

Orijinal Soru: Temel Bilimler 82

82. Kan eritropoietin düzeyi yüksek olan polisitemik hastalarda, aşağıdakilerden hangisinin polisiteminin nedeni olarak düşünülmesi en az olasıdır?

- A) Polisitemia vera
- B) Sağ kalp yetmezliği
- C) Kronik obstrüktif akciğer hastalığı
- D) Renal hücreli karsinom
- E) Yüksek rakımda yaşam

Doğru Cevap:A

HIZLI TEKRAR NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

İLGİLİ NOTLAR

polistemia verada epo'nun düşük olduğu net olarak yazıyor

90

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



Temel Bilimler 82. soru
Tusdata Pediatri Hızlı Tekrar 1.
Fasikül Sayfa 090

Polisitemia Vera (YENİ KRİTERLER)

Majör	Minor
1- Hb > 18.5 veya 16.5 g/dl (cinsiyete göre)	1- Hiperselliüler kemik iliği (3 seri)
2- JAK2 gen mutasyonu JAK 2 V617F veya JAK 2 exon12	2- EPO düşük
	3- Endojen eritroid koloni formasyonu (invitro)
2 majör kriterin + 1 minör saptanması veya 1. (birinci) majör ve 2 minör kriter bulunması tanı koydurur.	

- **Polistemia vera tedavisi...** Flebotomi, JAK2 inhibitörleri, Antiproliferatif ajanlar (hidroksiüre, interferon alfa, anagrelid), Aspirin (Trombositoz varsa), Demir tedavisi (gelişebilecek demir eksikliğini engellemek)

SORULAR

1. Aşağıdakilerden hangisinde hipokrom mikrositer anemi görülme olasılığı en düşüktür?

- A) Glukoz 6-Fosfat dehidrogenaz eksikliği
- B) Talasemi minör
- C) Bakır eksikliği
- D) Demir eksikliği anemisi
- E) Kurşun zehirlenmesi

Doğru cevap: A

2. Aşağıdakilerden hangisi makrositer anemi saptanan bir çocukta ayırıcı tanıda yer alan durumlardan biri değildir?

- A) Diseritropoetik anemi tip I
- B) Postsplenektomi
- C) Kronik karaciğer hastalığı
- D) Folat eksikliği
- E) Pridoksin eksikliği

Doğru cevap: E

3. Solukluk şikayeti ile getirilen 10 aylık kız çocukta fizik muayenede baş parmak anomalisi saptanıyor. Laboratuvar incelemede hemoglobin 4 g/dl, hematokrit %13, MCV 110 fl, lökosit 10000/mm³, trombosit 400.000/mm³, retikülosit %0.1, vitamin B12 ve folat düzeyleri normal, serum demir düzeyi yüksek, hemoglobin elektroforezinde hemoglobin F ve eritrosit adozin deaminaz düzeyi artmış olarak tespit ediliyor.

Bu hastada en muhtemel tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Süt çocuğu geçici eritroblastopenisi
- B) Glukoz 6 fosfat dehidrogenaz eksikliği
- C) Fanconi anemisi
- D) Diamond Blackfan sendromu
- E) Paroksizmal nokturnal hemoglobinüri

Doğru cevap: D

4. Mental retardasyon ve mikrosefali nedeniyle izlenen dört yaşındaki erkek çocuk soluk görünümde, el baş parmağı bulunmuyor, mikroftalmi, vücudunda hiperpigmente lekeler saptanıyor ve bir kardeşin sağlam olduğu, diğeri bir kardeşinde de benzer bulgular olduğu öğreniliyor.

Bu çocukta en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Talasemi majör
- B) Çocukluk çağı geçici eritroblastopenisi
- C) Konjenital diseritropoietik anemi
- D) Fanconi aplastik anemisi
- E) Konjenital hipoplastik anemi

Doğru cevap: D

5. Sık enfeksiyon geçirme öyküsü olan ve büyüme gelişme geriliği, kötü kokulu dışkılama şikayetleri ile getirilen iki yaşındaki çocukta nötropeni saptanıyor.

Bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Shwachman-Diamond sendromu
- B) Imerslund-Grasbeck anemisi
- C) Evans sendromu
- D) Fanconi anemisi
- E) TAR sendromu

Doğru cevap: A

6. Kilo alımında azlık ve uzun süredir ishal öyküsü olan 6 aylık erkek çocuk kusma nedeniyle getiriliyor. Fizik muayenede letarji ve toksik görünüm var. Laboratuvar incelemede hemoglobin 7.2 g/dl, lökosit 3500/mm³, trombosit 105.000/mm³, MCV 99 fl, kan pH:7.25, bikarbonat 8 mmol/L, AST:345, ALT:480 kemik iliğinde ring sideroblast saptanıyor.

Bu hastadaki en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Pearson sendromu
- B) Diamond Blackfan sendromu
- C) Fanconi aplastik anemisi
- D) Paroksizmal nokturnal hemoglobinüri
- E) Shwachman Diamond sendromu

Doğru cevap: A

7. Onsekiz aylık kız çocuk solukluk nedeniyle getiriliyor. Fizik muayenede solukluk dışında bulgu saptanmıyor. Laboratuvar incelemede hemoglobin 6.5 g/dl, hematokrit %19, retikülosit %0.1, MCV 74 fl, lökosit 5500/mm³, trombosit 158 000 /mm³ saptanıyor.

Bu çocukta en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Demir eksikliği anemisi
- B) Süt çocuğunun geçici eritroblastopenisi
- C) Diamond Blackfan anemisi
- D) Shwachman-Diamond sendromu
- E) Fanconi aplastik anemisi

Doğru cevap: B

MİYELOPROLİFERATİF HASTALIKLAR

Ne zaman miyeloproliferatif hastalık düşünelim?

- Lökosit, eritrosit ve/ya trombosit sayısında artış
- Splenomegali
- Kemik iliği hipersellüler
- Özel mutasyonlar (Bcr-Abl, JAK-2, CAL-R, MPL)

- **Miyeloproliferatif hastalıkların ortak komplikasyonları...**
 - ✓ Tromboz
 - ✓ Akut lösemiye dönüşüm
 - ✓ Kemik iliğinde fibrozis
- **Beyaz küre yüksekliği ve splenomegali bulunan, periferik kan yaymasında miyeloblastlardan olgun nötrofillere kadar değişen hücreler (kemik iliği gibi periferik yayma) gözlenen hastada öncelikli tanı... Kronik miyelositer lösemi (KML)**
- **Lökosit yüksekliği saptanan bir hastada KML tanısını koyduran bulgu...** t(9;22) Philadelphia kromozomu (Bcr-Abl füzyon geni)
- **Bcr-Abl füzyon geni ne yapar?...** Bir tirozin kinaz kodlar → Kemik iliğinde miyeloid seri anormal çoğalır
- **KML'de lökosit alkalin fosfataz (LAP) skoru...** Lökositoz olmasına rağmen düşük
- **Genellikle altta yatan ciddi enfeksiyonlara reaktif gelişen, lökosit sayısının genellikle > 50.000/mm³ olduğu, band ve nötrofil hakimiyetinin görüldüğü ancak immatür hücrelerin beklenmediği klinik tablo...** Lökomooid reaksiyon
- **Lökomooid reaksiyonun KML'den farkları...**
 - ✓ LAP skoru yüksek
 - ✓ Ph kromozomu negatif
 - ✓ Splenomegali ve bazofil artışı beklenmez
- **KML'de blastik faz...** Kemik iliği blast sayısı > %20 (hem AML'ye hem de ALL'ye dönüşebilir)
- **KML'de tedavisinde kullanılan ilaçlar...** Tirozin kinaz inhibitörleri (TKİ): Imatinib, Dasatinib, Nilotinib vb
- **KML'de T315I direnci varlığında kullanılan TKİ...** Ponatinib (bu durumda diğer TKİ'leri işe yaramaz)
- **Plevral efüzyon yapabilen TKİ...** Dasatinib
- **KML'de en önemli prognostik faktör...** Tirozin kinaz inhibitörlerine yanıt alınıp alınmaması

Primer miyelofibrozis (PMF) vaka sunumunda verilecek ipuçları

- Kemik iliğinde fibrozis (Kı aspirasyonu yapılamaz-Dry tap)
- Masif splenomegali
- Lökoeitroblastik kan tablosu
- Periferik yaymada gözyaşı hücresi (dakrosit)

Temel Bilimler 82. soru Tusdata Dahiliye Hızlı Tekrar 1. Fasikül Sayfa 012

- **Primer ve sekonder polisitemi ayırımında öncelikle bakılması gereken parametre...** EPO düzeyi
 - ✓ Polisitemia verada → **Düşük**
 - ✓ Sekonder polisitemilerde → **Yüksek**
- **EPO düzeyi yüksek saptanması durumunda ilk istenecek test...** Oksijen saturasyonu (Hipoksi Vs EPO üreten tümör)

- **Sadece polisitemia verada görülen, diğer eritrositaz nedenlerinde beklenmeyen semptom/bulgu...** Sıcak su teması sonrası kaşıntı (aquaprunitus)
- **Mikrositik eritrositaz yapan 3 durum...**
 - ✓ Polisitemia vera
 - ✓ Beta talasemi trait
 - ✓ Hipoksik eritrositaz
- **Polisitemia verada majör tanı kriterleri...**
 - ✓ Hemoglobin; erkekte > 16.5, kadında > 16.0 g/dl
 - ✓ Kemik iliğinde her üç seride artış (panmiyelozis)
 - ✓ JAK-2 mutasyonu pozitifliği (EPO düşük olması ise **minör** kriter)
- **Polisitemia vera tedavisinde ilk tercih yaklaşım...** Flebotomi ve düşük doz aspirin
- **Polisitemia vera tedavisinde kullanılan JAK-2 inhibitörü...** Ruxolitinib
- **Kemik iliğinde megakaryositer progenitör hücrelerin anormal çoğalması sonucu periferik kanda trombosit sayısında anormal artış ile karakterize hastalık...** Esansiyel trombositoz
- **Hem esansiyel trombositaz hem de primer miyelofibroziste görülebilen mutasyonlar...** JAK-2, CAL-R, MPL
- **Esansiyel trombositozda en önemli fizik muayene bulgusu...** Eritromelalji
- **Esansiyel trombositozda tromboz riskini arttıran en önemli faktör...** Sigara
- **Esansiyel trombositozda, trombositozla rağmen kanama olmasının nedeni...** Anormal sayıdaki trombositlerin vWF antijenlerini tüketmesi sonucu edinilmiş von Willebrand hastalığı
- **Reaktif trombositoz nedenleri...**
 - ✓ Kronik inflamasyon (Romatoid artrit, enfeksiyonlar, maligniteler vb)
 - ✓ İzole 5q del sendromu
 - ✓ Splenektomi/hiposplenizm
 - ✓ Kanama, hemoliz
 - ✓ Demir eksikliği anemisi
 - ✓ Vitamin B12/folat eksikliğinin tedavisi
- **İnatçı, mutlak monositozla karakterize hastalık...** Kronik miyelomonositer lösemi, periferik kanda 1000/mm³ üzerinde monositaz beklenir.
- **Hem miyelodisplastik hem de miyeloproliferatif özelliği olan hastalık...** Kronik miyelomonositer lösemi

Sistemik mastositoz vaka sunumunda verilecek ipuçları

- Kemik iliğinde veya cilt dışı organlarda anormal mast hücre proliferasyonu
- Non-spesifik uyanlarla (kontrast madde, böcek sokması vb) tetiklenen histaminerjik bulgular (ürtiker, kaşıntı, hipotansiyon, nefes darlığı, anafilaksi, peptik ülser vb)
- Hepatosplenomegali, lenfadenopati

Sistemik mastositozun tek major kriteri... Kemik iliğinde ya da cilt dışı organlarda **multifokal yoğun mast hücre infiltratları** görülmesi

Sistemik mastositoz ile ilişkili mutasyon... c-KIT (CD117) D816V → Bu mutasyon **imatinibe** dirençlidir

Sistemik mastositoz tedavisinde etkin ilaç... Midostaurin (FLT3 inhibitörü, mutasyonu olmaksızın)

Bir algoritma yazdık, aynı sınavda iki soru çözdüdü