

# Orijinal Soru: Klinik Bilimler 190

190. Üç aylık bebek, ailesi tarafından başını dik tutamama ve gevşeklik nedeniyle getiriliyor. Muayenede dilde fasikülasyonlar, jeneralize hipotoni, kas güçsüzlüğü tespit ediliyor, derin tendon refleksleri alınmıyor.

Bu bebekte en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Duchenne musküler distrofi
- B) Becker musküler distrofi
- C) Werdnig-Hoffmann hastalığı
- D) Artrózis multipleks konjenital
- E) Transvers miyelit

Doğru Cevap:C

## HIZLI TEKRAR NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

## İLGİLİ NOTLAR

48

### TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ

- BOS absorbsiyonundaki disfonksiyon sonucu oluşan hidrosefali **hangi ana grup hidrosefali tipi olarak isimlendirilir...** Kommunikatif (Non-obstruktif)
- BOS akımındaki engeller **nedeniyle** oluşan hidrosefali... Narkomunikatif (Obstruktif)
- En sık görülen kraniosinostoz... Skafosefali
- Skafosefaliide bireleşen suturlar... Sagittal sütür
- Servikal vertebralarda füzyon, spina bifida, sirenomiye, sınırsız tipte sağırılık, konjenital kalp anomalisi... Klippel Feil sendromu

### SORULAR

1. Aşağıdaki santral sinir sistemi defektlerinden hangisi migrasyon defekti sonucu oluşur?

- A) Lissensefali
- B) Myelomeningoel
- C) Spinal bifida occulta
- D) Encefaloel
- E) Anencefali

Doğru cevap: A

2. Aşağıdakilerden hangisi mikrosefalinin nedenlerinden biri değildir?

- A) Konjenital CMV enfeksiyonu
- B) Radyasyona maruz kalma
- C) Tirizomi 21
- D) Fetal alkol sendromu
- E) Konjenital aquaduktus stenozu

Doğru cevap: E

3. Meningomyeloel ve progresif hidrosefali olan bir hastada aşağıdaki durumlardan hangisinin bu patolojik durum ile birlikte bulunma olasılığı fazladır?

- A) Dandy Walker malformasyonu
- B) Klippel-Feil Sendromu
- C) Arnold-Chiari Malformasyonu
- D) Lizensefali
- E) Şizensefali

Doğru cevap: C

4. Aşağıdaki vitaminlerden hangisinin gebelik öncesi dönemde başlanarak gebeliğin ilk 12 haftası boyunca kullanılması, nöral tüp defekti oluşma riskini belirgin derecede azaltır?

- A) Vitamin A
- B) Folik asit
- C) Vitamin D
- D) Askorbik asit
- E) Vitamin E

Doğru cevap: B

### 26. MOTOR NÖRON, PERİFERİK SİNİR VE KAS HASTALIKLARI

- **Hidrosefalide tedavi...**
  - Asetozalamid, furosemid
  - Seri lomber ponksiyonlar
  - Fontanelden BOS boşaltılması (tap yöntemi)
  - Eksternal drenaj
  - Ventrikülo-peritoneal şant



- **Serebral palsi patogenezinde en önemli etken...** Hipoksi. Diğer önemli etkenler; Doğum ağırlığının az olması, makat doğum, kernikterus, doğum travması, aminoasit metabolizma bozuklukları, prenatal dönemde uterus kanaması, TORCH infeksiyonları, hipoglisemi, üre siklus defektleri, konjenital Hipotiroidi.
- **Serebral palsinin en sık görülen tipi...** Spastik serebral palsi (en sık). Ekstrapiramidal Tip Serebral Palsi 2. Sıklıkta görülürken, mikst tip daha az görülür.
- **İmmatür beynin non-progressif lezyonuna bağlı santral motor defisit...** Serebral palsi
- **Serebral palside hasar görmüş olan bölge...** Beyin korteksi ve 1. motor nöron
- **Serebral palsi patogenezinde en önemli etken...** Hipoksi
- **Asfiktik doğan bir bebekte serbral palsinin en erken klinik bulgusu...** hipotoni ve emme yutma koordinasyon bozukluğuna bağlı beslenme bozukluğu
- **Çocuklarda en sık görülen hareket bozukluğu...** Serebral palsi
- **Serebral palsinin en sık görülen tipi...** Spastik tip
- **Prematüre doğanlarda görülen serebral palsi tipi...** Spastik diparezi (İVK-PVL'ye sekonder)
- **Hiperbilirubinemide (kernikterus) en sık görülen serebral palsi tipi...** Ekstrapiramidal tip
- **Ekstrapiramidal tip serebral palside zeka nasıldır...** Genellikle normaldir.
- **Nöromusküler hastalıkların klinik özellikleri...** İlerleyici kas güçsüzlüğü, merdiven çıkma ve koşmadada güçlük, göz kapaklarında düşüklük, solunum açılımı

#### Klinik Bilimler 190. soru Tusdata Pediatri Hızlı Tekrar Kampı (2020) 1. Fasikül Sayfa 048

- **Spinal musküler atrofide duyu kaybı...** Sadece ön boynuz tutulduğu ve arka kordonlar çalıştığı için duyu kaybı olmaz
- **Spinal musküler atrofide прогноз...** Kötüdür. En sık görülen tip 1 SMA'de vakaların çoğu 1 yaşından önce kaybedilir.
- **Spinal musküler atrofi (SMA)...** Otozomal resesif kalıtım hastalıkları içerisinde infant ölümlerinin en sık nedenidir.
- **Spinal musküler atrofide serum kreatinin kinaz düzeyi...** Normalin 1-2 katı kadar artar
- **Medulla spinalis ön boynuz hücre kaybı ile giden nöromusküler hastalık...** Spinal musküler atrofi
- **Duchenne musküler distrofide sentezi bozulan protein...** Distrofin
- **Duchenne musküler distrofi kalıtım paterni...** X'e bağlı resesif, X kromozomu p21 bölgesinde delesyon
- **En sık ve en ağır seyirli kas distrofisi...** Duchenne musküler distrofi
- **Proksimal kas güçsüzlüğü muayene bulgusu...** Gowers aracı
- **Kas distrofilerinde serum kreatinin kinaz düzeyi...** Normalin 10-20 katı kadar artar.

**Klinik Bilimler 190. soru**  
**Tusdata Patoloji Hızlı Tekrar Kampı 1.**  
**Fasikül Sayfa 100**

434. Üç aylık kız bebek, kuvetsizlik ve gevşeklik nedeniyle getiriliyor. Öyküsünden anne ve babasının amca çocukları olduğu, 39 haftalık 3200 gram olarak normal spontan vajinal yolla doğduğu, doğumla ilgili bir komplikasyonun olmadığı, 15 günlükken hareketsiz ve pelta gibi olduğu öğreniliyor. Fizik muayenesinde 180 derece obej izlemi tam olan bebekte bilateral kalça eksternal rotasyonu, abdominal solunum, dilde fasikülasyon olduğu ve derin tendon reflekslerinin alınamadığı saptanıyor.

Serum kreatin kinaz değeri normal olan bu hasta için en olası tanı ve tanısını inceleme aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Konjenital musküler distrofi – Kas biyopsisi
- B) Spinal musküler atrofi – SMN1 gen analizi
- C) Konjenital miyotonik distrofi – CTG tekrarı
- D) Konjenital yapısal miyopati – Kas biyopsisi
- E) Konjenital miyastenik sendromları – Elektromiyografi

**Doğru cevap: B**

435. Aşağıdakilerden hangisi, çizgili kas liflerinde basal membran ile hücre iskeleti, miyofibrilleri arasındaki bağlantı kompleksinde bulunan sitoplazmik bir protein defektile karakterizedir?

- A) Marfan sendromu
- B) Ehlers-Danlos sendromu
- C) Becker musküler distrofi
- D) Amyotrofik lateral skleroz
- E) Miyotonik distrofi

**Doğru cevap: C**

436. Aşağıdaki müsküler distrofillerden hangisi aynı zamanda bir trinükleotid tekrar hastalığıdır?

- A) Duchenne müsküler distrofi
- B) Becker müsküler distrofi
- C) Miyotonik distrofi
- D) Limb-girdle müsküler distrofi
- E) Fasioskapulohumeral distrofi

**Doğru cevap: C**

437. Göz kapağı düşüklüğü ve göz hareketlerinde kısıtlılık olan hastanın yapılan kas biyopsisinde "ragged-red" lifleri gözleniyor.

Bu duruma neden olan klinik durum aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Mitokondriyal miyopati      B) Polimiyozit
- C) Dermatomiyozit      D) Becker müsküler distrofi
- E) Myastenia gravis

**Doğru cevap: A**

438. Asenden paralizi ile seyreden Guillain-Barré sendromunda aşağıdaki morfolojik bulgulardan hangisi gözlenir?

- A) Periferik sinirlerde inflamasyon ve demiyelinizasyon
- B) Transsinaptik dejenerasyon ve atrofi
- C) Spinal kordda yaygın vakuolar dejenerasyon
- D) Küçük damarlarda yaygın mikrotrombüsler
- E) Kaslarda segmental nekroz

**Doğru cevap: A**

**DERİ HASTALIKLARI ve PATOLOJİSİ**

**108. DERİ LEZYONLARININ TANIMLARI, PİGMENTASYON HASTALIKLARI VE MELANOSİTLER**

- Deride lokalize melanosit kaybı olması durumunda tanı nedir... Vitiligo
- Güneşte koyulaşan, melanositlerde melanin artışı ile karakterize deri lezyonu hangisidir... Çil (Ephelis)
- Gebelik maskesi olarak isimlendirilen pigmentasyon hastalığı hangisidir... Melazma
- Güneşte koyulaşmayan, melanosit hiperplazisi ile karakterize deri lezyonu hangisidir... Lentigo
- Malignleşme riski olan nevüsler hangileridir...
  - Displastik nevüs
  - Konjenital nevüs
- Yuvalanma göstermeyen, derinde ve fibrozis ile bir arada bulunan, ileri derecede pigment hücrelerden oluşan nevüs hangisidir... Blue nevüs
- Lenfosit infiltrasyonunun görüldüğü nevüs hangisidir... Halo nevüs
- Hemanjiyomla karışan nevüs hangisidir... Spitz nevüs
- Ailevi displastik nevüsü (Clark nevüsü) ile ilgili genler hangileridir...
  - CDKN2A
  - NRAS
  - BRAF mutasyonları

**SORULAR**

439. Aşağıdakilerin hangisinde, lokal pigment kaybı ayırt edici bir özellikir?

- A) Çil
- B) Vitiligo
- C) Albinizm
- D) Melasma
- E) Lentigo

**Doğru cevap: B**

440. Aşağıdakilerden hangisinde malign melanom gelişme riski en yüksektir?

- A) Displastik nevüs
- B) Mavi nevüs
- C) Spitz nevüs
- D) Dermal nevüs
- E) Halo nevüs

**Doğru cevap: A**

441. Aşağıdakilerden hangisinde dermal fibrozis yanı sıra yuvalanma olusturmayan melanositlerin infiltrasyonu vardır?

- A) Bileşke nevüs
- B) Mavi nevüs
- C) Spitz nevüs
- D) Halo nevüs
- E) Displastik nevüs

**Doğru cevap: B**

442. Aşağıdakilerin hangisinde nevüs tipi- özelliği yanlış olarak eşleşmiştir?

- A) Spitz nevüs – Hemanjiyom ile karışan nevüstür
- B) Displastik nevüs – Malign melanom gelişme riski olan nevüstür
- C) Mavi nevüs – Fibrozis içeren ve yuvalanma görülmeyen nevüstür
- D) Halo nevüs – Lenfosit infiltrasyonu görülen nevüstür.
- E) İtradermal nevüs – Daima displazi içeren nevüstür.

**Doğru cevap: E**