

Orijinal Soru: Temel Bilimler 40

40. On bir yaşındaki çocuk hasta bilinç bulanıklığı, bulantı ve kusma şikâyetleri ile acil servise getiriliyor. Hemogram, karaciğeri ve böbrek fonksiyon testleri normal sınırlarda saptanıyor. Plazma amonyak düzeyi 280 mmol/L (N: 0-100 mmol/L) bulunuyor. İleri tetkik için yatırılan hastada omitin karbamoiltransferaz enzim eksikliği saptanıyor.

Bu hastada aşağıdakilerden hangisinde artış beklenir?

- A) Serotonin
- B) Glutamin
- C) Dopamin
- D) Arginin
- E) GABA

Doğru Cevap: B

HIZLI TEKRAR NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

İLGİLİ NOTLAR

TUS neye önem verip soruyorsa, gördüğünüz gibi **biz bir adım öndeyiz**. Sizi işte **tam da böyle hazırlıyoruz**.

82

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



- **MSUD'ta eksik enzim...** alfa ketoasit dehidrogenaz (dallı zincirli artar: valin, lösin, izolösin)
- **MSUD'ta klinik...** 2-3.günlerde beyin ödemi (yenidoğan menenjitile karışır), musküler rijidite atakları (yenidoğan tetanozuyla karışır), kusma, dehidratasyon, letarji, konvülsiyon
- **MSUD Tedavisinde Kullanılan Vitamin ...** Tiamin
- **İzovalerik asidemide eksik enzim...** İzovaleril CoA dehidrogenaz (izovalerik asit artar=>terli ayak kokusu)
- **İzovalerik asidemide diğer organik asidemilerden ayırt edici klinik...** diyabete benzer ketoasidoz atakları (hiperglisemi görülen tek organik asidemi)
- **Propionik asidemide eksik enzim...** Propionil CoA karboksilaz (kofaktörü biotin, tedavide verilir)
- **Propionik asidemide diğer organik asidemilerden ayırt edici klinik...** Pankreatit, Karidyomyopati
- **Metil malonik asidemide eksik enzim...** Metilmalonil CoA mutaz (kofaktörü kobalamindir, tedavide verilir)
- **Metil malonik asidemide diğer organik asidemilerden ayırt edici klinik...** Böbrek yetmezliği
- **Organik asidemilerde amonyak yükünü azaltmak için verilen antibiyotik...** Metranidazol
- **Dermatit + Alopesi Yapan Metabolik Hastalık...** Multipl karboksilaz (holokarboksilaz sentaz ve biotinidaz) eksiklikleri
- **Glutarik asidemi Tip 1'de eksik enzim...** Glutaril CoA dehidrogenaz
- **Glutarik asidemi Tip 1'de klinik...** Makrosefali, MRG'de frontotemporal atrofi, Motor gerilik, koreatetoz, distoni
- **Glutarik asidemi Tip 1'de tedavi...** Lizin ve triptofandan kısıtlı diyet, Riboflavin

101. ÜRE SIKLUS DEFEKTLERİ VE HİPERAMONYEMİ

Mitokondri	Sitoplazma
K Orotik asit Karbamoil fosfat sentetaz eksikliği	SE Argininosüksinik asit sentetaz eksikliği LİY Argininosüksinik asit liyaz eksikliği AR Argininaz eksikliği
• X'e bağlı geçer • Orotik asit yüksek • Safra taşı	• Neonatal kolestaz • Galaktöz yüksek • AFP yüksek
	• Tirokoreksis nodosa • Döküntü • Safra taşı
	• Koreatetoz • Spastik dipleji • Arginin kontaj

Temel Bilimler 40. soru
Pediatri Hızlı Tekrar 1. Fasikül Sayfa 082

- **X'e Bağlı Geçiş Gösteren Üre Siklus Defekti...** OTC eksikliği
- **İdrarda orotik asit artışı yapan Üre Siklus Defekti...** OTC eksikliği

Temel Bilimler 40. soru
Pediatri Hızlı Tekrar 1. Fasikül Sayfa 082

- **Üre Siklus Defektlerinde Artan Aminoasitler...** Alanin ve Glutamin
- **Hiperamonyemi Tedavisinde Kullanılan Farmakolojik Ajanlar...** Sodyum Benzoat, Fenil Asetat, Fenil Bütirat

102. YAĞ ASİDİ OKSİDASYON DEFEKTLERİ

- **Hipoketotik hipoglisemi + Reye benzeri atak...** Yağ asit oksidasyon defekti
- **Yağ asidi oksidasyon defektlerinde ortak bulgular...** Açlık hipoglisemisi + mental retardasyon + Hepatomegali + KMP+ rabdomiyoliz
- **En sık görülen yağ asit oksidasyon defekti...** Orta zincirli Açıl CoA Dehidrojenaz eksikliği (MCAD)
- **KMP görülmeyen yağ asidi oksidasyon defekti...** MCAD
- **Ketonun normal olabildiği (negatif olmadığı) yağ asidi oksidasyon defekti...** Kısa zincirli Açıl CoA Dehidrojenaz eksikliği (SCAD)
- **Hiperinsülinemi görülen yağ asidi oksidasyon defekti...** Kısa zincirli Hidroksi Açıl CoA Dehidrojenaz eksikliği (SCHAD)
- **Gebeliğin akut yağlı karaciğeri ve HELLP sendromu ile ilişkili olan yağ asidi oksidasyon defekti...** Uzun zincirli Hidroksi Açıl CoA Dehidrojenaz eksikliği (LCHAD)

SORULAR

1. Emmeme, kusma şikâyetleri ile getirilen 5 günlük bebekte orta derecede dehidratasyon dışında fizik bulguların normal olduğu, laboratuvar incelemesinde nötropeni, asidoz ve ketozis olduğu saptanmıştır. İdrarında terli ayak kokusu olduğu fark ediliyor.

Bu bebekte **en olası** tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Multipl karboksilaz eksikliği
- B) İzovalerik asidemi
- C) Metil malonik asidüri
- D) Propionik asidüri
- E) Fenil ketonüri

Doğru cevap: B

2. Aşağıdaki metabolik hastalıklardan hangisi hiperamonyemi nedeni **değildir**?

- A) Lizinürik protein intoleransı
- B) İzovalerik asidemi
- C) Karbamoil fosfat sentaz eksikliği
- D) Metilmalonik asidemi
- E) Fenilketonüri

Doğru cevap: E

3. Makrosefalisi saptanan, motor gerilik ve distonisi olan 10 aylık bir erkek hastanın beyin manyetik rezonans görüntülemesinde frontotemporal atrofi görülüyor.

Bu hasta için **en olası** tanı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) Non-ketotik hiperglisinemi
- B) Fenilketonüri
- C) Sülfat oksidaz eksikliği
- D) Glutarik asidüri tip I
- E) Hartnup hastalığı

Doğru cevap: D