

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 179

179.Aşağıdaki immün yetmezliklerin hangisinde katalaz pozitif bakterilerin öldürülmesinde yetersizlik görülmeli en olasıdır?

- A) Bruton hastalığı
- B) Kompleman 3 eksikliği
- C) Kronik granüloomatöz hastalık
- D) DiGeorge sendromu
- E) Wiskott-Aldrich sendromu

Doğru Cevap:C

HIZLI TEKRAR NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR



PEDİATRİ HIZLI TEKRAR

89

- Otozomal resesif Hiper IgE sendromunda ekstra enfeksiyonlar... HPV, HSV, MCV, VZV
- Otozomal resesif Hiper IgE sendromunda dominant formdan farklı bulgular ... Alerjik hastalıklar (Astım, atopik dermatit, anafilaksi, gıda allerjisi), Nörolojik bulgular
- Otozomal dominant ve resesif formda ortak cilt bulgusu... egzama

	IgE	Düyük Ig'ler
Omenn sendromu	Yüksek	Düyük
STAT3 defekti (OD Hiper IgE)	Yüksek	Normal
DOCK8 eksikliği (OR Hiper IgE)	Yüksek	Düyük

- BCG aşısı sonrası dissemine tüberküloz enfeksiyonu oluşan çocukta tanı... IL-12, Interferon-gama veya STAT-1 defekti

SORULAR

27. On beş günlük erkek bebek morarma ve nöbet geçirme şikayeti ile getiriliyor. Fizik muayenesinde düşük kulak, mikrognati ve yarık damak saptanmış hastada 3/6 şiddetinde sistolik üfürüm duyuluyor.

- Bu çocukta en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?
- A) Wiscott Aldrich sendromu
 - B) Bruton hastalığı
 - C) Yaygın değişken immün yetmezlik
 - D) Di George sendromu
 - E) Omenn sendromu

Doğru cevap: D

28. Bir üst sorudaki hastada bulgulara neden olan en olası genetik defekt aşağıdakilerden hangisidir?

- A) IRAK-4 mutasyonu
- B) 22q11 delesyonu
- C) STAT3 mutasyonu
- D) 5p13 delesyonu
- E) 14q13 delesyonu

Doğru cevap: B

29. Dört aylık hasta ateş, öksürük ve ağız içinde yaralar nedeniyle getiriliyor. Öyküsünden ağız içinde yaraların uzun zamanlı olduğu ve daha önce iki kez pnömoni nedeniyle tedavi gördüğü öğreniliyor.

Immün yetmezlik ön tanısıyla servise yatırılan hastadaki bulgulara aşağıdakilerden hangisinin neden olması en az olasıdır?

- A) Gama-c zincir eksikliği
- B) Bruton tirozin kinaz defekti
- C) Janus kinaz enzim defekti
- D) Adenozin deaminaz eksikliği
- E) RAG-1 eksikliği

Doğru cevap: B

30. Bir yaşındaki çocuğa otitis media tanısı konuluyor ve öyküsünden yenidoğan döneminde kanlı ishal şikayeti ile sık geçirilen orta kulak enfeksiyonu olduğu öğreniliyor.

Bilateral kulak zarları perfore, vücudunda yaygın egzema ve trombositopeni bulunan çocukta en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Ataksi telenjektazi
- B) Wiscott Aldrich sendromu
- C) Di George sendromu
- D) IgA eksikliği
- E) Yaygın değişken immün yetmezlik

Doğru cevap: B

65. FAGOSİTER SİSTEM DEFEKTLERİ

- **Fagosit bozukluklarında tarama testi...** Burst testi, nötrofil sayısı
- **Fagosit bozukluklarında tedavi...** KIT
- **Fagosit bozukluklarında tedavi istisnaları...** Kronik granüloomatöz hastalıkta KIT dışında IFN-gamma profilaksisi de verilir, Chediak Higashi sendromunda da KIT dışında yüksek doz C vitamini verilir
- **Fagosit bozukluklarında asilama...** Sadece canlı bakteri

Klinik Bilimler 179. soru
Tusdata Pediatri Hızlı Tekrar Kampı 1.
Fasikül Sayfa 089

Kronik granüloomatöz hastalıkta enfeksiyon enemi...
Katalaz pozitif bakteriler (S.aureus vb), Aspergillus

- **Kronik granüloomatöz hastalıkta en sık klinik bulgu ...** Tekrarlayan boyun abseleri
- **Kronik granüloomatöz hastalıkta en sık ölüm sebebi...** Aspergillus prömonisi
- **Kronik granüloomatöz hastalıkta en tipik laboratuvar bulgusu...** Reaktif hipergammaglobulinemi
- **Kronik granüloomatöz hastalıkla ilişkili barsak hastalığı...** Crohn (%80 KGH vakasında crohn için seroloji pozitif)
- **Kronik granüloomatöz hastalıkta granülom oluşumuyla ilişkili eşlik eden durumlar...** İleus, Hidronefroz, Pilor stenozu (Obstrüksiyona bağlı gelişirler)
- **Kronik granüloomatöz hastalıkta tanı testleri...** NBT ve DHR (daha duyarlı)
- **Kronik granüloomatöz hastalıkta profilaksi...** kotrimaksazol, interferon-gama, itrakanazol
- **Nöropati ve albinizmli çocukta immünyetmezlik...** Chediak Higashi sendromu
- **Trombositopeni olmadan kanama diyatezi olan immün yetmezlik...** Chediak Higashi sendromu
- **Chediak Higashi sendromunda periferik yayma bulgusu...** Nötrofillerde PAS (+) sitoplazmik dev graniüller
- **Chediak Higashi sendromu'nda en mortal komplikasyon...** Hemofagositik lenfohistiyozitoz
- **Chediak Higashi sendromunun tedavisinde verilen vitamin...** C vitamini
- **Yenidoğanda göbek 40 gündür düşmedi, 3 en olası tanı...** Lökosit adezyon defekti, Konjenital hipotiroidi, Faktör XIII eksikliği

İLGİLİ NOTLAR

- Otozomal resesif Hiper IgE sendromunda ekstra enfeksiyonlar... HPV, HSV, MCV, VZV
- Otozomal resesif Hiper IgE sendromunda dominant formdan farklı bulgular ... Alerjik hastalıklar (Astım, atopik dermatit, anafilaksi, gıda allerjisi), Nörolojik bulgular
- Otozomal dominant ve resesif formda ortak cilt bulgusu... egzama

	IgE	Diger Ig'ler
Omenn sendromu	Yüksek	Düşük
STAT3 defekti (OD Hiper IgE)	Yüksek	Normal
DOCK8 eksikliği (OR Hiper IgE)	Yüksek	Düşük

- BCG aşısı sonrası dissemine tüberküloz enfeksiyonu oluşan çocukta tanı... IL-12, Interferon-gama veya STAT-1 defekti

SORULAR

27. On beş günlük erkek bebek morarma ve nöbet geçişme şikayeti ile getiriliyor. Fizik muayenesinde düşük kulak, mikrognati ve yarık damak saptanın hastada 3/6 şiddetinde sistolik üfürüm duyuluyor.

Bu çocukta en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- Wiscott Aldrich sendromu
- Bruton hastalığı
- Yayın değişken immün yetmezlik
- Di George sendromu
- Omenn sendromu

Doğru cevap: D

28. Bir üst sorudaki hastada bulgulara neden olan en olası genetik defect aşağıdakilerden hangisidir?

- IRAK-4 mutasyonu
- 22q11 delesyonu
- STAT3 mutasyonu
- 5p13 delesyonu
- 14q13 delesyonu

Doğru cevap: B

29. Dört aylık hasta ateş, öksürük ve ağız içinde yaralar nedeniyle getiriliyor. Öyküsünden ağız içinde yaraların uzun zamandır olduğu ve daha önce iki kez pnömoni nedeniyle tedavi gördüğü öğreniliyor.

İmmün yetmezlik ön tanısıyla servise yatırılan hastadaki bulgulara aşağıdakilerden hangisinin neden olması en az olasıdır?

- Gama-c zincir eksikliği
- Bruton tirozin kinaz defekti
- Janus kinaz enzim defekti
- Adenozin deaminaz eksikliği
- RAG-1 eksikliği

Doğru cevap: B

30. Bir yaşındaki çocuğa otitis media tanısı konuluyor ve öyküsünden yenidoğan döneminde kanlı ishal şikayeti ile sık geçirilen orta kulak enfeksiyonu olduğu öğreniliyor.

Bilateral kulak zarları perfore, vücudunda yaygın egzema ve trombositopeni bulunan çocukta en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- Ataksi telenjektazi
- Wiscott Aldrich sendromu
- Di George sendromu
- IgA eksikliği
- Yayın değişken immün yetmezlik

Doğru cevap: B

65. FAGOSİTER SİSTEM DEFEKTLERİ

- Fagosit bozukluklarında tarama testi... Burst testi, nötrofil sayısı
- Fagosit bozukluklarında tedavi... KİT
- Fagosit bozukluklarında tedavi istisnaları... Kronik granülomatöz hastalıkta KİT dışında IFN-gamma profilaksi de verilir, Chediak Higashi sendromunda da KİT dışında yüksek doz C vitamini verilir
- Fagosit bozukluklarında asilama... Sadece canlı bakteri

Klinik Bilimler 179. soru

Tusdata Pediatri Hızlı Tekrar Kampı 1.
Fasikül Sayfa 089

Kronik granülomatöz hastalıklar enfeksiyon etkenleri...
Katalaz pozitif bakteriler (S.aureus vb), Aspergillus

- Kronik granülomatöz hastalıkta en sık klinik bulgu ... Tekrarlayan boyun abseleri
- Kronik granülomatöz hastalıkta en sık ölüm sebebi... Aspergillus prömonisi
- Kronik granülomatöz hastalıkta en tipik laboratuvar bulgusu... Reaktif hipergammaglobulinemi
- Kronik granülomatöz hastalıkları ilişkili barsak hastalığı... Crohn (%80 KGH vakasında crohn için seroloji pozitif)
- Kronik granülomatöz hastalıkta granülom oluşumuyla ilişkili eşlik eden durumlar... İleus, Hidronefroz, Pilor stenozu (Obstrüksiyona bağlı gelişirler)
- Kronik granülomatöz hastalıkta tanı testleri... NBT ve DHR (daha duyarlı)
- Kronik granülomatöz hastalıkta profilaksi... kotrimaksazol, interferon-gama, itrakanazol
- Nöropati ve albinizmli çocukta immün yetmezlik... Chediak Higashi sendromu
- Trombositopeni olmadan kanama diyatezi olan immün yetmezlik... Chediak Higashi sendromu
- Chediak Higashi sendromunda periferik yayma bulgusu... Nötrofillerde PAS (+) sitoplazmik dev granieller
- Chediak Higashi sendromu'nda en mortal komplikasyon... Hemofagositik lenfohistiyoitoz
- Chediak Higashi sendromunun tedavisinde verilen vitamin... C vitamini
- Yenidoğanda göbek 40 gündür düşmedi, 3 en olası tanı... Lökosit adezyon defekti, Konjenital hipotiroidi, Faktör XIII eksikliği

Net olarak kronik granülomatöz hastalıkta katalaz pozitif bakterileri öldürülemediği notumuzda yazıyor.