk 6 günde kızamık Ig (gamaglobulin) yapılmalıdır.

Gebe kadınlara mutlaka yapılan aşı tetanoz aşısıdır.

Gebe kadınlara canlı aşılıar uygulanmamalıdır.

**Difteri ile temasta profilaksi:**

- < 7yaş: DBT aşısı+penisilin
- >7 yaş: Td aşısı+penisilin

**Boğmaca ile temasta profilaksi:**

- < 7yaş: DBT aşısı+eritromisin
- >7 yaş: Eritromisin (aşı yapılmaz)

**Tetanoz profilaksisi:**

- Temiz yara- aşı tam: Pansuman
- Kirli yara-aşı tam: Pansuman
- Temiz yara aşı eksik: Aşı
- Kirli yara aşı eksik: Aşı+Ig

İmmün yetersizlik sendromlarında yapılan Polio aşısı, Salk (IPV) aşısıdır.

Hızlı bağışık yanıt oluştıran polio aşısı Sabin (OPV) aşısıdır. Daha az yan etkili polio aşısı

salk (IPV) aşısıdır. Primer aşılama olmayan erişkinlere yapılan polio aşısı salk (IPV) aşısıdır.

Aşı takvimine en son eklenen aşı pnömokok aşısıdır.

#### **Polisakkarid yapılı aşılar:**

- Pnömokok,
- HIB,
- Meningokok

#### **En sık kullanılan kuduz aşısı:**

- HDCV

#### **HDCV ile allerjik reaksiyon gelişenlere yapılan aşı:**

- PCECV (civciv embriyosundan hazırlanan aşı)

#### **Kuduz hayvanla temasta aşı takvimi:**

- 0, 3, 7, 14, 28. günler, 4-6 doz

Aspirin kullanımının riskli olduğu ve Reye sendromu riskini arttıran aşı sumççeği aşısıdır.

Hepatit-B aşısının koruyucu titresi ve aşının immüniteyi başışıkladığı Anti-HbsAg titresinin >10 mIU/ml nin üzeri olmasıdır.

Anne Hepatit- B taşıyıcısı ise bebeğe hepatit B aşısı+ Ig uygulanmalıdır.

İnvajinasyonla ilişkilendirilen aşı oral rotavirüs aşısıdır.

Aşılamaya ara verilen veya aşılamaaya geç gelen hastalarda kaldığı yerden devam şekildedir.

Canlı aşı yapılırca 2 hafta Ig verilmemelidir.

Yüksek doz kortikosteroid alan hastalarda canlı aşılar 1 ay süre ile yapılmamalıdır.

En sık görülen döküntülü hastalık kızamıktır.

En sık görülen papülloveziküler hastalık su çiçeğidir.

#### **Kaşınının en belirgin olduğu hastalıklar:**

- Kızıl,
- 5. hastalık,
- Su çiçeği

Kızamığın prodrom döneminde **koplik lekeleri** görülür.

Kızamık döküntüsünün tipik olarak kulak arkası ve boyundan başlar, sonraları gövdeye yayılır.

Atipik kızamıkta döküntü distalden başlar ve başa doğru ilerler.

#### **Kızamığın en sık komplikasyonu otittir.**

Kızamığın en ölümcül komplikasyonu pnömonidir.

Kızamık tüberküloz reaktivasyonuna yol açabilen döküntülü hastalıktır.

Kızamığın en geç görülen komplikasyonu SSPE'dir.

Büyüme geriliği hücresel tipte immün yetersizlikte belirgindir.

Kızamık mezenter lenfadenit yaparak akut batın tablosuna neden olabilir.

Kızamıkta A vitamini desteği klinik gidişte yararlıdır.

Döküntülü hastalıklar içinde nörolojik komplikasyonlar en sık kızamıkta görülür.

**Atipik kızamık** inaktive kızamık aşısı ile aşılanma sonrası görülür.

Atipik kızamık döküntünün distalden başlaması, koplik lekelerinin nadir olması ve HSM sıklığı ile kızamıktan ayrılır.

**Suççeğinde** çiçek hastalığından farklı olarak her yaşta döküntünün aynı anda meydana gelir.

Su çiçeğinin en sık komplikasyonu sekonder cilt enfeksiyonudur.

Su çiçeğinin en sık MSS komplikasyonu se-rebellittir.

Suçiçeği geçiren bir hastada lökositöz görülmesi halinde sekonder bakteriyel enfeksiyon akla gelmelidir.

**Tzank testi** Suçiçeği ve HSV ile ilişkilidir.

Rubella fetusta 1.trimesterde ciddi teratojenik etki yapan döküntülü hastalıktır.

**Theodor fenomeni** kızamıkçıkta görülür.

**Kızılda** döküntüye neden olan toksin eritrojenik toksindir.

Peroral pallor kızıda görülür.

Kızılda derinin kıvrımlı yerlerinde görülen pe-teşiler pastia çizgileri olarak tanımlanır.

**Shultz-Karlton sönme fenomeni** kızıda derideki lezyona anti-eritrojenik toksin damlatılınca solmasıdır.

Kızıl tedavisinde ilk tercih penisilinlerdir.

Kızıl tedavisinde sülfonamidler kullanılmamalıdır.

**Milyer sudamina** şiddetli kızıl hastalığında görülür.

Kızılın en önemli komplikasyonları ARA ve akut glomerulonefrittir.

Kızıl döküntüsü deskuamasyon bırakarak iyileşir.

Döküntünün en uzun sürdüğü döküntülü hastalık **eritema enfeksiyozum**'dur.

**5. hastalığın etkeni Human Parvovirüs B19'dur.**

**Tokatlanmış yüz görüntüsü** eritema enfeksiyozum ile ilişkilidir.

5. hastalığın en önemli hematolojik kompli-

kasyonu aplastik krizlerdir.

Parvovirüs B19 enfeksiyonlarında geçici RF pozitifliği yapabilir.

Artrit/artralji komplikasyonları döküntülü hastalıklardan 5. Hastalık ve kızamıkçıkla ilişkilidir.

Non-immun hidrops fetalisin en sık enfeksiyöz nedeni Parvovirüs B19'dur.

**Roseola infantum**'un etkeni Human Herpes virüs tip-6'dır.

Ateş düşmesi sonrası döküntü gelişimi 6. Hastalık ile ilişkilidir.

Döküntülü hastalıklar içinde en sık konvülsiyon yapan roseola infantum'dur.

En sık gözlenen ve prognozu en iyi olan ensefalit etkeni kabakulaktır.

Temporal lobun tutulumu ve BOS'ta eritrositlerde artışı HSV ensefaliti ile ilişkilidir.

Tekrarlayan eritema multiforme herpes simplex virüs enfeksiyonu ile ilişkilidir.

Kabakulakta en sık komplikasyon meningo-ensefalittir.



# ENDOKRINOLOJI

-ixi-  
Pediatri  
ENDOKRINOLOJİ



**Hipopituitarizm'in en sık nedeni idiyopatiktir;** en sık destrüktif neden supra-sellar kalsifikasyon yapan ve Rathke poşu artıklarından gelişen **kraniofaringeomadır**.

Hipopituitarizmin en sık genetik nedeni **PROPI gen mutasyonu**dur. PROP-1 ve pit-1 mutasyonu [*ki bu genler GH, PRL, TSH beta subuniti, GHRH reseptörlerinin olgunlaşmasında rol alır*] ailesel hipopituitarizme neden olurken, TTF-1 mutasyonları hipofiz ve tiroit aplazisine neden olurlar.

**GH eksikliğine** bağlı büyüme geriliği orantılı kısalık nedenidir; büyüme geriliği GH'a bağımlı büyüme dönemi olan 12. Aydan itibaren belirginleşir. Zeka normal, kemik yaşı geridir.

GH eksikliğinde GH sc verilir; GH tedavisinin lösemi insidansını arttırdığı bildirilmektedir. Ancak lösemi rekürrensini arttırmaz. Steroid-tiroid hormonlarının reseptörü hücre içinde yer alır.

#### **GH salınımını arttıranlar:**

- Uyku (non-REM evre 3-4)
- Alfa-2 agonistler (klonidin)
- Egzersiz,
- Stres,
- Hipoglisemi

GH etkisini IGF aracılığı ile gösterir.

#### **Hipopituitarizm'in YD bulguları:**

- Hipoglisemi,
- Mikropenis,
- Uzamış sarılık

GH eksikliğinin bulguları 6. aydan sonra başlar.

Fetüste büyümeyi IGF-II (İnsülin) sağlarken erişkinde IGF-I temin eder.

**Laron sendromu** GH reseptör direnci sonucu gelişir; kısa boy, yüksek GH ve düşük IGF-1 ile karakterizedir. Tedavi: IGF-1 .



Takvim yaşı > kemik yaşı > boy yaşı GH eksikliğine özgüdür.

Boy kısalığının en sık sebebi **konstitusyonel**dir; yaşının ilk 12 ayında büyüme normaldir.

Çocuklarda en sık görülen hipofiz adenomu **prolaktinomadır**; amenore ve galaktore karakteristiktir. Tedavi: Bromokriptin ve kabergolin.

En büyük boyutlara ulaşan hipofiz adenomu **GH salgılayan adenomdur**; en sık kalp yetmezliğine bağlı olarak hastalar kaybedilir. Tanı: Glukoz yükleme testi. Tedavi: Cerrahi + oktreotid

**Sotos sendromu** NSD1 mutasyonu sonucu görülür; karaciğer, willms, over ve paratiroid tümörleri görülebilir.

GH eksikliğinde stimülasyon testleri ile tanı konur [klonidin, insülin, arjinin, glukagon, propranolol]. Kesin tanıda en az iki test kullanılır.

**ADH** hipotalamus supraoptik, oksitosin ise paraventriküler çekirdekte sentezlenir.

ADH nörofizin-2, oksitosin ise nörofizin – 1 ile taşınır.

## DIABETES İNSİPIDUS KLASİKLERİ

### Santral diabetes insipidus nedenleri

- Tümörler
- Travma
- DİDMOAD
- Histiositozlar
- Lösemiler
- İlaçlar
- MSS enfeksiyonları

### Santral diabetes insipidus'a en sık neden olan tümörler:

- Pinealom,
- Germinom

- Kraniofarengioma

### Santral diabetes insipidus yapan ilaçlar:

- Fenitoin,
- Etanol,
- Halotan,
- Opioid antagonistleri

### Nefrojenik diabetes insipidus yapan elektrolit bozuklukları; ya da konstipasyon/ poliüri yapan nedenler:

- Hiperkalsemi
- Hipokalemi

Nefrojenik diabetes insipidus yapan ilaçlar: Bu ilaçlar renal düzeyde ADH'yı antagonize ederler. Tetrasiklinlerin V2 reseptör antagonizması yapıldığı bildirilmektedir. Bu nedenle uygunsuz ADH sendromunun en temel ilaçları arasındadırlar.

- Lityum,
- Demeklosiklin

Diabetes insipidusda idrar osmolaritesi düşük ve plazma osmolaritesi yüksektir.

**Tedavi:** Santral diabetes insipidus **desmopressin**; nefrojenik diabetes insipidus'un tedavisinde **hidroklorotiazid** verilir. Hidroklorotiazid'e yanıtız olgularda su ve tuz retansiyonu etkisi ile **indometazin** yararlı olabilir.

## UYGUNSUZ ADH SENDROM

Uygunsuz ADH salınımının en sık nedeni **desmopressin tedavisidir**.

### Uygunsuz ADH salınımının diğer nedenleri:

- SSS patolojileri (enfeksiyon, tümör, kanama, travma)
- Akciğer patolojileri (Pnömoni, tüberküloz, kistik fibroz)
- İlaçlar : Karbamazepin, Vinkristin, siklofos-

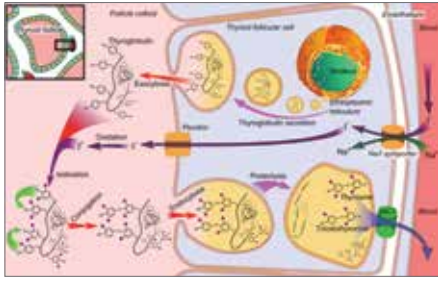
famid, vinkristin  
- Paraneoplastik

#### Uygunsuz ADH salınımının bulguları:

- Hiponatremi,
- Hipoürisemi,
- Natriürezis,
- Normovolemi (kan basıncı normal ve ödem yok)

#### Uygunsuz ADH salınımında tedavi:

Sıvı kısıtlaması, demeklosiklin, Conivaptan (V2 reseptör antagonisti).



**Resim:** İyod Na/I simporter kanalı aracılığıyla hücreye girer, foliküler hücreden pendrin aracılığıyla kolloid dokuya geçtikten sonra oxide olur, iodinasyon sonrası tiroglobuline bağlı tiroksin aminoasidine bağlanır. Bir iyot içeren tiroksin MIT, iki iod içeren DIT üç iyot içeren ise T3 olarak tanımlanır. Endositoz sonrası T4 ve T3 hormonları kana salınır.

Serebral tuz kaybı uygunsuz ADH sendromunun ayırıcı tanısında yer alır; ADH düşük, ürik asit yüksekliği ile uygunsuz ADH sendromundan ayrılır.

## TİROİD BEZİ

En fazla kanlanan endokrin organ tiroit bezidir; bu nedenle preoperatif lügol solüsyonu verilir.

Konjenital hipotirodinin en sık nedeni disgenезis, en sık **disgenезis** ektopi olup bu da en sık dil kökünde görülür.

Tiroidin en sık konjenital anomalisi, **tiroglos-**



**Resim:** Tiroglossal kistin olası lokalizasyonları görülmektedir. Sıklıkla infrahyoid yerleşimlidir; Tiroglossal kanalın embriyolojik dönemde kapanmaması sonucu oluşur.

#### sal duktus kistidir.

Anneden plasental yolla T4 geçtiğinden dolayı konjenital hipotiroidili yenidoğanlar doğumda asemptomatiktir.

#### Konjenital hipotiroidi nedenleri:

Disgenезi, dishormonogenesis, santral, geçici (ilaç, blokan antikor, vs).

Önlenebilir zeka geriliğinin en sık nedeni hipotiroididir.

YD taramasında kullanılması önerilen test **TSH**'dir.

Matür YD bebeğın diz grafisinde femur epifiz çekirdek yokluğu konjenital hipotiroidiyi akla getirmelidir.

En sık dishormonogenesis nedeni **peroksidasyon defektidir**.

Peroksidasyon defekti + sağlıklı Pendred sendromu için karakteristiktir.

#### Yenidoğanda guatr nedenleri:

- Dishormonogenesis,
- Annenin guatrojen kullanması,
- İyot eksikliği

Yenidoğan taramasında topuk kanından bakılan TSH ile **TRH ve TSH'nın artmadığı** santral hipotiroidinin tanısı konamaz; topuk kanında TSH > 40 ise hipotiroidi tanısı kon-

malıdır.

Konjenital hipotiroidide en erken bulgu arka fontanelin açık olmasıdır; en sık bulgu yenidoğan döneminde uzamış sarılıktır.

YD döneminde hipotiroidide en değerli radyografik bulgu distal femur epifizinin olgunlaşmamasıdır.

### Konjenital hipotiroidi bulguları:

- İlk 3 ayda tanı alamayanlarda zeka geriliği
- Kemik gelişiminde gerilik
- Bazal metabolik hızda yavaşlama
- Arka fontanelde geç kapanma (en erken belirti)
- Uzamış sarılık (en sık bulgu)
- Epifiz ossifikasyonunda gecikme
- Kasta psödohipertrofi (Kocher sendromu)
- Konjenital kalp hastalıkları (en sık eşlik eden konjenital hastalık)

Perklorat testi pozitifliği varlığında peroksidaz enzim eksikliği düşünülmelidir.

**Primer hipotiroidide** T4 düşük, T3 düşük, TSH yüksek bulunur.

Sintigrafide tiroid bezinin görüntülenememesi durumunda agenezi, iyot yakalama defekti, reseptör blokan antikörler akla gelmelidir.

TSH'nın artmadığı hastalıklarda guatr görülmez.

Feature	Autoimmune Polyendocrine Syndrome Type 1	Autoimmune Polyendocrine Syndrome Type 2	S-Linked Polyendocrinopathy, Intestinal Dysentery, and Diabetes
Prevalence	Rare	Common	Very rare
Time of onset	Infancy	Infancy through adulthood	Removal period
Gene and inheritance	AIRE (on chromosome 21, recessive)	Polymodal	FOXP3, S-linked
HLA genotype	Statens (not associated with HLA-DQB1)	HLA-B*02 and HLA-DQB1*03:01/DRB1*03:01	No association
Immunodeficiency	Absent, susceptibility to infections	None	Overlapping autoimmune, loss of regulatory T cells
Association with diabetes	Yes (in 10%)	Yes (in 20%)	Yes (in majority)
Common phenotype	Candidiasis, hypoparathyroidism, Addison's disease	Addison's disease, type 1A diabetes, chronic hypoparathyroidism	Removal of diabetes, malabsorption

### Hipotiroidiye neden olabilen ilaçlar:

- Propiltiourasil, metimazol
- Lityum

- İyod: Geçici hipotiroidi yapar; kanlanmayı azaltır. Cerrahi öncesi tercih edilir. Wolf chaikoff etkisi ile etkinlik gösterir.
- Amiodaron: Hipo/hipertiroidi yapabilir.

## HASHIMOTO TİROİDİTİ KLASİKLERİ

### Otoimmün tiroidit nedenidir.

Akkiz guatr ve hipotiroidinin en sık nedeni Hashimoto tiroiditidir.

Histopatolojik değerlendirmede lenfoit agregatlar ve patognomonik hücreler olan **as-kanazi (Hurtle) hücreleri** görülür.

**Hashimoto ile birliktelik gösteren hastalıklar;** Down, Turner, Klinefelter, Konjenital Rubella, tip I diyabet ve Addison'dur.

Hashimotoda en sık anti peroksidaz (Anti-TPO) olmak üzere görülebilen antikörler, anti-tiroglobulin, tirotropin reseptör blokan antikördür.

Hashimotoda en sık başvuru guatr ve büyüme geriliğidir.

**OPS Tip-2 major bileşenleri:** Hashimoto, Addison, Tip-1 DM.

**Tedavi:** Tiroit hormon replasman tedavisidir.

Endemik iyot eksikliği dünyada en sık görülen tiroit hastalığıdır.

### Endemik iyot eksikliği kompanse dönemde laboratuvar:

- T4 düşük,
- T3 normal veya yüksek
- TSH yüksek

### Endemik kretinizm bulguları:

- Piramidal belirtiler
- Mental retardasyon
- Atrofik tiroid bezi - hipotiroidi
- Büyüme geriliği
- Seksüel gelişim geriliği

### Nörolojik kretenizm bulguları:

- Piramidal belirtiler
- Mental retardasyon
- Guatr - ötiroid
- Büyüme ve pubertal gelişim normal

## GRAVES HASTALIĞI KLASİKLERİ

Hipertiroidinin en sık nedeni Graves hastalığıdır.

Yarılanma süresi TSH'dan uzun olan TSH reseptör antikörleri ile ilişkilidir.

Graves hastalığı insülin bağımlı diabet, myastenia graves ve lenfositik tirodit gibi hastalıklarla ilişkilidir. Ayrıca HLA-DR3 ve **HLA-B8** varlığında hastalık riski artmaktadır.

### Graveste çocuklarda hemen hemen hiç görülmeyen bulgular:

- Dermopati,
- Pretibial miksödem

Klinik olarak hipertiroidi bulguları gözlenir.

**Tanı:** TSH düşer, serbest T4 artar. Diğer hastalıklardan ayırıcı tanıda sintigrafide diffüz hiperplazi karakteristiktir.

**Tedavi:** Graves'te ilk tercih tedavi antitiroid tedavi propiltiourasil olsa da gebelik ve emzirme hariç çocukluk çağında metimazol tercih edilmelidir. Propiltio-urasil alanlarda hepatotoksisite ve granülositopeni açısından dikkatli olunmalıdır. Bu tedaviye T4'ün T3'e dönüşümünü engelleyen propanolol beta-bloker olarak eklenebilir.

Graves'te antitiroid tedaviden en az fayda gören bulgu oftalmopati'dir.

Graves'in ağır göz tutulumunda (oftalmopati) tedavide steroid verilir.

## NEONATAL GRAVES HASTALIĞI KLASİKLERİ

### Neonatal graves'in nedeni Maternal Graves hastalığıdır.

### Neonatal graves bulguları:

- Prematürite
- İrritabilite
- Taşikardi
- Kraniosinositoz - mikrosefali
- Ağır vaklarda hipertansiyon
- Hepatosplenomegali
- Kalp yetmezliği
- Ölüm

Neonatal graves'de erişkinden farklı olarak hiperkalsemi görülmez.

### Hipertiroidi tedavisi:

- PTU-Metimazol, beta bloker
- Cerrahi

**Diğer:** Sodyum iyodür, Deksametazon, Radyoaktif iyot

Konjenital hipoparatiroidi ve hücrel immün yetmezlik bir arada ise **DiGeorge sendromu** akla gelmelidir.

### DiGeorge sendromunun komponentleri:

- Timus hipoplazisi
- Paratiroid hipoplazisi
- Konotrunkal ve arkus aorta anomalileri
- Kraniofasial dismorfizm

Tedaviye yanıtız hipokalsemi de hipomagnezemi akla gelmelidir.

Hipoparatiroidide laboratuvar, PTH düşük, Kalsiyum düşük, Fosfor yüksek.

### OPS Tip-1 major komponentleri:

- Hipoparatiroidi
- Addison
- Mukokutanöz kandidiasis

## PSÖDOHIPOPARATIROIDİ KLASİKLERİ

Paratiroid bezi normal/hiperplazik, PTH düzeyi normal/artmıştır.



**Resim:** Psödohipoparatiroidi hastalarında karakteristik 4. metatars ve metakarp kısalığı görülmektedir. Bu durum parathormonun embriolojik dönemde kemik gelişiminde rol aldıklarını gösterir.

**Tip-I psödohipoparatiroidi** (Albright'ın herediter osteodistrofisinde) defekt PTH'nın adenilat siklazı aktive edememesi sonucudur. PTH verildiğinde üriner cAMP artışı görülmez.

**Eşlik eden bulgular:**

- MR
- Kısa boy
- Brakidaktili
- Bazal ganglionlarda kalsifikasyon
- Katarakt

**Laboratuvar:** PTH yüksek, kalsiyum düşük, fosfor yüksek

**Tip-II psödohipoparatiroidi defekt cAMP'dedir.** PTH verildikten sonra üriner cAMP artar, idrar forfor atılımı artmaz.

**PRİMER HİPERPARATIROIDİ KLASİKLERİ**

Primer hiperparatiroidinin en sık nedeni 10 yaş altı olgularda hiperplazi, 10 yaş üstü olgularda ise adenomdur. Sekonder hiperparatiroidinin en sık nedenleri KBY ve raşitizm'dir Tersiyer hiperparatiroidinin nedeni KBY olup bezde otonomidir.



**Resim:** Subperiosteal kemik rezorpsiyonu görülmektedir. Hiperparatiroidi hastaları için karakteristik bir radyolojik bulgudur.

En sık görülen hiperparatiroidi sekonder hiperparatiroididir.

**Hiperparatiroidi bulguları:**

- Kas güçsüzlüğü
- Kusma
- Kabızlık
- Poliüri-polidipsi
- Kalsiyum taşı

**Radyolojik bulgular:**

Hiperparatiroidide en karakteristik radyografik bulgu, **subperiosteal kemik rezorpsiyonudur**. En iyi el falanklarında görülür. Ayrıca tuz-biber manzarası, buzlu cam manzarası ve Brown tümörü (Osteitis fibroza kistika) hiperparatiroidi'de görülen diğer tipik kemik bulgusudur.

**Laboratuvar:**

- PTH normal, kalsiyum yüksek, fosfor düşük
- Primer hiperparatiroidide spesifik laboratuvar bulgusu:  $Cl/PO_4 >33$

**Tedavi:**

- **Intravenöz sıvı:** Tedavide ilk verilmesi gerektirir.
- Furosemid
- Prednisolon
- Kalsitonin
- Mitomisin-c
- Bifosfonatlar
- Plikamisin-Maliğn hiperkalsemide verilir.
- Diyaliz

## DİABETES MELLİTUS KLASİKLERİ

**TİP-1 DİABET**

Tip-1 DM'de, HLA DQ beta zincirinde aspartik asit yokluğu hastalık riskini 100 kat artırır. Tip-1 DM pankreasta beta hücrelerinin otoimmün yıkımı (İAA: Anti-insülin antikor, İCA: İslet cell antibody, GADA: Glutamik asit dekarboksilaz) yıkımı ve insülitis sonucu meydana gelen insülin eksikliği sonucu meydana gelir.

**Hepatosit nükleer faktör 4 alfa mutasyonu**  
MODY tip 1, 1 alfa mutasyonu MODY tip 3, 1 beta mutasyonu MODY tip 5 oluşumuna neden olur.

**Klinik bulgular:**

- Poliüri
- Polidipsi
- Otonom nöropati bulguları: İstirahat taşikardisi, parestezi, diare, gastroparezi
- Görme kaybı: Diabetik retinopati

**Tanı:****Tip-1 DM'de tanı kriterleri:**

- $A_{K\dot{S}} >126$  mg/dl

- Random Kan şekeri  $>200$  mg/dl
- OGTT 2.saat  $>200$  olması diabet iken, OGTT 2.saat  $140-200$  mg/dl olması glukoz intoleransı olarak tanımlanır.

Otoantikörler tanı kriterleri arasında yer almaz da tip 1 diabet tanısında yararlıdır.

**Tedavi:****İnsülin:**

Tip 1 diabet tedavisi, insülin eksikliğinden kaynaklanmasından dolayı insülin replasmanıdır. En kısa etkili insülinler lispro, aspart ve **glulizin** (!), uzun etkili insülinler glargine ve detemirdir.

## İNSÜLINE BAĞLI ÖNEMLİ KOMPLİKASYONLAR

**Somogy fenomeni:**

Gece insülininin yüksek gelmesi sonucu gece oluşan hipoglisemiye reaktif sabah hiperglisemi meydana gelmesidir. Gece insülinin azaltılmalıdır.

**Şafak fenomeni:**

Gece insülininin düşük verilmesi sonucu sabah hiperglisemi görülmesidir ki bu durumda gece insülini artırılmalıdır.

**Balayı dönemi:**

Pankreasın insülin tedavisi başlanan tip 1 diabetli hastada yeniden insülin salgılamasıdır; Bu durumda insülin ihtiyacı azalır. Pankreas rezervine göre birkaç haftadan birkaç yıla kadar bu süre uzayabilir.

**Pramlintide:**

**Amilin analogu** olup mide boşalmasını düzenler ve glukagon salınımı kontrol ederek etkinlik gösterir. Tip 1 diabetik hastalarda yoktur. Hem tip1 hem de tip 2 diabetik hastalara verilebilir.

## KOMPLİKASYONLAR

### Diabetik ketoasidoz:

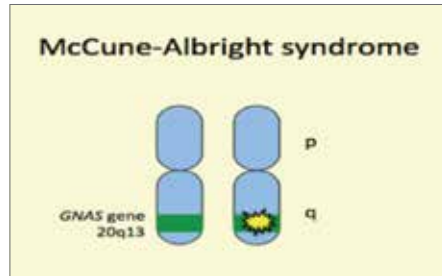
Akut dönemde en önemli ve ölüm nedeni olabilen komplikasyon ketoasidoza sekonder beyin ödemidir.

### Ketoasidoz tanı kriterleri

- K>300
- pH<7.3 ve HCO<sub>3</sub><15
- Ketonemi-ketonüri

Ketoasidozda ilk olarak **%0.9 NaCl** başlanmalıdır. Ketoasidozda kristalize insülin kullanılır.

Tedavi esnasında hipoglisemi, hipotatemi, hipokalsemi ve hipofosfatemi görülebilir. Hipoglisemiyi önlemek için glukoz düşüncü %5 dekstroz uygulanmalı ve aşırı kan glukoz düşüşü önlenmelidir. Hipotatemi insülin tedavisi ile daha da belirginleşeceğinden potasyum replasmanı da tedavi sırasında uygulanmalıdır.



SC insüline asidozun düzelmesi, hastanın iyi olması ve serum Na'un stabil olması durumunda geçilir.

Diabetik ketoasidozda en önemli ölüm nedeni **beyin ödemidir**.

Uzun dönemde en sık komplikasyon retinopati, en önemli ölüm nedeni nefropatidir.

Nefropatide en erken görülen bulgu **mikroalbüminüridir**. Mikroalbüminüride ACE inhibitörleri verilir

Diabetik nöropatide en sık distal simetrik periferik eldiven-çorap tarzı polinöropati görülür.

**Akut hipoglisemide** glukoz/dekstroz ve glukagon verilebilir.

### Mc Cune Albright sendromu:

Gs proteinin alfa subunitini kodlayan missen mutasyonlar sonucu meydana gelir.

### Klinik bulgular:

- Cafe au late lekeleri
- Fibröz displazi
- Yalancı izoseksüel puberte prekoks
- GH ve PRL over-sekresyonu
- Cushing, hipertiroidi
- Renal fosfatüri

**Kalman sendromu**, anosmi ve amenore ile karakterize olup; hipogonadotropik hipogonadizmle karakterizedir.

Puberte prekoks için yaş sınırları kız çocukları için 8, erkeklerde 9'dur.

Pubertenin ilk bulgusu kızlarda meme gelişimi, erkeklerde testislerde büyümedir.

Adrenarş'dan sorumlu hormonlar DHEA, DHEA-S'tir.

Gerçek puberte prekoksun en sık nedeni idiopatikdir.

### Gerçek puberte prekoks nedenleri:

- İdiopatik
- SSS hastalıkları
- Tümörler
- SSS enfeksiyonları
- Hipotalamik hamartomlar-en sık organik nedendir
- Travma

### Psödo-puberte prekoks nedenleri:

- Over- testis tümörleri
- Konjenital adrenal hiperplazi,

- Adrenal bez tümörleri,
- Eksojen sex steroidi kullanımı
- Prematür telarş
- Prematür adrenarş



**Resim:** Mc Cune Albright sendromunda poli-ostatic fibröz displazi görülmektedir.

## SORU

Aşağıdakilerden hangisi hipergonadotropik hipogonadizm nedenlerinden değildir?

- A) Primer overyen yetersizlik
- B) Kallman sendromu
- C) Klinefelter sendromu
- D) Turner sendromu
- E) XY gonadal disjenezi

Gerçek ve yalancı puberte prekoksü ayırmak için intravenöz LHRH testi yapılır.

**Puberte prekoksün** en önemli komplikasyonu boy kısalığıdır; tedavi, GnRH analoglarıdır. Özellikle pulsatil salınımlı GnRH analogları tercih edilmelidir.

**McCune Albright sendromunda** karakteristik triad Cafe au-lait lekeleri, puberte prekoks ve poliostatik fibröz displazidir.

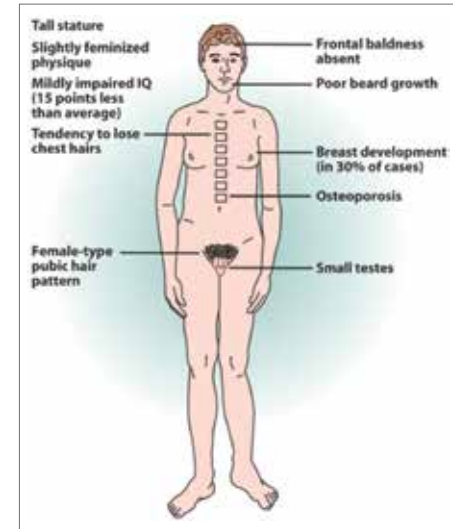
McCune Albright sendromu **GNAS1 mutasyonu** sonucunda gelişir; bu mutasyon sonucunda multipl hormonal aktivasyon izlenir: Hipertiroidi, Cushing, Akromegali, puberte prekoks gibi.

McCune Albright sendromunda yüksek östrojen seviyeleri ile overyen kistlerin korelasyon gösterdiği bildirilmektedir.

Puberte tardanın en sık nedeni konstitusyoneldir.

## AÇIKLAMA

Hormonların salınımında pozitif feedback sistemi önemlidir. Testis ve overyen yetmezliği olan hastalarda negatif feedback kalkacağından dolayı hipofizer hormonlar olan FSH ve LH artar; hipergonadotropi bu hormonların artışı ifade ederken, hipogonadizm de overyen veya testiküler yetersizliği ifade eder. Kallman sendromu KAL-1 mutasyonu sonucu oluşan ve anosmi ve amenore ile ortaya çıkan bir hastalıktır. KAL-



**Resim:** Klinefelter sendromunun karakteristik özellikleri görülmektedir.

1 geni anosmin proteinini kodlar; bu protein olfaktor bulb'un hücrelerinin merkezi sinir sistemine adhezyonunda rol oynar; bu genin mutasyonu sonucu adhezyon olmaz ve beyin koku sistemi arasında bağlantı kurulamaz: Anosmi ortaya çıkar. Aynı zamanda GnRH salgılayan hücreler de göçemeyerek FSH / LH'nin salınımında azalma görülür: Hi-



pogonadotropizm.

### **Hipogonadotropik Hipogonadizm**

- İzole gonadotropin eksikliği
- Kalman sendromu
- Santral sinir sistemi hastalıkları
- Fonksiyonel gonadotropin eksikliği

### **Hipergonadotropik Hipogonadizm**

- Primer testiküler yetersizlik
- Primer ovaryen yetersizlik
- Klinefelter sendromu ve varyantları
- Turner sendromu ve varyantları
- Anorşi, kriptorşitizm
- XY gonadal disgenezi

### **Yanıt-B**

Hipergonadotropik hipogonadizm en sık nedeni erkekte klinefelter, kızlarda Turner sendromudur.

Hipogonadotropik hipogonadizmin en sık genetik sebebi anosmi, amenore ile karakterize olan **Kallman sendromu**dur.

En sık **konjenital adrenal hiperplazi** nedeni 21 hidroksilaz eksikliğidir.

Erkek olgunun yeterli adrojenik hormon sentezleyememesi sonucu ortaya çıkan dişi psödohermafroditizm ve tuz kaybı 21 hidroksilaz eksikliğinin karakteristiğidir.

Erkek olgunun yeterli adrojenik hormon sentezleyememesi sonucu ortaya çıkan dişi psödohermafroditizm ve artan **DOCA** (11-deoksikortikosteron) molekülü nedeniyle oluşan hipertansiyon birlikteliği varlığında **11 hidroksilaz eksikliği** akla gelmelidir.

Erkek psödohermafroditizmine tuz kaybının eşlik etmesi durumunda **3 beta hidroksi steroid dehidrojenaz** eksikliği akla gelmelidir.

Erkek psödohermafroditizm ve hipertansiyon **17 hidroksilaz** eksikliği ile ilişkilidir.

3 beta hidroksi steroid DH eksikliği her iki cinsten de ambigü genitalyaya yapabilir.

Hipertansiyon, hipokalemi ve yetersiz virilizasyon 17 hidroksilaz eksikliği ile ilişkilidir.

11 hidroksilaz eksikliğinde hipertansiyon, hipokalemi ve maskulinizasyon görülebilir.



# HEMATOLOJİ

-ixi-  
Pediatri  
**HEMATOLOJİ**



Fetal hayatta hematopoez yolk sac sonra karaciğer ve daha sonra da kemik iliğinde gerçekleşir; kemiklerden ilk **klavikula**da hematopoez meydana gelir.

Doğum sonrası kemik iliği yetersizliği durumunda (idiopatik myelofibrozis) karaciğer ve dalakta tekrar kan yapımı gerçekleşebilir (ekstra-meduller hematopoez).

**Diamond-Blackfan sendromu** kemik iliği bulgusu tanı yaşı ilk 1 yaş civardır.

Diamond-Blackfan sendromunda kemik iliğinde saf eritroid seri eksikliği izlenir.

Diamond-Blackfan sendromunda vit B12 ve folik asit seviyeleri normaldir.

Diamond-Blackfan sendromunda retikülosit sayısı düşüktür.

Diamond-Blackfan sendromunda EPO, HbF, eritrosit ADA, i-antijeni ve serum demiri yüksektir.

**Scwachman-Diamond sendromunda** pansitopeni ve ekzokrin pankreas yetmezliği karakteristiktir.

Scwachman-Diamond sendromunda defekt RNA metabolizması ve ribozom oluşumunda defekt gözlenir.

Scwachman-Diamond sendromunda ana klinik bulgu doğumdan itibaren yağ malabsorbsiyonudur.

Scwachman-Diamond sendromunda serum amilaz ve tripsinojen düzeyi düşüktür.

Scwachman-Diamond sendromunda spesifik ve en sık kromozomal bozukluk izokromozom 7: i(7q)'dir.

**Pearson sendromu** sideroblastik anemi olup makrositer olan ve pankreatik yetmezliği eşlik eden mitokondrial DNA mutasyonu olan bozukluktur.

Kurşun zehirlenmesi hipokrom mikrositer anemi yapan nedenlerdendir.

## SORU

Halsizlik ve çabuk yorulma yakınmaları ile başvuran 5 yaşında erkek hastanın yapılan incelemelerinde Hb: 6,8 g/dL ve MCV: 110 fl olarak bulunuyor. Bu çocuğun serumunda homosistein ve metil-malonik asit düzeyinin yüksek olduğu da saptanıyor.

**Bu olguda aneminin en olası nedenini aşağıdakilerden hangisidir?**

- A) Sideroblastik anemi
- B) Tiamin eksikliği
- C) Folik asit eksikliği
- D) Vitamin B12 eksikliği
- E) Pridoksin eksikliği

## AÇIKLAMA

Anemi tanımlaması hemoglobin düzeyi ile tanımlanmaktadır; olgunun hemoglobin değeri < 10 gr/dl altında olması ve yüksek MCV sahibi olması nedeniyle makrositer anemi ile uyumludur. Homosistein hem folik asit hem de B12 artarken metil-malonik asidemi B12 eksikliğine özgüdür; bu nedenle B12 eksikliği ilk planda akla gelmelidir.

### **Megaloblastik makrositer anemi nedenleri:**

- Folik asit eksikliği
- Herediter oratikasidüri
- Tiamine cevap veren anemi

### **İzole makrositer anemi nedenleri:**

- Diamond-Blackfan anemisi
- Aplastik anemi
- Hipotriodi
- Karaciğer hastalıkları
- Myelodizplazi

## Yanıt-D

Megaloblastik aneminin önemli nedenleri

folik asit, vitamin B12 eksikliği, D. Latum enfestasyonu, metotreksat kullanımınıdır.

Keçi sütü ile beslenme folik asit eksikliğine neden olur.

Folik asit antagonisti önemli ilaçlar, trimetoprim-sulfametaksazol, metotreksat ve primetamidir.

Megaloblastik anemide periferik nöropati, vibrasyon ve pozisyon duyu kaybı ilk planda B12 eksikliğinin belirticidir. Folik asit eksikliği nöropatiye neden olmaz.

Megaloblastik anemide kemik iliği hipersellülerdir; anemi inefektif eritropoez nedeniyle meydana gelir.

### **Megaloblastik anemide hematolojik bulgular:**

- Makrositoz; MCV artar
- Nükleositoplazmik dissosiasyon
- Nötrofillerde hipersegmentasyon
- Retikülositopeni
- İnefektif eritropoez: LDH artışı
- Serum demir artışı

Çocukluk çağının en sık megaloblastik anemi nedeni folik asit eksikliğidir.

B12 eksikliğinde **Schilling testi**, Folik asit eksikliği tanısında **FIGLU testi** kullanılır.

Erişkinlerde en sık megaloblastik anemi nedeni vitamin B12 eksikliğidir.

Vitamin B12 terminal ileumdan emilir.

İntrensek faktör eksikliği vitamin B12 eksikliğine neden olur.

Mide cerrahisi sonrası en sık anemi nedeni demir eksikliği iken bunu B12 eksikliği izler.

B12 eksikliğinde serumda ve idrarda tanı da **metilmalonik asit ve homosistein artışı** destekleyicidir.

Lesch-Nyhan sendromu megaloblastik aneminin yanısıra mental retardasyon, self-mu-

tilizasyon ve koreoatetoz ile karakterizedir.

### **Çocuklukta en sık nutrisyonel eksiklik demir eksikliğidir.**

Vücuttaki majör depo demiri göstergesi ferritindir.

Demir emilimini Fitatlar, Antasit, Fosfat azaltırlar.

Demir emilimini askorbik asit ve aminoasitler arttırlar.

Demir eksikliği anemisinde en sık bulgu so-

### **SORU**

**Aşağıdaki durumlardan hangisinde serbest eritrosit protoporfirininin artması beklenmez?**

- A) Kronik enfeksiyonlar
- B) Demir eksikliği anemisi
- C) Akut myeloid lösemi
- D) Sideroblastik anemi
- E) Bakır eksikliği

lukluktur.

### **AÇIKLAMA**

**Serbest eritrosit protoporfirinojeni özellikle demir eksikliği anemisinde artar. Bunun dışında arttığı diğer durumlar şunlardır:**

- Kurşun zehirlenmesi
- Yüksek retikülosit sayısının olduğu durumlar
- Kronik enfeksiyonlar
- Eritropoetik protoporfiri
- Akut myeloid lösemi
- Bazı sideroblastik ve diseritropoetik anemiler

### **Yanıt-E**

Demir eksikliği anemisinde serbest eritrosit protoporfirinojeni artar.

### **Demir eksikliği anemisinde spesifik bulgular:**

- PIKA
- Mavi sklera
- Kaşık tırnak

Demir eksikliği/kronik hastalık anemisinde ayırıcı tanıda en iyi kriter serum transferin reseptörü (TfR)/log ferritin oranıdır.

Demir eksikliği anemisinde katılma nöbetleri nedeni MAO enzim aktivitesinde azalmadır.

### **Kronik Demir eksikliği anemisinde klinik bulgular:**

- Anguler stomatit
- Dil papillalarında atrofi
- Glossit
- Gastrik atrofi
- Özofageal strüktür
- Hepato-splenomegali

### **Demir eksikliği anemisi tedavisinde düzelme sırası:**

- İştah artışı
- Kemik iliği yanıtı (eritroid hiperplazi)
- Retikülositoz
- Hemogloblin
- Depoların dolması
- Mikrositozun düzelmesi

### **Demir eksikliği anemisi tedavisinde transfüzyon endikasyonu:**

- Kalp yetersizliği,
- Serebral iskemi bulgusu,
- Hemogloblin < 4 g/dl

Kronik hastalıklarda anemisi hipokrom mikrositer olsa da sıklıkla normositerdir.

Kronik hastalık anemisinin en sık görülen nedeni **kronik böbrek yetmezliğidir.**

### **Serum demirinin düşük olduğu iki hastalık:**

- Kronik hastalık anemisi

- Demir eksikliği anemisi

#### **Kronik hastalık anemisinde laboratuvar:**

- Serum demir düşük
- SDBK düşük
- Ferritin artmış
- FEP artmış
- Transferrin reseptör normal

Hem sentezinde bozukluk eritroit öncüllerde demir birikimi sonucunda **sideroblastik** anemi görülür.

Kemik iliğinde ring sideroblastlar mitokondrilerde biriken demirin amorf ve normalden fazla olması ile karakterizedir.

Emriyoda ilk görülen kan hücreleri **kırmızı seri (hemositoblast)** hücreleridir.

Gebeliğin son 3 ayında ve doğumdan sonra ana kan yapım yeri kemik iliğidir.

Myeloid hematopoez klavikulada başlar.

Pluripotent kök hücrenin gelişim yeri ve yüzey belirteci mezodermdir ve CD34(+) hücrelerden oluşurlar.

Eritrosit yapımının esas düzenleyicisi peritubuler kapiller endotelinden salınan **eritropoetin**dir.

Eritropoetin yolk sac kesesindeki evrede etkili değildir.

İlk oluşan hemoglobin zinciri **epsilon**, ilk oluşan Hb, **Hb Gowerz 1**, major embriyonik hemoglobin Hb Gowerz 1'dir (2 epsilon+2 zeta).

Yenidoğanda en çok bulunan hemoglobin olan HbF'in yapısı 2 alfa+2 gama içerir.

Normal yenidoğanın Hb oranları: %70 HbF + %30 HbA1 + %1 HbA2'dir.

Erişkin hemoglobini oluşturanlar: HbA1(%97) +HbA2(%2-3)

#### **Erişkin Hb zincirleri:**

- HbA1: 2 alfa + 2 beta
- HbA2: 2 alfa+ 2 delta

Normal erişkinde beklenen hemoglobin zincirleri: ALFA-BETA-DELTA.

Maternal dolaşımında fetal eritrosit belirleme testi **Keihauer-Betke testi**dir.

#### **HbF'in hematolojik strese bağlı olarak arttığı hastalıklar:**

- Hidroksi-üre
- Hemolitik anemiler
- Lösemi
- Aplastik anemi

Eritropoezde hemoglobin sentezinin başladığı safha polikromatofilik eritroblasttır.

Term yenidoğanda ortalama hemoglobin ve MCV değerleri: Hb: 16.5 gr/dl ve MCV: 108 fl'dir.

Çocuklarda fizyolojik anemi 8.-12. Haftada meydana gelir; normokrom normositerdir ve tedavi gerektirmez, takip edilmelidir.

**Anizisitoz** göstergesi RDW artışıdır.

#### **Mikrositer anemi nedenleri (MCV düşük) anemiler:**

- Demir eksikliği
- Bakır eksikliği
- Kurşun
- Alüminyum zehirlenmesi
- Talasemi
- Sideroblastik anemi
- Pridoksin eksikliği

Aplastik anemi megaloblastik olmayan makrositer (MCV yüksek) anemi yapar.

#### **Normositik anemi nedenleri:**

- Akut kanama
- Kr. Hastalıklar
- Lösemi
- Talasemi dışı hemolitik hastalıklar

**Retikülositoz** kemik iliği dışı yıkımın belirtilerinden olup akut hemoliz lehinedir.

**Otoimmün hemolitik** anemi sıcak ve soğuk antikorlara bağlı olarak meydana gelir. periferik yıkım nedeniyle retikülosit yüksek, indirekt bilirübin artışı ve Coombs pozitifliği karakteristik özellikleridir. Benzer tabloda coombs negatifliği hemoglobinopati, enzimopati, membran defekti ve ilaçlar gibi non-immun nedenler akla gelmelidir.

Periferik yaymada **target (hedef) hücre**si talasemiler için karakteristik olsa da demir eksikliği, hemoglobinopatiler gibi farklı patolojilerde de akla gelmelidir.

Periferik yaymada sferosit **herediter sferositoz ve otoimmün hemolitik anemiler** için karakteristiktir.

Periferik yaymada **akantosit** abetalipoproteinemide görülür.

Periferik yaymada **şistosit** mikroanjiyopatik hemolitik anemiler (HÜS), renal ven trombozu ve protez aort kapağı /Aort koarktasyonunda görülür.

Periferik yaymada bazofilik noktalanma kurşun zehirlenmesi ve demir eksikliğinde görülür.

Periferik yaymada **Howell-Jolly cisimcikleri** postsplenektomi ve megaloblastik anemide görülür.

Periferik yaymada **ekinosit** pirüvat kinaz eksikliğinde görülür.

Periferik yaymada denatüre hemoglobin parçacıkları olan **heinz cisimcikleri** G6PD eksikliğinde görülür.

## FANKONİ APLASTİK ANEMİ

- Konjenital aplastik anemi tipidir.

### Klinik bulgular:

- Hiperpigmentasyon
- Başparmak yokluğu
- Mikrosefali
- Kısa boy
- Pansitopeni
- Fanconi anemisinde ilk ortaya çıkan hematolojik bulgu... Trombositopeni

### Tanı:

- Diepoksibutan (DEB) testi veya Mitomisin C testi.

Kemik iliği aspirasyonu tanısaldır. Hiposellüler ve yağdan zengindir.

Fankonide **AML, MDS, Cilt-Dil-Baş-boyun mide ve özefagus kanserleri** riski artar.

Fanconi anemisi tedavisinde androgen, steroid, GM-CSF ve KİT uygulanır.

KİT uygulananlarda **graft versus host hastalığı** riski artar.

**Kronik ITP**'de düşen immun-globulin IgA'dır.

ITP tedavisinde steroid, immünglobülin, Anti-D verilir.

Çocukluk çağıının en sık kanama bozukluğu ITP'dir.

ITP'de en sık kanıtlanan enfeksiyon Epstein Barr virus (EBV) enfeksiyonudur.

ITP ve otoimmün hemolitik anemi birlikteliği Evans sendromu olarak tanımlanır.

Kronik ITP 6 ay'ı aşan İTP olgularında akla gelmelidir.

Prusya mavisi ile amorf ve normalden fazla demir depolanması **Sideroblastik anemi** için karakteristiktir.

Sideroblastik anemide anemiye rağmen tipik kemik iliği bulgusu eritroid hiperplazidir.

Konjenital sideroblastik anemide eksik enzim ALA sentetaz enzimidir.



**Sideroblastik anemide laboratuvar bulguları:**

- Mikrositer anemi,
- Retikülositopeni,
- Kemik iliğinde ring sideroblastlar,
- Eritroid hiperplazi

**Pearson sendromu** sideroblastik anemi ve pankreas yetmezliği varlığında akla gelmelidir.

Pearson sendromunda eritrositler makrositiktir.

**Sideroblastik anemi yapan önemli nedenler:**

- İzoniazid,
- Kloramfenikol,
- Kurşun

Sideroblastik anemide tedavide yüksek doz vitamin B6 verilir.

**Herediter sferositoz**da membran spektrin ve ankirin proteinlerinde defekt izlenir.

Herediter sferositoz tipik öykü splenomegali, anemi, sarılık ve safra taşlarıdır.

**Herediter sferositozda laboratuvar:**

- Sferositler
- **Osmotik frajilite artışı**
- Retikülositlerde artış
- Hiperbilirubinemi
- Hiperkromi (MCHC artışı)

**Herediter sferositozda krizler:**

- Aplastik-en sık parvo virüs enfeksiyonuna bağlı
- Hemolitik- en sık
- Megaloblastik- en sık diyet folat eksikliği

Herediter sferositozda küratif tedavi splenektomidir.

**Paroksizmal nokturnal hemoglobinüri** eritrosit membran kompleman inhibitörlerinde defekt sonucu alternatif kompleman yolu

üzerinden yıkımla karakterizedir.

Paroksizmal nokturnal hemoglobinüri CD 55(DAF) ve CD 59 (MIRL) moleküllerinde defekt sonucu meydana gelir.

**Paroksizmal nokturnal hemoglobinüri klinik triad:**

- Hemolitik anemi
- Pansitopeni
- Trombosis (Hiperkoagülabilité)

**Paroksizmal nokturnal hemoglobinüri tanı testleri:**

- Asit Ham testi
- Sükroz lizis testi
- CD 48-59 analizi
- Akım sitometrisi: Kesin tanı yöntemidir. Bu testte FLAER (Flöresan aerolizin testi) ya da monoklonal antikorlar kullanılır.
- Eritrosit asetilkolinesteraz seviyesi

Paroksizmal nokturnal hemoglobinürüde splenektomi hemolizin intravasküler olması nedeniyle gereksizdir.

**Paroksizmal nokturnal hemoglobinürü'de tedavi:**

- KİT
- Antikoagülan
- Demir
- Ekulizumab

**Glukoz 6PD eksikliği**nde hemoliz intravaskülerdir; splenektomi gereksizdir.

G6PD eksikliği en sık enzim görülen enzim eksikliği nedenidir.

G6PD eksikliği X'e bağlı resesif geçiş gösterir.

G6PD eksikliği oksidan stres ve hemolitik anemi ile ilişkilidir.

Glikoliz bozukluğu ve hemolitik anemi pirüvat kinaz eksikliğini akla getirmelidir.

Pirüvat kinaz eksikliği otozomal resesif kalıtılır.

Bakla yemeyi takiben hemolitik anemi (favizm) G6PD eksikliğini akla getirmelidir.

G6PD eksikliğinde anemiye en çok sebep olan neden enfeksiyonlardır.

G6PD krizinde hemoliz, Sarılık, Splenomegali ve periferde heinz cisimcikleri görülür.

Pirüvat kinaz eksikliğinde periferik yaymada ekinositler (tırıklı eritrositler) ve piknositler görülür.

#### **G6PD eksikliğinde hemoliz yapan ilaçlar:**

- Antipiretik (aspirin)
- Sulfonamid (Kotrimaksazol)
- Sıtma ilaçları
- Nitrofrantoin

#### **Normal Hemoglobin yapısı:**

- HbA1 (2 alfa, 2Beta)
- HbA2 (2 alfa, 2delta)
- HbF (2 alfa, 2gama)

#### **Alfa talasemide klinik tablolar:**

- Sessiz taşıyıcılık-trait
- HbH hastalığı
- Hidrops fetalis

#### **Beta talasemide klinik tablolar:**

- Sessiz taşıyıcılık
- Talasemi taşıyıcılık
- Talasemi intermedia
- Talasemi Major

**Alfa talasemi** hidrops fetalis varlığında 4-gama (barts) ile karakterizedir (HbA ve HbF bulunmaz).

#### **Alfa talasemi traitte laboratuvar:**

- Mikrositoz
- Hafif anemi
- Hb elektroforezinde sadece yenidoğanda

anormallik

HbH hastalığı, yenidoğanda anemi ve ciddi hipokromi ile ortaya çıkar.

#### **HbH hastalığında laboratuvar:**

- Hipokromi, mikrositoz
- Anemi
- Hb Elektroforezinde 4 Beta: HbH görülür

Alfa talaseminin en ağır formu hidrops fetalistir.

Hidrops fetalis tanısı Hb elektroforezinde 4Gama bulunması ile konur; hastalık yenidoğanda şiddetli anemi, ödem ve konjestif kalp yetmezliği ile ortaya çıkar.

#### **Talasemi minörde laboratuvar:**

- MCV çok düşük,
- Hb hafif düşük,
- RDW normal,
- HbA2 ve HbF hafif yüksek

**Talasemi minor** sınırdan aneminin yanısıra mikrositoz ve Hb A2: >% 3 olmasıdır.

Talasemi-Demir eksikliği ayırımında kullanılan test Mentzer indeksidir.

Talasemi intermediada fizik muayenede splenomegali görülebilir.

Talasemi majorde HbF>%90, HbA2/A1 oranı A2 lehine iken intermediada HbF%60-80, HbA1 %20-40 civarıdır.

Talasemi majorde aneminin ortaya çıkış zamanı fetal hemoglobinin azalmaya başladığı 3.aydan sonradır.

**Kasabach-Meritt sendromu** kavernoöz hemangiom ve trombositopeni ile karakterizedir.

Trombotik trombositopenik purpura, ateş, trombositopeni, anemi, ABY, körlük ve konvülsiyon ile karakterizedir.

**DIC görülen maligniteler,** AML M3 ve Nöroblastomadır.

**DIC’te laboratuvar:**

- PT, PTT, TT uzar
- Trombositopeni
- Fibrin yıkım ürünleri ve D-Dimer artar

**DIC tedavisi:**

- TDP
- Trombosit
- Kriyopresipitat
- rAPC
- Heparin

**Trombositlerde fonksiyon bozukluğu yapan hastalıklar:**

- **Bernard Solier**-Gp Ib-IX adhezyon molekülü defekti
- **Glanzman**-Gp IIb-IIIa agregasyon molekül defekti

Kanama zamanında uzama olması trombastenilerin ortak bulgusudur.

Glanzman sendromunda trombosit sayısı normal ve agregasyon bozukluğu sözkonusudur.

Bernard solier sendromunda trombositopeni ve dev trombositler tanısaldır.

Faktör X eksikliğinde sistemik amiloidoz ile birlikte PT, aPTT’nin beraber uzaması karakteristiktir.

**Transglutaminaz (Faktör XIII) eksikliği:**

- Travma sonrası kolay moraran çocukta umblikusun da geç düştüğü saptanıyor.
- Tarama testleri normal olan hastada olası tanı...

**Protein C eksikliği** varlığında warfarin kullanımında ilk günlerde protein C ve S düzeyi azaldığından dolayı prokoagülasyon meydana gelir; yaygın cilt nekrozları ortaya çıkar. Bu tablo purpura fulminans olarak ta-

nımlanır.

**Aspirin** anti-agregasyon yaparak kanama zamanını uzatır.

**Anti-Trombin III** heparin kofaktör olarak tanımlanır.

En sık heretider trombofilik nedeni aktive protein C rezistansı (Faktör V leiden mutasyonu) dir.

**Homosisteinemi** arteriyel ve venöz tromboz nedenidir; tromboza eğilim yapan metabolik hastalık gurubundadır.

**L-Asparaginaz**, koagülasyon faktör sentezini bozan ilaçtır; lösemili hastalarda tedavi öncesi koagülasyon parametreleri değerlendirilmelidir.

Çocukluk çağıının en sık görülen malign hastalığı **lösemilerdir**.

Çocukluk çağı kanserlerinin sıklık sırası lösemi, SSS tümörleri, lenfoma, nöroblastom ve Wilms tümörüdür.

ALL tanısında kemik iliğinde gerekli blast hücre oranı >%25 olması tanısaldır.

**L3 tipi ALL’den sorumlu olan EBV’dir.**

En sık görülen ALL tipi erken preB ALL ’dir.

En iyi prognozlu ALL tipi erken preB CALLA pozitif subtipidir.

Sitoplazmada vaküolizasyon olan ALL tipi matür B-cell ALL’dir.

ALL’de ön mediastende kitle T hücreli ALL’de görülür.

ALL’de en sık ekstramedüller tutulum SSS’dir.

Kemik iliğine en sık metastaz yapan tümör nöroblastomadır.

ALL ile en çok karışan hastalık enfeksiyöz mononükleozdur.

ALL’de en sık semptom ve bulgu ateştir.

ALL'de remisyon için kemik iliğinde blast oranı <%5 olmalıdır.

Tümör lizis sendromunda en sık görülen hiperürisemidir.

ALL'de en sık görülen relaps kemik iliğidir.

İnfanlarda en sık görülen ALL tipi proB ALL'dir.

Yüzey Ig pozitif ALL matür B hücreli ALL'dir.

E-rozet oluşturan ALL T hücreli ALL'dir.

#### **ALL'de düşük risk kriterleri:**

- 1-9 yaş
- lökosit<50.000
- Hiperdiploidi
- t(12,21)
- Tedaviye yanıt

#### **ALL'de yüksek risk kriterleri:**

- 1-9 yaş dışı
- Lökosit>50.000
- Hipodiploidi
- t(4;11) ve t(9;22)
- Tedaviye yanıt

ALL tedavisinde sadece idamede 6-merkaptopürin kullanılır.

ALL tedavisinde nöropati, ileus, pitosis yan etkileri vinkristin ile ilişkilidir.

#### **L-Asparaginaz'ın önemli yan etkileri:**

- Sekonder diabet
- Pankreatit
- kanama diatezi

Auer cisimi ALL'de görülür.

2 yaşından büyük çocuklarda en sık görülen AML tipi AML-M2'dir.

Prognozu en iyi tip AML tipi AML-M3 subtipidir.

DIC'in en sık görüldüğü AML tipi, AML- M3

subtipidir.

Down sendromunda en sık görülen AML tipi AML-M7'dir.

AML'de prognostik gösterge olmayan faktör SSS tutulumudur.

Sekonder ALL'de en sık görülen tip AML-M5 subtipidir.

AML-M3'te görülen sitogenetik anomali t(15;17) translokasyonudur.

AML'de lösemik hücrelerden oluşan lokalize tümör kitlesi kloromadır.

En sık kemik iliğinde skleroz görülen AML tipi AML-M7 olup bu durumda aspirasyon değil biopsi alınmalıdır.

AML'de prognostik eşik lökosit sayısı 100.000 /mm<sup>3</sup>'dir.

Konjenital lösemi tanı yaşı ilk 6 haftadır.

Konjenital (neonatal) lösemide en sık görülen lösemi tipi AMLdir.

Neonatal lösemide sık görülen form Leukemia cutisidir.

AML tanısı koymak için kemik iliğinde gerekli blast oranı > %30 olmalıdır.

Auer cisminin en belirgin olduğu AML tipleri AML M1-M2-M3'tür.

All-trans-retinoik asit tedavisi ve AML tipi AML M3'tür.

All-trans-retinoik asit etkisi diferansiyonu artırıcı olmasıdır.

AML'de pozitif boyalar sudan-black ve peroksidaz (+)liğidir.

#### **AML'de en önemli iyi prognoz kriterleri:**

- Down sendromu varlığı
- AML M3 olması
- t(15;17)

- inv(16)
- t(8;21)
- İndüksiyon tedavisine iyi yanıt
- Auer Rod varlığı

Klasik Hodgkin Lenfoma tipleri içinde bulunmayan alt tip **nodüler lenfosit predominant tip** olup prognozu oldukça iyidir.

En sık görülen Hodgkin Lenfoma tipi nodüler sklerozan tiptir.

EBV ile ilişkili Hodgkin Lenfoma tipi Mikst hücreli tiptir.

HIV ile ilişkili Hodgkin Lenfoma tipi lenfosit-fakir tiptir.

Prognozu en kötü olan Hodgkin Lenfoma tipi lenfositten fakir tiptir.

**Reed-Stenberg hücreleri** kaynağının kesin olmamakla birlikte öncül veriler B-lenfosit olduğu yönündedir.

Laküner hücreli Hodgkin lenfoma nodüler sklerozan tiptir.

Hodgkin Lenfomada **B semptomları**, ateş, gece terlemeleri kilo kaybıdır.

B semptomları ile Hodgkin lenfomayı en çok taklit eden hastalık sekonder tüberkülozdür.

Hodgkin lenfomada hücrel immün sistemde bozukluk vardır; zona vb riski artar.

Hodgkin lenfoma tedavisinde yer alan **prokarbazinin** uzun dönemde infertilite yapabileceği akılda tutulmalıdır.

Hodgkin lenfoma tedavisinde **siklofosamid hemorajik sistit** yapabilir.

Hodgkin lenfoma tedavisinde **adriamisin kardiyo-toksik etki** yapar.

En sık nefrotik sendrom yapan malign hastalık Hodgkin lenfomadır.

Servikal, ve abdominal lenfadenopatiler olan Hodgkin lenfoma evresi evre III ile

uyumludur.

Servikal, mediastinal, supraklaviküler, aksiller lenfadenopatiler olan Hodgkin Lenfoma evresi evre II ile uyumludur.

**En sık görülen Non Hodgkin Lenfoma Burkitt lenfomadır.**

Non-Hodgkin lenfomada en sık yerleşim abdominaldır.

Non-Hodgkin lenfomada en sık sitogenetik anomali **c-myc:t (8;14)** translokasyonudur.

Ön mediasten tutulumu ile gelen NHL subtipi lenfoblastik tip NHL'dir.

Lenfoblastik NHL hücre tipi T-Lenfositir.

Histopatolojik incelemede lenf nodunda yıldızlı gökyüzü manzarası Burkitt Lenfoma için karakteristiktir.

Endemik Burkitt lenfomada en sık yerleşim yeri çene bölgesidir.

En sık tümör lizis sendromu yapan hastalık Burkitt lenfomadır.

Tümör lizis sendromunda en sık görülen laboratuvar bulgusu hiperürisemidir.

**Tümör lizis sendromu komponentleri:**

- Hiperürisemi
- Hiperpotasemi

## SORU

**Aşağıdaki mikroorganizmalardan hangisi ile kanser ilişkili değildir?**

- A) Human Herpes Virüs 8
- B) Epstein Barr Virüs
- C) Helicobacter pylori
- D) HIV (human immunodeficiency virüs)
- E) Zika virüsü

- Hiperfosfatemi
- Hipokalsemi
- ABY

Mediasten tutulumu olan NHL evre III ile uyumludur.

#### AÇIKLAMA

Pekçok viral ve bakteriyel ajanın genetik yapısını bozarak prekanseröz tablolara neden olduğu bildirilmektedir. Bunlar arasında en bilinenleri EBV, HIV, H. Piloni ve HHV-8'dir. Zika virüsü mikrosefali etkenleri arasındadır.

#### **Human Herpes Virüs 8 ile ilişkili maligniteler:**

- Kaposi sarkomu
- Multisentrik Castelman hastalığı
- Lenfoproliferatif sendrom
- Primer effüzyonlu abdominal lenfoma

#### **EBV ilişkili malign durumlar:**

- Burkitt lenfoma
- Nazofarenks karsinomu
- Merkezi sinir sistemi lenfoması
- Lenfoproliferatif sendrom

#### **Helicobacter pylori ilişkili maligniteler:**

- Gastrik karsinom

#### **HIV ilişkili malign durumlar:**

- Leiomyosarkom,
- Merkezi sinir sistemi lenfoması
- Kaposi sarkomu

#### **Yanıt-E**

#### **EBV ile ilişkili maligniteler:**

- Nazofarenks karsinomu
- Burkitt-Hodgkin(Mikst ve Lenfositten fakir)
- Duncan-immun supresiflerde
- Leiomyosarkoma
- SSS lenfoması

**Kaposi sarkomu** HHV-8 ilişkili AIDS hastalarında sık görülen malignensidir.

Çocuklarda en sık **Vena Kava superior sendromu** yapan lenfoblastik lenfomadır.

GVHD oluşum mekanizması donör T hücreleri alıcının MHC antijenine karşı aktive olmasıdır.

Akut ve kronik GVHD'nın farkı kronikte CD8 T lenfosit ve gama-interferon aktivasyonunun olmayışıdır.

KİT'den 2 ay sonra GVHD oluşumu akut GVHD lehine kabul edilmelidir.

Kök hücre transplantasyonu yapılacak hastaya verilecek üründe yeterliliği aranan hücre kök hücre markeri olan CD34 pozitif hücrelerdir.

#### **GVHD tutulan sistemler:**

- **G**İS(diare)
- **V**e nadiren akciğer ve eklem tutulumu
- **H**epatit
- **D**eri tutulumu, döküntü

Talasemi majörde transfüzyonlara başlan-  
gıç yaşı 6-12. ay aralığıdır.

Talasemi majör beta globülin yokluğu ile karakterize olup, HbF:%92, HbA2:%7 oranlarında beta zinciri içermeyen hemoglobinler görülür.

Talasemi majörde en önemli mortalite nedeni kalp yetmezliğidir.

Beta talasemili çocuklarda surviyi uzatmak için uygun yaklaşım hipertransfüzyon ve şelasyonudur.

Talasemi majörde sık transfüzyonlar demir rezervini artırır; bu durumda şelasyon uygulanmalıdır. Şelasyon tedavisinde ferritin >1000 olunca desferoksamin kullanılır.

#### **Talasemi majörde splenektomi endikasyonu:**

- Hipersplenizm bulguları
- Son 1 yılda uygulanan eritrosit transfüzyo-

nu miktarı %50'den fazla artmışsa,

Talasemide kür sağlayıcı tedavi kemik iliği transfüzyonudur.

Orak hücreli anemide oraklaşma 1.5-2. aydan itibaren başlar.

Orak hücreli anemide tekrarlayıcı kemik ağrıları ve hemoliz atakları karakteristiktir.

#### **Orak hücreli anemide laboratuvar:**

- Anemi,
- MCV normal,
- Retikülositoz,
- Sedimentasyon düşük,
- Howell Jolly cisimcikleri,
- Sickling testi pozitif

**S**edimentasyon iki hastalıkta (2S) belirgin artmaz: **S**iroz ve **S**ickle cell disease

#### **Orak hücreli anemide krizler:**

- El-ayak sendromu; ağrılı krizler
- Aplastik-en sık parvo virüs enfeksiyonuna bağlıdır.
- Vazooklüzif-en sık görülen krizdir.
- Sekestrasyon-Dalakta ani büyüme sonucu meydana gelir.
- Hemolitik

Orak hücreli anemide osteomyelitin en sık nedeni staphylococcus aureustur. Salmonella lokal bazı yerlerde en sık olsa da global anlamda sıklığının arttığı söylenebilir.

Orak hücreli anemide dirençli bacak ülserleri, priapizm, safra taşı, FSGS, serebral vasküler olay ve dalakta fibrosis riski artar.

#### **Orak hücreli anemide artan enfeksiyonlar:**

- Salmonella osteomyeliti (bilateral ve simetrik tutulum),
- Splenektomi sonrası pnömokok enfeksiyonları,
- Desferoksamin tedavisi alanlarda Y. Enterocolitica

#### **Orak hücre anemili hasta ağrı kriz tedavisi:**

- Hidrasyon
- Narkotik analjezi
- Kan transfüzyonu önerilmez!

#### **Sekestrasyon krizinde tedavi:**

- Hidrasyon ve transfüzyon

#### **Orak hücreli anemide profilaksi**

- Penisilin
- Pnömokok ve H. influenza aşılı

#### **Orak hücreli anemide tedavi:**

- KİT (küratif)
- Hidroksiüre

#### **Orak hücre taşıyıcılığı ile birlikte riski artan malignite:**

- Renal meduller karsinom

#### **Otoimmün hemolitik anemi laboratuvar:**

- Coombs pozitif
- Retikülositoz
- Sferositler
- Polikromazi

Soğuk tip otoimmün hemolitik anemi en sık neden Mikoplazma enfeksiyonlarıdır.

#### **Mikroanjiopatik hemolitik anemi görülen durumlar:**

- HÜS
- TTP
- DIC
- Dev Hemanjiom
- AML-M3
- Nöroblastoma

**Plazmada en fazla bulunan faktör:** Faktör I: Fibrinojen.

**Plazmada bulunmayan faktör:** Faktör III:-

Doku faktörü.

**Yarı ömrü en kısa olan faktör:** Faktör VII.

**PT uzaması nedenleri:**

- VitaminK'ya bağlı faktörlerde defekt
- Karaciğer hastalığı
- Yenidoğanın hemorajik hastalığı

**aPTT uzaması yapan nedenler:**

- Hemofili
- Von Willebrand hastalığı
- Heparin
- Lupus antikoagülan

**İzole parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT) ile tanınan faktör eksiklikleri:**

- F8
- F9
- F11 eksikliği

Hemofili A ve B genetik olarak X'e resesif kalıtılır.

Faktör VIII endotel hücresi ve megakaryositte sentezlenir.

Hemofili A'da en sık klinik bulgu hemartrozdur.

Hafif-orta-ağır Hemofili A'da ortak laboratuvar bulgu aPTT uzamasıdır.

**Hemofili A tedavisi:**

- Faktör VIII konsantresi
- Kriyopresipitat
- TDP
- Desmopressin
- Traneksamik asit
- Steroid

**Faktör VIII'e karşı inhibitör varlığında tedavi:**

- Yüksek doz F-VIII
- Ritüksimab
- Rekombinant F-VII

- Protrombin konsantresi

Sistemik amiloidozda Faktör X eksikliği karakteristiktir.

En sık görülen herediter kanama diyatezi vWF hastalığıdır.

Tip I vWF eksikliği en sık görülen tip olup OD geçişli formudur.

**vWF eksikliği klinik bulgular:**

- Mukozal kanamalar
- Epistaksis
- Menoraji

**vWF eksikliğinde tedavide yer alanlar:**

- DDAVP
- Transamin
- Predizolon
- Kriyopresipitat

F XIII eksikliğinde umbilikal kanama, tekrarlayan abortuslar ve göbeğin geç düşmesi bu faktörün koagulasyon dışı fonksiyonları olduğunu gösterir.

F XII eksikliği, kanama bozukluğu görülmeyen ve tromboza eğilim olan faktör eksikliği formudur.

Faktör XIII eksikliğinde laboratuvar testler normaldir (PT, aPTT, trombin time ve kanama zamanı); tanı plazma düzeyi ile konur.





# ONKOLOJİ



*-ixi-*  
Pediatri  
**ONKOLOJİ**

**Hepotablastoma** riskinde artış görülen hastalık Beckwith-Wideman sendromudur.

Çocuklarda en sık görülen yumuşak doku tümörü **rabdomyosarkoma**dır.

Rabdomyosarkomanın en sık görüldüğü yer baş boyun bölgesidir.

Rabdomyosarkomanın en sık metastaz yaptığı yer akciğerdir.

Rabdomyosarkomada en kötü prognoz alveoler tiptir.

Yenidoğan bebekte kalpte en sık görülen kit- le rabdomyomadır.

**Osteosarkomanın** en sık görüldüğü yaş adolosan dönemdir.

Osteosarkoma en sık yerleşim yeri uzun ke- miklerin metafizyel ucu (en sık diz çevresi) dur.

Osteosarkomanın en sık metastaz yeri ak- ciğerlerdir.

Osteosarkoma tedavisinde bulunmayan radyoterapidir.

**Ewing sarkoma** en sık yerleşim yeri uzun kemiklerin diafizidir.

Ewing sarkomanın en sık metastaz yeri ak- ciğerlerdir.

Ewing sarkomada sitogenetik anomali f(11;22) translokasyonudur.

**Kondroblastoma**, uzun kemiklerin epifizinde oluşan benign kıkırdak neoplazisidir.

Küçük el kemiklerindeki intramedüller ekto- pik kıkırdak encondromadır.

**Osteoid osteoma** malign risk taşımayan ve aspirine iyi yanıt veren ağrı ile karakterize tümoral lezyondur.

Kemik diafizinde soğan zarı görünümü **Ewing sarkom**'u ile ilişkilidir.

Langerhans hücreli histiositozisde en sık kemik tutulumu görülür.

Birbeck granülleri ve CD1a pozitifliği **langerhans hücreli histiositozis** ile uyumludur.



**Resim:** Birbeck granülleri hücre içi tenis raketi görünümündeki cisimciklerdir; epidermal langerhans hücrelerine spesifikdir. Langerin proteini ile bu cisimcikler arasında inter-aktivite olduğu bildirilmektedir.

Langerhans hücreli histiositozisde en sık SSS tutulumu prezentasyonu tipi diabetes insipidus'tur.

**Hemofagositik lenfositosis**'un tipik klinik parametreleri: Ateş, splenomegali, bisitopeni, hipofibrinojenemi, hiperlipidemi, ferritin yüksekliği.

**Retinoblastom**'da 13. kromozomda delesyon görülür.

Retinoblastomda ilk bulgu lökokeridir.

Lökokeri enfeksiyöz hastalıklardan visseral larva migransta görülebilir.

**HPV** serviks kanseri riskini artırır.

**Asbestoz** akciğer ve mezotelyoma riskini artırır.

Schistoma hematobium mesane kanser riskini artırır.

Çocuklardaki en sık solid tümör **SSS tümörleridir**.

Çocuklardaki en sık yerleşim infratentoriyal-

dir.

İlk 1 yaşta en sık yerleşim supratentoriyaldir.

İlk 1 yaştaki çocuklarda en sık görülen SSS tümörü **koroid pleksus tümörü**dür.

1-10 yaş çocuklarda en sık görülen SSS tümörü **medulloblastom ve astrositom**dur.

10 yaşından büyük çocuklarda en sık SSS tümörü **astrostitom**dir.

En sık ekstra-kraniyal metastaz yapan SSS tümörü **medulloblastom**dur.

SSS tümörü varlığında tümörde rozet oluşumu medulloblastoma için karakteristiktir.

**Kraniyofarengeoma** ratke kesesi artıklarından meydana gelir; çocukta SSS tümörü ve endokrin yetmezlik (GH yetmezliği, büyüme geriliği gibi) belirtileri verir.

**Nörofibromatosis tip I**'de en sık tümör optik gliomadır.

**Nörofibromatosis tip II**'de en sık tümör 8. kraniyal sinirde vestibüler Schwannomadır.

**Tuberosklerosis**'de SSS tümörü subependimal yerleşimli dev hücreli astrositomadır.

Supratentoriyal tümörlerde en sık semptom baş ağrısıdır.

**Von Hippel Lindau sendromu**'nda hemanjioblastoma ve renal hücreli karsinom riski artar.

Nevoid basal hücreli karsinomda SSS tümörü ilk 2 yaşta medulloblastomadır.

Koroid pleksusu papillomu **simian virus 40** ve SSS tümörü ile ilişkilidir.

Nöroblastoma 1 yaşın altında en sık görülen solid tümördür.

Çocukluk çağının SSS tümörleri dışında en sık görülen solid tümörü nöroblastomadır.

Cilde en çok metastaz yapan çocukluk çağı

tümörü nöroblastomadır.

Çocuklarda spontan remisyonun en sık görüldüğü tümör nöroblastomadır.

Çocuklarda en sık görülen abdominal malign tümör nöroblastomadır.

Proptosis ve periorbital ekimoz nöroblastomadır.

Nöroblastoma'da en sık kromozomal bozukluk **del(1p-) mutasyonudur**.

Opsoklonus-myoklonus Nöroblastoma için karakteristiktir.

Nöroblastomada en önemli prognostik kriter yaştır.

Kemik iliğinde ortada fibriler yapıdan oluşan **rozet formasyonu ve idrarda VMA yüksekliği** nöroblastoma lehinedir.

Çocukluk çağı tümöründe MIBG tutulumu Nöroblastoma tanısında kullanılır (MIBG tutulumu Feokromasitoma tanısında da kullanılır).

Çocuklarda paraspinal kitlelerin en sık sebebi **Nöroblastomadır**.

Çocukta Posterior mediastende kitle nörojenik tümörü akla getirmelidir.

Nöroblastomada iyi prognozlu olan evreler I,II ve IVS evreleridir.

#### **Nöroblastomda en önemli prognoz kriterleri:**

- Yaş
- Evre
- N-MYC geni
- Opsoklonus-Myoklonus
- Yerleşim yeri

Nöroblastom en az metastaz yerlerinden biri akciğerdir.

Karında kitle, **Homer-Wright rozetleri** Nöroblastoma için karakteristiktir.

Çocuklarda böbreğin en sık görülen malign tümörü **Wilms tümörüdür**.

Wilms tümöründe en sık başvuru nedeni karında sertliktir.

Wilms tümörünün en sık metastaz yeri akciğerdir.

**Aniridi ve konjenital hemihipertrofi** Wilms tümörü için karakteristiktir.

Beckwith-Wideman sendromunda en sık görülen tümör Wilms tümörüdür.

**Perlman sendromu ve Drash sendromunda** görülen malign tümör Wilms tümörüdür.

Genitoüriner anomali ile birlikteliği olan tümör Wilms tümörüdür.

Wilms Tümöründe en önemli kötü prognoz kriteri anaplazi varlığıdır.

Akciğerde coin lezyon ve karında kitle Wilms tümörü için karakteristiktir.

Çocuklarda en sık görülen karaciğer tümörü **Hepatoblastomadır**.

Hepatoblastomların karakteristik özellikleri **WNT/beta-katenin** sinyal yolu aktivasyonudur.

**Hepatoselüler karsinomada** en sık risk faktörü Hepatit B enfeksiyonudur.

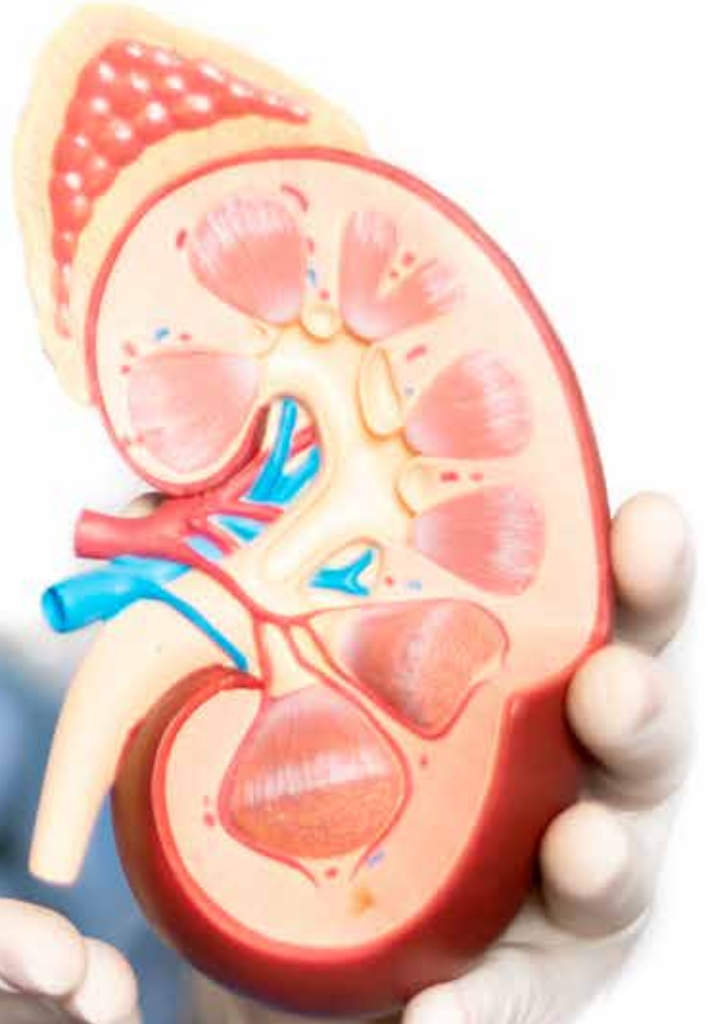
Hepatoselüler kanser tanısında difüzyon MR yeterlidir; difüzyon MR'da arteriyel kanlanma, venöz wash-out karakteristiktir.





**NEFROLOLOJİ**  
medikal

-ixi-  
Pediatri  
NEFROLOLOJI





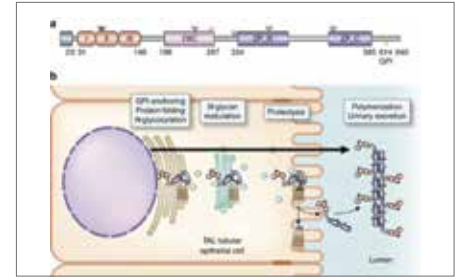
Siyah renkte idrar metabolik hastalıklardan alkaptonüri lehinedir.

Mavi renkte idrar metabolik hastalıklardan Hartnup hastalığında görülür.

Pembe-kırmızı idrar ve karın ağrıları varlığında Porfiri lehinedir.

Oligüri 300 ml/m<sup>2</sup>/gün veya 1ml/kg/saat'ten az idrar çıkarılmasını tanımlar.

Tamm Horsfall proteini üromodulin proteini olarak da bilinir.



**Resim:** Üro-modulin proteinin sentezi görülmektedir. TAL: Thick ascending limb.

24 saatlik idrarda protein atılımının üst sınırı 100 mg/m<sup>2</sup>/gün'dür.

Bilirubinüri veya İdrara geçen bilirubin artışı direk bilirubin artışını ifade eder.

**Lökosit silindirleri** varlığında akut piyelonefrit akla gelmelidir

**Hiyalen silindirler** Tamm-Horsfall proteininden oluşur ve diğer silindirlere zemin oluşturur.

**Dismorfik eritrositleri** kapsayan eritrosit silindirleri akut glomerülonefrit için karakteristiktir.

**İYE** en sık nedeni E.Coli'dir.

**Hemorajik sistitin** en sık nedeni E.Coli'dir.

Hemorajik sistitin en sık viral nedeni Adenovirus'tür.

**Hemorajik sistit** yapan ilaç Siklofosamid'dir.

Korunma: MESNA

#### İYE için risk faktörleri:

- Kadın cinsiyet
- Taş
- Konstipasyon
- Parazitler
- Gebelik
- Üriner sonda
- Anatomik bozukluklar

İYE geçiren bir olguda ateş ve piyüri birlikte-  
liği akut piyelonefrit lehinedir.

#### Akut piyelonefritte laboratuvar:

- Lökositoz
- CRP pozitif
- Sedimentasyon yüksek

İYE varlığında ilk istenecek radyolojik tetkik  
Ultrasonografidir.

Renal skarı en iyi gösteren tetkik DMSA; re-  
nal fizyolojiyi en iyi gösteren tetkik ise DT-  
PA'dır.

Asemptomatik bakteriüri gebeler dışında te-  
davi gerektirmez.

### SORU

**İshal ve gelişme geriliği nedeni ile getirilen 4.5 aylık bir bebeğin değerlendirilmesinde K:2.6 mEq/L, Na:120 mEq/L, Cl: 75, Kan pH: 7.50, HCO3: 34 mEq/L, PaCO2: 54mmHg saptanıyor.**

- A) Fanconi sendromu
- B) Minimal change hastalığı
- C) Kronik böbrek yetersizliği
- D) Akut glomerulonefrit
- E) Bartter sendromu

### AÇIKLAMA

**Bartter sendromu** Na/K/Cl kanal mutas-  
yonu sonucu hipopotasemi, hipokloremi,  
metabolik alkaloz ve normal tansiyonlu  
hiper-reninemi ile karakterizedir. **Fanconi**  
**sendromunda** metabolik alkaloz değil asi-  
doz olur. Minimal change de ağır proteinüri  
ödem olur, yukarıdaki hastada bahsedil-  
memiş, ayrıca MCH'da alkaloz hipokloremi,  
hipopotasemi beklenmez. Klinik tablo glo-  
merulonefrit ile uyumlu değildir (hematüri,  
ödem, hipertansiyon yokluğu nedeniyle).  
Kronik böbrek yetmezliğinde hipokalemi  
değil hiperkalemi görülür.

### Yanıt-E

**Bartter sendromunda** Na/K/Cl kanal mu-  
tasyonu görülür: **Na** hipertansiyon olmama-  
sını **K**, hipokalemiyi ve **Cl**, HCO3 artışı Bart-  
terde metabolik alkalozu açıklar.

**Bartterda** PGE2 artışı nedeniyle kan basıncı  
genellikle normaldir.

**Bartterda** tedavide indometazin verilir.

**PsödoBartter sendromuna** neden olan  
hastalık kistik fibrozistir.

**Gitelman sendromunda** Bartter'den ayırıcı  
olan bulgu hipomagnezemidir.

En sık görülen konjenital böbrek hastalığı  
otosomal dominant polikistik böbrek hasta-  
lığıdır.

Konjenital hepatik fibrosis ve böbrekte kist-  
ler otosomal resesif polikistik böbrek hasta-  
lığıdır.

Çocuklarda ABY'nin en sık nedeni prerenal  
azotemidir.

### En sık renal kökenli ABY nedeni:

- <5 yaş HÜS,
- >5 yaş APSGN

Prerenal ABY'de ilk tedavi basamağını iv sıvı

replasmanı oluşturur.

Prerenal-renal ABY ayırıcı tanısında en değerli laboratuvar parametresi fraksiyone Na eksresyonu (FeNa) dur.

#### **ABY’de elektrolit bozuklukları:-**

- Hiponatremi
- Hiperpotasemi
- Hiperfosfatemide
- Hipokalsemi

Hiperpotasemide ilk olarak kardiyak yan etkileri önlemek amacıyla Ca glukonat uygulanmalıdır.

#### **Hiperpotasemi tedavisi:**

- Ca glukonat
- Glukoz-insülin
- Bikarbonat
- Kayeksalat
- Diyaliz

#### **ABY’de diyaliz endikasyonları:**

- Üremik semptomlar(perikardit ve konvülsiyon)
- Tedaviye dirençli hipertansiyon
- Pulmoner ödem
- Asidoz
- Tetani
- BUN>100

#### **KBY’nin ülkemizde en sık nedeni VUR (reflü nefropatisi) ile ilişkilidir.**

KBY aneminin en önemli nedeni peritubuler kapiller endotelinde üretilen **eritropoetin eksikliği** ile ilişkilidir.

KBY’de **renal osteodistrofi** hiperfosfateminin indüklediği hiperparatiroidi ile ilişkilidir. Hipokalsemi ise PTH yüksekliğini uyarıcı etki ile katkıda bulunur.

KBY’de en etkili tedavi renal transplantasyondur.

Çocukluk çağında en sık obstruktif üropati

nedeni üreteropelvik bileşke darlığıdır.

Yenidoğanda en sık abdominal kitle nedeni multistikistik displastik böbrektir.

**Hemolitik üremik sendrom H:** Hemoliz (Mikroanjiopatik hemolitik anemi), **Ü:** Üremi (akut böbrek yetmezliği) ve **S:** Sitopeni (trombositopeni) ile karakterizedir.

Hemolitik üremik sendrom ile ilişkili bakteriyel enfeksiyonlar pnömokok ve EHEC’tir.

Hemolitik üremik sendromda EHEC ilişkisi olsa da E.Coli için antibiyotik önerilmez.

Hemolitik üremik sendromda direk/indirek Coombs testleri negatiftir.

Hemolitik üremik sendromda PT/PTT gibi koagülasyon testleri normaldir.

Hemolitik üremik sendromda haptoglobülin düşük, periferik yaymada şiştositler görülür.

#### **RPGN nedeni immün kompleks hastalıkları:**

- APSGN
- Lupus
- MPGN
- IgA nefropatisi
- HSP

RPGN nedeni ANCA pozitif hastalıklar, MPA ve Wegenerdir.

RPGN’de patoloji olarak karakteristik bulgu **kresenttir.**

RPGN’de kresentler ekstrakapiller (parietal epitel)in artışı ve bowman kapsülünü doldurması sonucunda oluşur.

**RPGN tedavi:** Pulse metil prednisolon, immünsupresyon.

Tip IV kollajene karşı antikor varlığı **Good Pasture sendromunun** patogenezinin sorumludur.

Tıp IV kollagen alveol ve glomerülde yer aldığından dolayı hematüri ve hemoptizi görülür **Good pasture sendromunda**.

Good Pasture'de temel bulgular **hemoptizi ve hematüridir**.

Good Pasture sendromunda renal tutulum tipi RPGN (kresentrik)'dir.

Adolesanlarda en sık persistan proteinüri nedeni sıklıkla postural proteinürüdür.

#### **Nefrotik sendrom bulguları:**

- Jeneralize ödem
- Hipoalbuminemi
- Masif proteinüri
- Hiperlipidemi

En sık nefrotik sendrom nedeni **minimal lezyon hastalığıdır**.

Minimal lezyon hastalığında kompleman normaldir.

Minimal lezyon hastalığında makroskopik hematüri görülmez.

Minimal lezyonun ışık mikroskobu bulguları normaldir.

Minimal lezyonun elektron mikroskobu bulguları epitel hücrelerdeki ayaksız çıkıntılarının füzyonudur.

Nefrotik sendromda idrarda protein miktarı 1 g/m<sup>2</sup>/gün den fazla (>40 mg/m<sup>2</sup>/saat)'dir.

İdrarda kaybedilen ve tromboza yol açan AT III, Protein C ve S eksikliğidir.

En sık enfeksiyöz komplikasyonu peritonittir.

Peritonitte en sık etken S.pneumoniae'dir.

Ani yan ağrısı olan olguda renal lojda kitle hissi ve makroskopik hematüri varlığında renal ven trombozu akla gelmelidir.

RVT Tanıda ilk yapılacak tetkik renal Doppler USG'dir.

#### **Minimal lezyon hastalığında biopsi endikasyonları:**

- Beklenmeyen yaş
- Makroskopik hematüri
- Düşük C3
- Steroide direnç
- Sistemik hastalık bulgusu
- Persistan hipertansiyon

**Minimal lezyon hastalığı**nda temel tedavi prednisonudur.

Minimal lezyon hastalığında hipovolemiye bağlı ABY ve 3. boşlukta sıvı nedeni ile olan solunum sıkıntısı olan olgulara albümin replasmanı sağlanmalıdır.

Steroid dirençli nefrotik sendromun en sık sebebi **FSGS**'dir.

Etyopatogenezinde AIDS, intravenöz eroin kullanımı ve çocuklarda özellikle VUR zemininde gelişen nefrotik sendrom tipi FSGS'dir.

Renal transplantasyon sonrası tekrarlama olasılığı en yüksek olan MPGN Tıplı'dir.

Renal transplantasyon sonrası greft kaybına yol açma olasılığı en yüksek olan glomeru-

#### **SORU**

Akut gastroenterit nedeniyle başvuran 18 aylık bir bebeğin değerlendirilmesinde idrar dansitesi 1005, kan pH: 7,1, idrar pH: 7, serum potasyum: 2,9 mEq/L bulunuyor.

**Yukarıda kliniği tanımlanan olguda en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?**

- A) Lupoid nefroz
- B) Distal renal tubuler asidoz
- C) Akut glomerulonefrit
- D) Kronik böbrek yetersizliği
- E) Proksimal renal tubuler asidoz

lonefrit tipi FSGS'dir.

En sık görülen konjenital nefrotik sendrom **Fin Tipi nefrotik sendrom**dur.

Fin tipi nefrotik sendromda maternal serum ve amniyon mayide AFP yüksek bulunur.

Fin tipi nefrotik sendromdan NPHS-1 gen mutasyonu sorumludur.

#### AÇIKLAMA

**Distal renal tubuler asidoz** böbreğin idrarı asidifiye etme yeteneğinin kaybı ile karakterizedir. İdrar pH'sı normalde kana göre göre daha asidik olup pH: 5-6 civarındadır. Distal tubul idrar dansitesini belirlediğinden akut gastroenterit nedeniyle dehidrate olmasında rağmen idrar dansitesinin düşük olması konsantrasyon defektinin de eşlik ettiğini gösterir. **Distal renal tubuler asidozda** fizyolojik sınırlardaki aldosteron distal tubulde potasyumu atar ve hipokalemi gelişir. **Kronik böbrek yetersizliğinin** poliürik döneminde de idrar dansitesi azalmıştır yani konsantrasyon defekti vardır ayrıca Kronik böbrek yetersizliği 'de de metabolik asidoz olur ancak KBY'de hipopotasemi değil daha çok hiperpotasemi beklenir. Proksimal tubuler asidozda idrar asidifikasyon defekti görülmez. **Lupoid nefrozda** idrar asidifikasyon defekti beklenen bir bulgu değildir; selektif protein kaçağı görülür.

#### Yanıt-B

##### Renal tubuler asidozların ortak özellikleri:

- Büyüme geriliği
- Poliüri
- Polidipsi
- Hiperkloremi

Reabsorbsiyonunun en fazla olduğu segmentin proksimal tubul olması nedeniyle belirgin emlim defekti sonucu fosfatüri, glukozüri, aminoasidüri, bikarbonatüri varlığında akla öncelikle **proksimal RTA** gelmelidir.

Nefrolitiasis, nefrokalsinozis varlığında **dis-**

**tal RTA** akla gelmelidir.

Metabolik asidoza rağmen idrar pH>5.5 tubuler asidoz için karakteristiktir; distal tubülün idrarı asidize etme kapasitesinin kaybı nedeniyle meydana gelir.

Hiperpotasemi varlığı tip IV RTA'yı diğerlerinden ayırıcıdır; hiporeninemik hipoaldosteronizm nedeniyle K atılamaz.

Çocuklarda Fanconi sendromunun en sık nedeni **sistinosistis**ir.

Barter'da histopatolojik olarak juksta glomeruler aparatusta jeneralize hiperplazi görülür.

Barter henle kulpunun çıkan kolunda Na/Cl mutasyonu sonucu görülür.

##### Barterda laboratuvar bulguları:

- Hipokloremik metabolik alkalozis
- Hiperkalsiüri
- Hipokalemi

##### Çocuklarda steril piyüri yapan en önemli nedenler:

- Ateş
- Dehidratasyon
- Viral enfeksiyonlar
- Polio aşısı

İdrar mikroskopisinde Glitter hücresi akut pyelonefrit lehinedir.

İdrar kültüründe orta akım idrarında 100.000, kateterde 10.000, suprapubik örneklemede 1 Koloni tanısaldır.

**Asemptomatik bakteriüri profilaksi endikasyonu değildir.**

Sistit sık idrara çıkma, dizüri, hematüri ve inkontinans bulgularıyla ortaya çıkabilir.

Renal kan akımı-arter stenozu-venöz trombozunda radyolojik tetkik, Doppler ultrasonografidir.

VUR'u en iyi tanısal yöntemi **VCUG**'dur.

VCUG akut enfeksiyonda kontrendikedir.

Tortioze olmuş üreter evre V VUR ile ilişkilidir.

VUR tedavisinde temel yaklaşım antibiyotik profilaksisidir.

#### **VUR'da cerrahi endikasyonları:**

- Profilaksiye rağmen ateşli İYE
- >2 yaş bilateral IV-V VUR
- Uyumsuz hasta

8 aylık çocuk bilateral evre V VUR, tedavisinde izlem ve profilaksi önerilir.

Çocuklarda en sık rastlanan **kalsiyum oksalat taşları** görülür.

**Sitrüvit** (amonyum-magnezyum-fosfat taşı) idrar yolu enfeksiyonları ile ilişkilidir; taş pelvik sistemin şeklini alır; bazan geyik boynuzu görünümünde olabilir (stoghorn).

**Lesch-Nyhan sendromunda** karakteristik böbrek taşı Ürik asit taşıdır.

**Hiperokzalüride** kalsiyum taşı görülür.

Tek bulgusu taş olan metabolik hastalık sistinüridir.

Ürat/Ksantin **nonopak taşlardır**.

Mikroskobik/Makroskobik hematürinin en sık nedeni İYE'dir.

Tekrarlayan makroskobik hematürilerde en sık neden **IgA nefropatisi** (Berger hastalığı) dir.

Tekrarlayan mikroskobik hematürilerde en sık neden **idyopatik hiperkalsiüridir**.

Akut nefritik sendromda makroskobik hematüri + ödem + HT + böbrek yetmezliği karakteristik bulgulardır.

## **AKUT POST-STREPTOKOKSİK**

## **GLOMERULONEFRİT**

Akut nefritik sendromun en sık sebebi **APSGN**'dir.

APSGN sıklıkla 5-15 yaşlarında görülür.

APSGN geçirenlere profilaksi uygulanmaz.

**AGBHS enfeksiyonu** sonrası nefrit boğaz enfeksiyonunda 1-2 hafta, Cilt enfeksiyonunda 3-6 hafta sonrası görülür.

#### **Kompleman düşüklüğü görülen hastalıklar:**

- APSGN
- MPGN
- Lupus nefriti
- Endokarditte nefrit
- Şant nefriti
- Kriyoglobülinemi

APSGN'de en erken düzelen bulgu oligüridir.

Çocuklarda APSGN'de en son düzelen bulgu mikroskobik hematüridir.

Erişkinlerde APSGN'de en son düzelen proteinüridir.

#### **APSGN olgularında renal biopsi endikasyonları:**

- Streptokok enfeksiyon kanıtı yok
- Nefrotik proteinüri var
- Kompleman normal
- Proteinüri
- Kompleman düşük >2 ay

APSGN olgularında 2 ay içinde klinik geriler; takipte kompleman düzeyi bakılır. Bu hastalarda persistan kompleman düşüklüğü halinde MPGN düşünülmeli ve renal biopsi uygulanmalıdır.

Tonsillit veya cilt enfeksiyonunu tedavi etmek APSGN'yi engellemez.

APSGN'de tedavi temelde destek tedavisidir; genellikle spontan regrese olur.

### Rekürren gros hematüri nedenleri:

- IgA nefropatisi
- Alport
- Hiperkalsüri
- İnce membran hastalığı

**IgA nefropatisi** karakteristik olarak ÜSYE sonrası makroskopik hematüri atakları ile seyreder.

**Berger**'de serum kompleman düzeyi normaldir.

Tonsillektomi IgA nefropatisinde renal progresyonu azaltır.

**Benign familial hematüride** ışık mikroskobik bulgusu normaldir.

## ALPORT SENDROMU

En sık görülen herediter nefrit tipi **Alport sendromudur**.

Alport sendromu X'e bağlı kalıttır.

Alport sendromunda en sık bulgu mikroskopik hematüridir.

Alport sendromunda anterior lentikonus patognomonik bulgulardandır.

**Alport sendromunda** sensörinöral işitme kaybı görülür.

Alport sendromunda bazal membranın lamina densasında tabakalara ayrılması ile karakterizedir.

**Hemolitik üremik sendrom** ile ilişkili enfeksiyonlar Enterohemorajik E.Coli ve S. dysenteria gastroenteritleridir.

### AÇIKLAMA

Ebstein-Barr virüs enfeksiyöz mononükleozun (EM) etkenidir. enfeksiyöz mononükleoz adölesan yaş grubunda sık görülen yüksek ateş, boğaz ağrısı, halsizlik, lenfadenopati

## SORU

Aşağıdakilerden hangisi geçirilmiş EBV enfeksiyonunda pozitif olması beklenmez?

- A) Anti-VCA IgM
- B) Anti-VCA IgG
- C) Anti EA IgM
- D) Anti EA IgG
- E) Anti EBNA IgG

ve hepatosplenomegali ile karakterizedir. Tipik olarak tonsillerde membranlı-püycaplı kriptik tonsiller karakteristiktir. Tanısında boğaz kültüründe üreme olmaması, heterofil antikor pozitifliği, ampisilin sonra döküntü gelişmesi ve monositoz ve atipik lenfositoz ile karakterize olabilir. Hastalığın kesin tanısı serolojik olarak konulur. İlk pozitifleşen antikor EBV viral kapsid antijeni (VCA) IgM tipi antikordur. Daha sonra erken antijenine karşı (EA) antikor yanıtı gelişir. EBV EBNA antijenine karşı antikor geliştirilmesi geçirilmiş enfeksiyonu gösterir.

### Yanıt-A




# KISALTMALAR



<b>ITP</b>	İmmun trombositopeni
<b>SLE</b>	Sistemik lupus eritematozus
<b>MR</b>	Magetik rezonans
<b>VEGF</b>	Vasküler epidermal growth faktör
<b>VSD</b>	Ventriküler septal defekt
<b>RDS</b>	Respiratuar distres sendromu
<b>PDA</b>	Patent duktus arteriosus
<b>BPD</b>	Bronkopulmoner displazi
<b>ASD</b>	Atrial septal defekt
<b>DIK</b>	Dissemine intravasküler koagulasyon
<b>AML</b>	Akut myeloid lösemi
<b>ALL</b>	Akut lenfoit lösemi
<b>KLL</b>	Kronik lenfoid lösemi
<b>KML</b>	Kronik myeloid lösemi
<b>YD</b>	Yenidoğan
<b>INH</b>	İzoniazid
<b>SSS</b>	Santral sinir sistemi
<b>MSUD</b>	Maple syrup disease
<b>USG</b>	Ultrasonografi
<b>LP</b>	Lomber ponksiyon
<b>OR</b>	Otozomal resesif
<b>OD</b>	Otozomal dominan
<b>BOS</b>	Beyin omirilik sıvısı
<b>NF ve NFM</b>	Nörofibromatozis
<b>İViG</b>	İntravenöz immün-globulin
<b>KMP</b>	Kardiyomyopati
<b>SA ve AV nodu</b>	Sinoatrial ve atrio-ventriküler nod
<b>KKH</b>	Konjenital kalp hastalığı
<b>TGA</b>	Transposition of great arteries
<b>HT</b>	Hipertansiyon
<b>AY</b>	Aort yetmezliği
<b>AD</b>	Aort darlığı
<b>TY/TD</b>	Triküspit yetmezlik ve darlığı
<b>MY/MD</b>	Mitral yetmezlik ve darlığı
<b>PHT</b>	Pulmoner hipertansiyon
<b>AGBHS</b>	A gurubu beta hemolitik streptokoklar
<b>ARA</b>	Akut romatizmal ateş

<b>V-P</b>	Ventrikulo-peritoenal şant
<b>RF</b>	Romatoit faktör
<b>KMP</b>	Kardiyomyopati
<b>SVT</b>	Supraventriküler taşiaritmi
<b>NSAİD</b>	Non-steroid antiinflamatuar drug
<b>LVH</b>	Sol ventrikül hipertrofisi
<b>JİA</b>	Jüvenil idiyomatik artrit
<b>PAN</b>	Poliariteris nodosa
<b>FMF</b>	Familial mediterranean fever
<b>CVID</b>	Common variabl immün-deficiency
<b>HSM</b>	Hepato-splenomegali
<b>ADH</b>	Antidiüretik hormon
<b>OPS</b>	Otoimmün poliendokrinopati sendromu
<b>DM</b>	Diabetes mellitus
<b>PTH</b>	Parathormon
<b>MR</b>	Mental retardasyon
<b>MODY</b>	Maturity onset diabetes of young
<b>AKŞ</b>	Açlık kan şekeri
<b>SC</b>	Subkutan
<b>GH</b>	Growth hormon
<b>PRL</b>	Prolaktin
<b>SDBK</b>	Serum demir bağlama kapasitesi
<b>FEP</b>	Serbest eritrosit protoporfirinogeni
<b>HHV-8</b>	Human herpes type 8
<b>HÜS</b>	Hemolitik üremik sendrom
<b>TTP</b>	Trombotik trombositopenik purpura
<b>vWF</b>	Von willebrand faktör
<b>APSGN</b>	Akut poststrepkoksik glomerulonefrit
<b>ABY</b>	Akut böbrek yetmezliği
<b>RPGN</b>	Rapidly progresive glomerulonefrit
<b>EHEC</b>	Enterohemorajik Escherichia coli
<b>MPGN</b>	Membrano-proliferatif glomerulonefrit
<b>RVT</b>	Renal ven trombozu
<b>FSGS</b>	Fokal segmental glomerulonefrit
<b>RTA</b>	Renal tubuler asidoz
<b>VCUG</b>	Voiding sisto-urogram
<b>VUR</b>	Veziko-üreteral reflü



Pediatri



Pediatri

# PEDIATRI

ÖRNEK SORULARLA KONU ANLATIMLI  
Pediatri Yayın Kurulu

**TUSDeR**  
TIPTA UZMANLIK SINAVI