

# Orijinal Soru: Klinik Bilimler 181

181.Çocukluk çağında görülen fumarilasetoasetat hidrolaz eksikliği aşağıdaki kanser türlerinin hangisinin ileri yaşlarda görülme olasılığını artırır?

- A) Wilms tümörü
- B) Hodgkin lenfoma
- C) Hepatoselüler karsinom
- D) Retinoblastom
- E) Nöroblastom

Doğru Cevap:C

## HIZLI TEKRAR NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR



PEDİATRİ HIZLI TEKRAR

97

- 2,4- DNP testi ile idrarda sarı renk... MSUD
- NaOH ile idrarda siyah renk... Alkaptonüri
- Organik asidemilerin kan sayımında görülen iki bulgu... nötropeni, trombositopeni
- Mukopolisakkaridozlar İçin Tarama Testi... Sitriamonium Bromid
- Enzim tedavisi olan metabolik hastalıklar... Gaucher, Fabry, Pompei, MPS tip 1-2-4-6
- Metabolik hastalıklar OR kalıtılır, OD kalıtılan tek metabolik hastalık... Hawkinsüri
- Metabolik hastalıklar OR kalıtılır, X'e bağlı kalıtılan üç metabolik hastalık... MPS tip 2 (Hunter sendromu), Fabry hastalığı, OTC eksikliği, X-ALD

- |   |   |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Aminoasidopatiler<ul style="list-style-type: none"><li>- Fenilketonüri</li><li>- Tirozinemi tip 1-2-3</li><li>- Hawkinsüri</li><li>- Alkaptonüri</li><li>- Homosistinüri tip 1-2-3</li><li>- Sistinüri</li><li>- Sistinozis</li><li>- Süfit oksidaz eks.</li><li>- Hartnup hastalığı</li></ul></li><li>• Organik asidemiler<ul style="list-style-type: none"><li>- MSUD</li><li>- İzovalerik asidemi</li><li>- Propiyonik asidemi</li><li>- Metilmalonik asidemi</li><li>- Beta ketotiyolaz eks.</li><li>- Multiple karboksilaz eks.</li><li>- Glutarik asidemi tip 1</li><li>- Lizinürik protein intoleransı</li><li>- Non-ketotik hiperglisinemi</li></ul></li><li>• Üre siklus defektleri<ul style="list-style-type: none"><li>- N-asetil glutamat sentetaz eks.</li><li>- Karbarnoil fosfat sentetaz eks.</li><li>- Omitin transkarbamofaz eks.</li><li>- Arjininosüksinat sentetaz eks.</li><li>- Arjininosüksinat liyaz eks.</li><li>- Arjininaz eks.</li></ul></li><li>• Yağ asidi oksidasyon defektleri<ul style="list-style-type: none"><li>- SCAD, MCAD, VLCAD</li><li>- SCHAD, LCHAD</li><li>- Karnitin eksikliği</li><li>- CPT I-II eksikliği</li><li>- Glutarik asidemi tip 2</li></ul></li><li>• Peroksizomal hastalıklar<ul style="list-style-type: none"><li>- Biyogenez bozukluğu<ul style="list-style-type: none"><li>• Zellweger sendromu</li><li>• Neonatal adrenolökodistrofi</li><li>• İnfanitil refsum</li><li>• Rizomelik kondrodizplazi punktata</li></ul></li><li>- Tek enzim bozukluğu<ul style="list-style-type: none"><li>• X'e bağlı adrenolökodistrofi</li><li>• Klasik refsum</li></ul></li></ul></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>• Lizozomal depo hastalıkları<ul style="list-style-type: none"><li>- Mukopolisakkaridozlar<ul style="list-style-type: none"><li>• Tip 1 MPS (Hurler)</li><li>• Tip 2 MPS (Hunter)</li><li>• Tip 3 MPS (sanfilippo)</li><li>• Tip 4 MPS (Morquio)</li><li>• Tip 6 MPS (Maroteaux-Lamy)</li><li>• Tip 7 MPS (Sly)</li><li>• Tip 9 MPS (Hyaluronidaz eks.)</li></ul></li><li>- Glükoproteinozlar<ul style="list-style-type: none"><li>• Mannosidoz</li><li>• Fukosidoz</li><li>• Sialidoz</li><li>• I-cell hastalığı</li></ul></li><li>- Glükosfingolipidozlar<ul style="list-style-type: none"><li>• GM-1 Gangliosidoz</li><li>• Tay-Sachs</li><li>• Sandoff</li><li>• Niemann-Pick</li><li>• Wolman</li><li>• Gaucher</li><li>• Fabry</li><li>• Krabbe</li><li>• Farber</li><li>• Metakromatik lökodistrofi</li></ul></li><li>- Glükogen depo hastalıkları<ul style="list-style-type: none"><li>• Tip 1 GDH (Von gierke)</li><li>• Tip 2 GDH (Pompei)</li><li>• Tip 3 (GDH (Cori)</li><li>• Tip 4 GDH (Andersen)</li><li>• Tip 5 GDH (Mc Ardle)</li><li>• Tip 7 GDH (Tauri)</li></ul></li><li>- Galaktoz metabolizması bozuklukları<ul style="list-style-type: none"><li>• Galaktokinaz eksikliği</li><li>• Klasik galaktozemi</li></ul></li><li>- Fruktoz metabolizması bozuklukları<ul style="list-style-type: none"><li>• Esansiyel fruktozüri</li><li>• Herediter früktoz intoleransı</li><li>• Fruktoz 1-6 Difosfat eksikliği</li></ul></li></ul></li></ul> |
|---|---|

## 75. AMİNOASİDOPATİLER

- Fenilketonüri (FKU)'da defektif enzim... Fenilalanin hidrosilaz
- FKU'da serum laboratuvar bulgusu... Kan fenilalanin>20 mg/dl (>1200µmol/L)
- FKU'a idrarda artan asitler... fenilasetik asit, hidroksifenilasetik asit, fenillaktik asit, fenilpirüvik asit, fenilasetil glutamin
- İdrara fare ölüsü kokusunu veren asit... fenilasetik asit
- İdrara FeCl3 damlatıldığında renk değişikliğinin nedeni olan asit... fenilpirüvik asit
- FKU'da en erken bulgusu... İnatçı kusma atakları (İlk 1-2 ayda başlayan pilor stenozunu andıran fıskırır tarzda)
- FKU'da saç, göz ve cilt... Sarı saç, mavi göz, seboreik/egzamatöz cilt, enamel hipoplazi, seyrek diş
- FKU'da SSS... mikrosefali, mental retardasyon, otistik davranış, konvülsiyon, hipertonsite, hiperefleksi
- FKU'da yapılan Tarama Testi... Guthrie Testi (Basillus subtilis kullanılır, 24-48.saatlerde topuk kani)
- FKU'da tedavi... ömür boyu fenilalaninden kısıtlı diyet
- Malign FKU'da defekt... THB4 eksikliği (Fenilalanin/Tirozin/Triptofan hidrosilazların kofaktörü)
- Malign FKU'da klinik... Klasik FKU bulguları (fenilalanin yüksek)+ albinizm (melanin düşük)+ depresyon (serotonin düşük)+ ekstrapiramidal hareketler (dopamin düşük)
- Malign FKU'da Tedavi... Bh4 + fenilalanin kısıtlı diyet+ 5 oh triptofan + L-dopa
- Maternal FKU'lu bebekte klinik... Mikrosefali, mental

Klinik Bilimler 181. soru  
Tusdata Pediatri Hızlı Tekrar Kampı 1.  
Fasikül Sayfa 097

- Tirozinemi tip 1 de eksik enzim... Fumarilasetoasetat hidrolaz
- Tirozinemi tip 1 laboratuvar... Süksinilasteon yüksek (idrarda ve serumda yüksek, tanısaldır), AFP yüksek (HCC riski artmış)
- Tirozinemi tip 1'de klinik... Renal fanconi, Karaciğer sirozu, porfiri benzeri polinöropati atakları (ileusa bağlı karın ağrısı, bacaklarda ağrı)
- Tirozinemi tip 1'de tedavi... nitisinon
- Tirozinemi tip 2'de eksik enzim... Tirozin aminotransferaz
- Tirozinemi tip 2'de (Richner Hanhart sendromu/ Okülökütanöz tirozinemi)... Herpetik keratit benzeri korneal ülser, Palmoplantar hiperkeratoz
- Tirozinemi tip 3/Yenidoğanın geçici tirozinemisi/Hawkinsüri'de eksik enzim... 4 OH fenil pirüvat deoksijenaz
- Tirozinemi tip 3/Yenidoğanın geçici tirozinemisi/Hawkinsüri'de tedavi... C vitamini
- Hawkinsüride klinik... Ketoasidoz, hemolitik anemi, hepatomegali (Tüm bulgular 1 yaş civarı düzelir)
- Guthrie Testi pozitifliği En Sık Nedeni... Yenidoğanın Geçici Tirozinemisi

## İLGİLİ NOTLAR

Soruyu yaptıran spotlar ardı ardına verilmiş. Soru hazırlarken gerçekten notumuzu okuyorlar gibi