

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 192

192.Tourette sendromu ile birlikte görülme olasılığı en az olan bozukluk aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu
- B) Yeme bozuklukları
- C) Obsesif kompulsif bozukluk
- D) Depresif bozukluklar
- E) Otizm spektrum bozukluğu

Doğru Cevap:B

KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR



TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ

29

Wilson Hastalığı

- Ototozomal resesif ve 13. kromozom uzun kolundadır. ATPaz enziminde defekt vardır.
- **Bakır metabolizmasının** doğumsal bozukluğudur.
- Bakırın karaciğerden sonraki aşırı boşalımı temel olarak beyin, böbrek ve korneayı etkiler. En sık KC tutulur.
- Norolojik bulgularında **bazal gangliyon bulguları** baskındır, bazen **serebellar bulgular** rastlanır.
- Mikroskobik çalışmalarda Alzheimer hücreleri olarak bilinen **dev astrositler** rastlanır.
- Korneadaki birikimler **Kayser-Fleischer halkasını** oluşturur.
- Serum seruloplazmin düzeyi düşük, serumdaki serbest bakır düzeyi ise yüksek olarak bulunabilir. Ancak her iki parametrenin de normal olduğu olgular vardır. Hastaların hemen tümünde 24 saatlik idrarda bakır atılımı hemen daima artmıştır ki bu bulgu diğer ikisine göre daha duyarlı bir ölçümdür.
- **Tremor ve rijidite** distoni, akinezi bulguları görülebilir.
- Sık olarak kollarda olan bu tremor "**kanat çırpma tremoru**" olarak bilinir.
- Semptomatik distonilerde tedavi nedene yöneliktir.
- İdyopatik distonilerde ise distoninin tipine göre antikolinergik, antidopaminerjik, baklofen, benzodiazepin grubu ilaçlar ve botulinum toksini kullanılmaktadır.

Kore ve Ballizm

- **Kore:** Aritmik, sıçrayıcı, kompleks ekstremitelerin distalini tutan küçük amplitüdü istemsiz hareketlerdir.
- **Ballizm:** Büyük amplitüdü ve ekstremitenin proksimalini tutan koreidir. Koreik ve ballistik hareketler putamen, globus pallidus ve subtalamik nükleustan kaynaklanır.

Huntington Hastalığı

- ✓ 40-50 yaşlarda başlar.
- ✓ Otozomal dominant, **trinükleotid tekrarlar** (CAG) vardır.

Tikler

Gilles de la Tourette sendromu:

- ✓ Tourette sendromu istemsiz hareket ve sözel yanıtlarla karakterize tik hastalığıdır.
- ✓ En belirgin ilk belirtiler göz kırpması, yüz buruşturma şeklinde yüzde görülen

Klinik Bilimler 192. soru
Tusdata Küçük Stajlar Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 029

- ✓ Obsesif kompulsif bozukluk, dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu ile birlikteliği siktir.
- ✓ Ancak depresyon, anksiyete bozuklukları, dürtü bozuklukları ile de birliktelik gösterebilir.
- ✓ DSM 5'e göre tanı için gerekli bulgular;
 - Hem birden çok motor tik hem de vokal tikler (mırıltıdanma, boğaz temizleme, bir sözcüğü bağırma gibi)
 - Tikler en az 1 yıldır olmalıdır
 - Tikler her gün hatta günde birkaç kez olmalıdır.
 - Tikler 18 yaşından önce başlamalıdır.
 - Diğer hastalıklardan kaynaklanmamalıdır.

İLGİLİ NOTLAR