

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 177

177. Yedi aylık kız hasta kilo alamama nedeniyle getiriliyor. Öyküsünden; normal yolla, zamanında, 3.000 g ağırlığında doğduğu, 15 günlükken ağzında pamukçukla birlikte ishalinin başladığı bu nedenle iki kez hastaneye yatırılarak tedavi edildiği, kusmasının olmadığı, ilk altı ay anne sütü aldığı öğreniliyor. Anne ve babası hala-dayı çocukları olan hastanın fizik muayenesinde vücut ağırlığı 5.200 g, boyu 65 cm olup oral moniliazis saptanıyor. Laboratuvar tetkiklerinde hemoglobinin 9,8 g/dL, beyaz küre sayısı 6.500/mm³, mutlak lenfosit sayısı 500/mm³, mutlak nötrofil sayısı 5.000/mm³, IgG, IgA ve IgM düzeyleri yaşına göre düşük bulunuyor. Posteroanterior akciğer grafisinde timüs gölgesi saptanmıyor.

Bu hastadaki en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Süt çocuğunun geçici hipogamaglobulinemisi
- B) Kistik fibrozis
- C) Agamaglobulinemi
- D) Ağır kombine immün yetmezlik
- E) Yaygın değişken immün yetmezlik

Doğru Cevap: D

HIZLI TEKRAR NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

İLGİLİ NOTLAR

70

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



2. B lenfositlere ait bozukluk saptanan çocukta aşağıdaki tanılardan hangisinin konulma olasılığı **en azdır**?
- A) Bruton hastalığı
 - B) Hiperimmünglobülin M sendromu
 - C) Kronik granüloematöz hastalık
 - D) Yaygın değişken immün yetmezlik
 - E) Duncan sendromu

Doğru cevap: C

3. Üç yaşındaki erkek hasta, 7 aylıktan beri birkaç kez pnömoni ve çok sayıda otitis media geçirme öyküsü ile hastaneye getiriliyor. Öyküsünden, bir erkek kardeşinin de benzer şikayetlerle iki yaşındayken enfeksiyon nedeniyle öldüğü öğreniliyor.

Bu hastada öncelikle hangi grup primer immün yetmezlik düşünülmalıdır?

- A) Ağır kombine immün yetmezlik
- B) Nötrofil sayı ve fonksiyon eksikliği
- C) Kompleman eksikliği
- D) Antikor eksiklikleri
- E) Hücresel immün yetmezlik

Doğru cevap: D

4. Son bir yıldır bol balgamlı öksürüğü olan ve 3 defa pnömoni geçirdiği öğrenilen 8 yaşındaki kız hastanın, fizik muayenesinde tonsillerinde hipertrofi ve akciğer grafisinde sağ bazalde bronşiektazi saptanıyor. Hastanın serum IgA: 14 mg/dl, IgM: 35 mg/dl, IgG: 110 mg/dl saptanıyor.

Bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Selektif IgA eksikliği
- B) Kronik granüloematöz hastalık
- C) Yaygın değişken immün yetmezlik
- D) Lökosit adezyon defekti
- E) Bruton agammaglobulinemisi

Doğru cevap: C

5. Çölyak hastalık tanısı konulan ancak glutensiz diyetle iyi cevap vermeyen altı yaşındaki kız çocukta süte karşı intolerans, atopik dermatit öyküsü mevcut ve sık üst solunum yolu enfeksiyonu geçirdiği öğreniliyor.

Bu çocukta en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Bruton hastalığı
- B) IgA eksikliği
- C) Kompleman eksikliği
- D) Hiperimmünglobülin E sendromu
- E) Chediak Higashi sendromu

Doğru cevap: B

6. Pnömoni tanısı konulan on dört aylık erkek çocuğun öyküsünden sık olarak üst solunum yolu enfeksiyonları ve otit olduğu, daha önce de bir kez pnömoni nedeniyle hastaneye yatırıldığı öğreniliyor. Laboratuvar incelemede B lenfosit sayısı normal, IgG ve IgA düşük IgM yüksek saptanıyor.

Bu hastadaki immün yetmezlik tablosundan sorumlu olan en olası genetik bozukluk aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Perforin eksikliği
- B) CD 40 Ligand eksikliği
- C) Artemis mutasyonu
- D) RAG1 mutasyonu

Klinik Bilimler 177. soru
Tusdata Pediatri Hızlı Tekrar Notu 1.
Fasikül Sayfa 070

88. HÜCRESEL İMMÜN YETMEZLİKLER

- **Hücresel immün yetmezliklerde enfeksiyonlar ne zaman başlar...** Yenidoğan döneminde
- **Hücresel immün yetmezliklerde hangi enfeksiyon ajanları en sık etken...** Mantar, virüs, mikobakteri, protozoa
- **Hücresel immün yetmezlik tarama testi...** Lenfopeni
- **Hücresel immün yetmezlikte diğer tanı testleri...** PPD testi, Akciğer grafisi, Akım sitometri (CD3, 4, 8), Rozet formasyonu
- **Hücresel immün yetmezliklerde tedavi...** KİT
- **Hücresel immün yetmezliklerde tedavi istisnaları...** ADA eksikliğinde KİT dışında enzim (PEG-ADA) de verilir.
- **Hücresel immün yetmezlikte enfeksiyondan başka artan 2 risk...** Otoimmün hastalık, Malignite
- **Hücresel immün yetmezliklerde aşılama...** Canlı aşıların tamamı kontrendike, canlı olmayanlar yapılabilir
- **Hücresel immün yetmezliklerde kan ürünü verilecekse...** ışınlanmalıdır, aksi takdirde GVHD gelişir

89. KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİKLER (T VE B HÜCRESELİ YETMEZLİKLERİ)

- **Kombine immün yetmezliklere örnekler...** Ataksi telenjektazi, Wiscott-Aldrich, PNP eksikliği, MHC I-II eksikliği
- **Ağır kombine immün yetmezliklerin (SCID) grupları...** T-B+, T-B-, T+B-
- **Lenfopeninin görülmediği hatta lenfositozun görülebildiği (T+B-) tek SCID...** Omenn sendromu
- **Hem T hem de B lenfosit sayılarında yetersizliğin olduğu grup...** RADAR= Retiküler disgenezi, ADA eksikliği, Artemis defekti, RAG 1-2 eksikliği
- **En ağır lenfopeninin olduğu SCID...** ADA eksikliği
- **Nötropeni görülen SCID...** Retiküler disgenezi (Etkilenen bireylerde sağırılık da görülür)
- **En sık görülen SCID...** Gamma C defekti (X'e bağlı kalıtılır)
- **İkinci en sık görülen, OR kalıtılanlar arasında en sık görülen SCID...** ADA eksikliği

Hücresel immün yetmezliklerde lenfopeni olduğu, doğar doğmaz enfeksiyonlara açık olduğu, virüs mantar bakteri enfeksiyonlarının sıklığında artış olduğu ve sonra da ağır kombine immün yetmezliğin bir hücresel immün yetmezlik olduğu anlatılıyor