

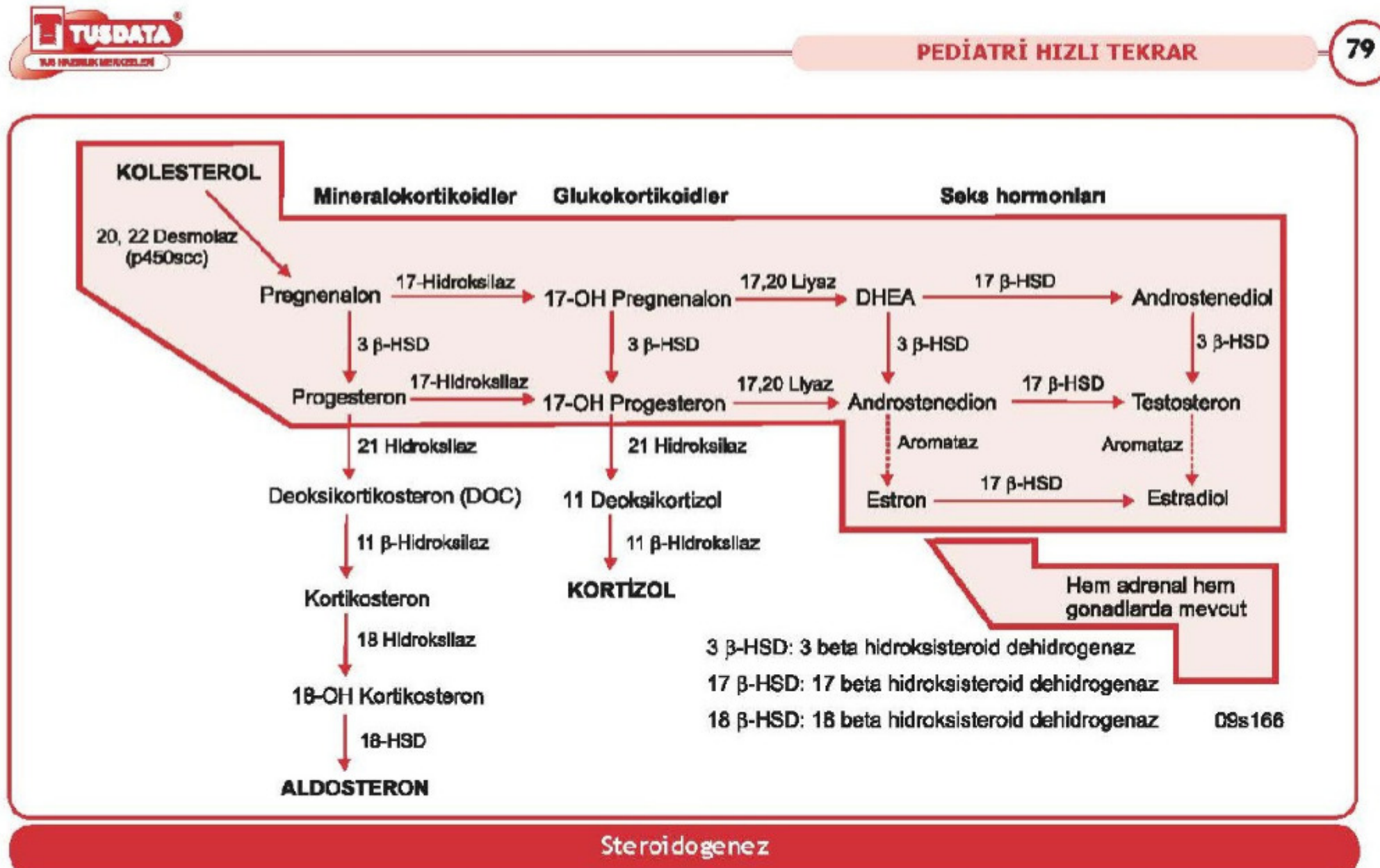
Orijinal Soru: Klinik Bilimler 170

170 Hiperamonemi nedeniyle metabolik hastalık düşünülen ve kan gazı analizi değerleri pH: 7,52, pCO₂: 21 mmHg ve HCO₃⁻: 22 mEq/L olan bir hastada aşağıdakilerden hangisi en olasıdır?

- A) Yağ asidi oksidasyon bozuklukları
- B) Üre döngüsü bozuklukları
- C) Mitokondriyal hastalıklar
- D) Glukoneogenez bozuklukları
- E) Organik asidemiler

Doğru Cevap: B

HIZLI TEKRAR NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR



4. Şiddetli kusma ve emmeme nedeniyle getirilen onaltı günlük bebeğin fizik muayenesinde mukozalar kuru, nabızlar zayıf alınıyor ve hipotansiyon ile taşikardi saptanıyor. Testisleri skrotumda bilateral palpe edilemeyen ve ultrasonografik olarak görülmeyen bebekte laboratuvar incelemede Sodyum: 120 mEq/L, Potasyum: 7.3 mEq/L, kan şekeri: 34 mg/dl saptanıyor.

Bu yenidoğanda en olası tanı ve beklenen karyotip sonucu aşağıdakilerden hangisidir?

- A) 11 hidroksilaz eksikliği - XX
- B) 21 hidroksilaz eksikliği - XY
- C) 21 hidroksilaz eksikliği - XX
- D) 11 hidroksilaz eksikliği - XY
- E) 17 hidroksilaz eksikliği - XY

Doğru cevap: C

5. Komplikasyonsuz normal vajinal yolla 3200 gram ağırlığında doğan 15 günlük bebek kusma, emmeme ve ishal şikayetiyle acile getiriliyor. Letarjik olan bebekte kan basıncı 50/25 mmHg, genital bölge hiperpigmente görünümde, üretra fallusun inferioruna açılıyor ve testisler palpe edilemiyor.

Bu yenidoğanda acil tedaviye yönelik olarak ilk istenmesi gereken tetkik aşağıdakilerden hangisidir?

- A) 17-OH progesteron
- B) Karyotip analizi
- C) Testis ultrasonografisi
- D) Serum elektrolitleri
- E) Abdomen ultrasonografisi

Doğru cevap: D

99. OBEZİTE

METABOLİK HASTALIKLAR

- **Yenidoğanda Emmeme, kusma, letarji, konvülsyon, koma...** Neonatal Sepsis, Konjenital Adrenal Hiperplazi, Metabolik hastalık
- **Doğumda bulgusu olmayan metabolik hastalık grubu...** Entoksikasyon tipi metabolik hastalıklar (**birikim gerekli**)
- **Entoksikasyon tipi metabolik hastalıklar...** Aminoglikozidler, Organik asidemiler, Üre siklus

Klinik Bilimler 170. soru
Tusdata Pediatri Hızlı Tekrar 1.
Fasikül Sayfa 079

- **Metabolik Asidoz olmadan Hiperamonyemi...** Üre Siklus Defekti
- **Izovalelik Asidemide idrarın Kokusu...** Terli Ayak Kokusu
- **Glutarik Asidemi Tip 2'de idrarın Kokusu...** Terli Ayak Kokusu
- **Fenilketonüride idrarın Kokusu...** Ölü Fare veya Küf Kokusu
- **Akçaağaç şurubu hastalığı (MSUD)'da idrarın Kokusu...** Yanmış Şeker, Çemen Kokusu
- **Emmede azalma, uyuklama, hareket azlığı, kusma, garip koku yakınmaları olan, idrar tahlilinde (+++) ketonüri, dinitrofenilhidrazin (DNPH) testi (+++) pozitif saptanan beş günlük bebekte tanı...** Akçaağaç şurubu idrar hastalığı
- **Trimetilaminüride idrarın kokusu...** Kokmuş balık
- **Tirozinemide idrar Kokusu...** Çürük lahana, kokmuş tereyağı
- **Hipermetiyoninemide idrar Kokusu...** Çürük lahana
- **Hawkinsinüride idrar Kokusu...** Yüzme Havuzu Kokusu
- **Multiple Karboksilaz Eksikliğinde idrar Kokusu...** Enkek kedi idrarı
- **FeCl₃ testi pozitifliği...** Fenilketonüri, Tirozinemi, Histidinemi, MSUD

İLGİLİ NOTLAR

çeldirici
seçeneği
kalmıyor,
nokta
atış gösteriyor.