

# Orijinal Soru: Klinik Bilimler 191

191 Zamanında 3.200 g normal spontan vajinal yolla doğan 1 aylık erkek bebek; acil servise kilo alamama, kusma, emmede bozulma ve uyku hâli nedenleriyle getiriliyor. Anne ve babasının kuzen olduğu öğreniliyor. Fizik muayenesinde genel durum orta, %5-7 dehidratasyon ve vücut ağırlığı 3.100 g olarak saptanıyor. Laboratuvar incelemesinde serum sodyum düzeyi 118 mEq/L, serum potasyum düzeyi 6,5 mEq/L, açlık kan glukozu 45 mg/dL ve üre, kreatinin, AST, ALT ve hemogram değerleri normal bulunuyor.

Bu hasta için en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Kistik fibrozis
- B) Sepsis
- C) Adrenal yetmezlik
- D) Gastrointestinal sistem obstrüksiyonu
- E) Yetersiz anne sütü alımı

Doğru Cevap:C

## DERS NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

(Bu referanslar; soru kitabı Tüm Tus Soruları, Kamp notlarımız ya da non spesifik slaytlardan DEĞİL, sadece güncel ders notlarımızdan verilmiştir. Bu notları şubelerimizde kolayca edinip, referansları kontrol edebilirsiniz.)

## İLGİLİ NOTLAR

tek bir

var...

püf

size sunmak

maksimum

soruyu yaptırmak...

Buyrun bir örnek

daha...

Klinik Bilimler 191. soru  
Pediatri 2022 ders notu 3. Fasikül Sayfa 747

### Klinik:

#### Primer adrenal yetmezlikte semptom ve bulgular:

- Hipergumentasyon
- Hipoglisemi, ketosis
- Hipotansiyon
- Dehidratasyon
- Hiponatremi
- Hiperkalemi
- Metabolik asidoz
- Normokrom normositer anemi, nötropeni, lenfositoz, eozinofili
- Plazma renin aktivitesinde artış, idrar sodyum ve klorunda artış-potasyumda azalma

### Tanı:

- Bazal (sabah) kortizol değeri düşük ve ACTH yüksek ise; **primer adrenal yetmezlik** düşünülür.
- Bazal kortizol düşük (<5 mg/dL) olduğu halde ACTH artmamış ise **sekonder (santral) adrenal yetmezlik** düşünülür.
- **Konjenital adrenal hiperplaziden** (21 hidroksilaz eksikliği) şüpheleniliyor ise plazma 17-OH progesteron seviyesi ölçülmelidir.

### Adrenal Yetmezlikte Kullanılan Testler:

Klinik Bilimler 191. soru  
Pediatri 2022 ders notu 3. Fasikül Sayfa 748

## KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ (KAH)

- Enzim defektleri otozomal resesif geçer. Adrenal steroidogenezdeki bozukluk, glukokortikoid sentezinde bozulma ve androjen-mineralokortikoid sentezinde bozulmalara neden olur.
- **En sık görülen enzim eksikliği 21 hidroksilaz enzim eksikliğidir** (olguların %90'dan fazlası). Bu enzimin eksikliğinde glukokortikoid ve mineralokortikoid sentezi bozulmakta, androjen sentezi artmaktadır.
- Artan androjenler dişi dış genital yapılarında (labialar, klitoris, vajinanın 2/3 alt kısmı)

## 21 Hidrosilaz Eksikliği:

### Klasik tip:

- Tuz kaybettiren form ve basit virilizan form olmak üzere iki alt formu vardır.

#### Tuz kaybettiren form

- Klasik tiplerin %70'ini oluşturur. Enzim aktivitesi yoktur.
- Bu formda enzim aktivitesi hiç bulunmamaktadır ve bu nedenle glukortikoid ve mineralokortikoid sentezi yapılamamaktadır.
- Bu hastalar yeniden doğan döneminde tipik olarak 10-14. günlerde emmeme, kusma, dehidratasyon, letarji, konvulsyon gibi bulgularla başvurur.
- Fizik muayenede kız çocuklarında **belirsiz dış genital yapı (ambiguous genitalia)** ve her iki cinsiyette ACTH artışına bağlı hiperpigmentasyon gözlenir.
- Laboratuvarında **"tuz kaybına"** ait hiponatremi, hiperpotasemi, metabolik asidoz ve glukokortikoid eksikliğine ikincil hipoglisemi gözlenir.

- Tanısal özellik **17-OH progesteronun çok yüksek** olmasıdır.

- Ketonazot: LTP 1450, 17-OH, 17-KU tiazid抑制asyonu

### Adrenal yetmezlik klinik bulgular:

- Glukokortikoid eksikliğine bağlı semptom ve bulgular
  - Halsizlik, yorgunluk
  - Kilo kaybı, anoreksi
  - Miyalji, eklem ağrısı
  - Ateş

473



TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ

- Normokromik anemi, lenfositoz, eozinofili
- Hipoglisemi
- Kan basıncında düşüklük, postural hipotansiyon
- Hiponatremi
- Mineralokortikoid eksikliğine bağlı semptom ve bulgular
  - Karin ağrısı, bulantı ve kusma
  - Baş dönmesi, postural hipotansiyon, kan basıncında düşüklük
  - Tuz yeme isteği
  - Kreatinin artışı (volum kaybına bağlı)
  - Hiponatremi, hiperkalemi, metabolik asidoz
- Adrenal androjen eksikliğine bağlı semptom ve bulgular:
  - Enerji kaybı
  - Kadınlarda kuru cilt, libido kaybı, aksiller ve pubik kolların kaybı
- Hiperpigmentasyon (artmış ACTH'ya bağlıdır, primer adrenal yetmezlikte olur)
- Akut adrenal krizde kronik bulgulara ek olarak **ateş, şok, karın ağrısı**, apati ve krizin ağırlığına göre bilinc değişiklikleri olur.
- Radyolojik bulgular:
  - Küçük kalp (**damla kalp**)
  - Adrenal bölgede kalsifikasyon

#### Primer Adrenal Yetmezlikte Klinik

Semptomlar	Sıklık (%)	Bulgular	Sıklık (%)
Halsizlik, yorgunluk	100	Kilo kaybı	100
İştahsızlık	100	Hiperpigmentasyon	94
Gastrointestinal semptomlar	92	Hipotansiyon	88-94
Bulantı	86	Vitiligo	10-20
Kusma	75	<b>Laboratuvar bulguları</b>	<b>Sıklık (%)</b>
Konstipasyon	33	Elektrolit bozuklukları	92
Abdominal ağrı	31	Hiponatremi	88
Diyare	16	Hiperkalemi	64
Baş dönmesi	12	Hiperkalsemi	6
Kas veya eklem ağrısı	13	Azotemi	55
		Anemi	40
		Eozinofili	17