

## 1. Pri katerih kliničnih znakih pomislimo na kromosomopatijo?

- Zaostajanje v duševnem razvoju,
- Nizka rast, včasih izjemno visoka rast,
- Maloformacije (dismorfije obraza, rok, dlani, stopal)
- Maloformacije notranjih organov (srce, ledvica, prebavila, možgani)
- Maloformacije spolnih organov- moten spolni razvoj
- Nepravilni dermatoglifi. Dermatoglifi so za vsakega človeka specifični in nastanejo do 21.tedna razvoja ploda. Prstni odtisi- dermatoglifi služijo za identifikacijo. Danes pa služi za identifikacijo analiza DNK, ki je prav tako specifična za vsakega posameznika.

## 2. Kaj je Downov sindrom?

### Downov sindrom (trisomija 21)

- Deduje se od očeta ali matere,
- Pri vsaki nosečnosti po 35. Letu z amniocintezo v 16. Tednu nosečnosti naredimo kariotip fetusa, ali pa se naredi citogenetska analiza celic horionskih resic.
- Itrauterino in postnatalno zaostajanje v rasti,
- Mentalna zaostalost različne stopnje,
- Običajno je IQ tako nizek, da niso sposobni obiskovati šole,
- Glava lahko ima manjši obseg, oči o monogloidno postavljene
- Uhlji slabo oblikovani, nos, usta so majhna,
- Sklepi so hiperrefleksibilni, miškulatura je hipotonična,
- Dečki so običajno neplodni, deklice lahko zanosijo in rodijo.
- Vse življenje so socialno odvisni.

## 3. Zakaj ljudje s Downovim sindromom praviloma ne dočakajo visoke starosti?

- Ti otroci so bolj podvrženi infekcijam, pogosteje nastane levkemija in hashimoto tireoiditis (avtoimuno vnetje žleze ščitnice s posledično hipotireozo),
- Dolžina življenja je odvisna od pridruženih anomalij, po pravilu pa je za polovico krajša.

## 4. Značilnosti turner sindroma. Napiši kromosomsko "formulo".

### Turnerjev sindrom:

- Kariotip 45x.
- Pojavi se samo pri deklicah.
- Življenjska doba je normalno dolga.
- Deklice so nizke rasti, so sterilne, nimajo menstruacije,
- Sekundarnih spolnih znakov ni, namesto ovarijev so fibrozne vrvice,
- Deklica ima majhno brado, visoko trdo nebo, kratek vrat z pterigijem.
- Prsni koš je širok, razmaknjeni bradavici,
- Dojenčica ima limfedeme na hrbtnišču rok in nog.
- Ekstremitete so lahko okvarjene, kolena so lahko ukrivljena, zarojene so lahko srčne napake, lahko so zarojene tudi napake sečil.
- Duševni razvoj je normalen.

- Terapija poteka z rastnim hormonom,
- Po 12. 13. Letu se začne terapija z estrogenom, nato čez kakšno leto dodamo še progesteron.

5. **Klinefelter sindrom-napiši nekaj značilnosti:**

Klinefelterjev sindrom- sindrom xxy:

- Značilna je visoka rast,
  - Ginekomastija,
  - Atrofija testisov,
  - Slaba spermiogeneza,
  - FSH je visok,
  - Nekateri so tudi zmerno umsko zaostali,
  - Odkrije se šele pri odraslem, po puberteti.
  - Ta sindrom je najpogostejši vzrok sterilnosti pri moškem.
  - Zdravljenje poteka z androgenimi hormoni po puberteti.
6. **Katere žleze so prizadete pri cistični fibrozi? Kateri organi so najbolj prizadeti?**
7. **Za kakšno motnjo gre pri pri bolezni fenilketonurija? Kako jo zdravimo?**
8. **O kateri bolezni govorimo, če ima človek motnjo strjevanja krvi zaradi pomanjkanja faktorja VIII oz. Pomanjkanja faktorja IX?**
9. **Kateri organi propadajo pri mišični distrofiji?**
- Mišice?

## PREHRANA

10. **Ali esencialne aminokislino telo sintetizira samo ali ne?**

- Telo ne more samo sintetizirati esencialnih aminokislin in jih moremo vnesti v telo.

11. **Kateri vitamini so topni v maščobah?**

- A vitamin, D vitamin, E vitamin, K vitamin.

12. **Za zdravje priporočljive maščobe so tiste, ki vsebujejo esencialne maščobne kisline.**

13. **Kateri od vitaminov nastaja v koži pod vplivom UV žarkov?**

- Vitamina D2 in D3.

14. **Pomanjkanje katerega vitamina povzroča bolezen rahitis?**

- Zaradi pomanjkanja D vitamina.

15. **Kateri vitamin je pomemben pri strjevanju krvi?**

- Vitamin K (filokinon)

16. **Pri vegeterjancih lahko pride do anemije zaradi pomanjkanja katerega vitamina? Zaradi pomanjkanja vitamina B12.**

17. **Ali lahko človek sam tvori vitamin C?**

- Ne, ne moremo jo tvoriti sami.

18. **Za tvorbo katerih hormonov je potreben jod? Za tvorbo ščitničnih hormonov je potreben jod. Kaj nastane pri pomanjkanju joda? Če ni dovolj joda pride do golšavosti.**

19. Ali dajemo otrokom železo preventivno? Da po 6 mesecu starosti ga je treba dodajati.
20. O kateri bolezni govorimo, če ima človek premalo Fe v krvi? To je sideropenična anemija – slabokrvnost v otroškem obdobju.
21. Do katerega meseca se priporoča izključno dojenje? Do 6 mesca more mati izključno dojiti. Koliko vode je v 100ml materinega mleka? Na 100ml materinega mleka je 87.6g vode. Ali potrebuje dojenec, če je pravilno dojen, še dodatek vode, čaja? Ne ga ne potrebuje.
22. Katere vrste sladkorja je največ v materinem mleku? Največ je laktoze.
23. Kaj je kolostrum? Je izloček mlečne žleze v prvih dneh po rojstvu. Je prva hrana, ki jo zaužije novorojenček.
24. Če mama ne more dojiti, kakšne vrste mleka naj daje dojenčku? Otrok naj pije materinemu mleku prirejeno mleko. Ali lahko daje kravje mleko? Kravje mleko lahko dajemo otroku, vendar ga moramo razredčiti z vodo.
25. Kravje mleko vsebuje globulin, ki se imenuje beta lakroglobulin in povzroča pri otroku alergijo na kravje mleko.
26. Koliko obrokov naj vsebuje prehrana šolarja? 5 obrokov.
27. Napiši v %, koliko naj ima obrok beljakovin, koliko maščob in koliko oglj. Hidratov. Obrok naj ima 20% beljakovin, 30% maščob in 50% ogljikovih hidratov.

## MOTNJE HRANJENJA

28. Pri dojenčkih, malčkih in predšolskih otrocih poznamo nekaj oblik motenj hranjenja. Napiši vsaj eno!

Oblike motenj hranjenja:

- Ruminacija- je prežvekovanje že zaužite hrane
- Pica- majhen otrok je neužitne snovi: zemljo zid..
- Pretirana neješčnost, izbirčnost hrane, močno odklanjanje hrane.

29. Naštej najvažnejše motnje hranjenja.

- Anorexia nervosa,
- Bulimia
- Občasno prenajedanje,

30. Kateri so vzroki anoreksije nervoze?

-namerno stradanje.

## VZROKI:

- GENETSKI,
- DRUŽINSKI,
- DRUŽBENI.

31. Nekaj značilnosti bulimije.

- Bolezen deklet, predvsem nad 16. In 19letom starosti,
- Neprestano ukvarjanje s prehranjevanjem, z napadi preobjedanja. V kratkem času zaužitje hrane z veliko kalorijami.

- Poskusi preprečevanja pridobivanja na teži, samopovzročeno bruhanje, zloraba odvajal.
- Močen strah pred debelostjo, samopredpisana dieta,
- Bolnice imajo v anamnezi anoreksijo nervoso.

## IMUNOST

32. Katere oblike imunosti poznamo?

- Prirojena,
- Pridobljena.

33. Koliko vrst limfocitov poznamo in kje dozorevajo?

- B- dozorevajo v kostnem mozgu,
- T- dozorevajo v timusu.

34. Katerih imunoglobulinov je največ v kolostrumu?

- Ig A.

35. Kateri imunoglobulini prehajajo v plod skozi placento?

- Ig G.

36. KDAJ POSUMIMO NA IMUNOLOŠKI DEFEKT?

- Kadar se gnojne infekcije kože, dihal in prebavil ponavljajo. Kadar se ponavljajo vnetja srednjega ušesa, abscesi, osteomielitis. V teh primerih gre za defekt B limfocitov- pomanjkanje Imunoglobulinov. Pri negojnih ponavljajočih vnetjih pa gre za defekt T limfocitov. Oslabljena je celična imunost.
  - Kadar zgoraj naštetih vnetja trajajo zelo dolgo in so kronična.
  - Kadar gre za infekcijo z neobičajnimi nizko patogenimi povzročitelji kot so candida albicans, citomegalovirusi in drugi.
  - Kadar gre za težek potek, sicer lahkih infekcij (vodene koze),
  - Kadar opazimo zaostajanje v rasti, povečana jetra in povečano vranico (splenomegalia).
  - Kadar je družinska anamneza pozitivna za zgoraj opisana stanja.
37. Ali so imunodeficitarne bolezni prirojene ali pridobljene ali oboje?
- Oboje.

### CEPLJENJE:

38. Kakšne vrste imunizacija je cepljenje?

- Aktivna.

39. Proti katerim boleznim cepimo v obdobju dojenčka?

- Davica,
- Tetanus,
- Oslovski kašelj,
- Ošpice,
- Rdečke,
- Mumps,
- Poliomeilitis,
- Haemophilus influenze tip B.

40. V kateri del telesa cepimo v predšolskem obdobju, v katerega pa kasneje?

41. V kateri del telesa cepimo v prešolskem obdobju, v katerega pa kasneje?

- Cepimo im, v zg. Del anterolateralni del stegna,

- Po petem letu lahko im, cepimo v deltoidno mišico na roki.
42. Ali v Sloveniji še cepimo proti tuberkulozi?
- Da.
43. Koliko doz cepiva proti hepatitisu B smo dobili, da smo popolno cepljeni?
- 3 doze.
44. Ali v Sloveniji že cepimo proti rotavirusom?
- Da.
45. Naštej nekaj komplikacij po cepljenju.
- Nemirnost,
  - Zaspanost,
  - Jok,
  - Vročina,
  - Kolaps,
46. Proti katerim boleznim je cepljen otrok pri pregledu pred vstopom v šolo?
- Davica,
  - Tetanus,
  - Oslovski kašelj,
  - Ošpice,
  - Rdečke,
  - Mumps,
  - Otroška paraliza,
  - Haemophilus influenzae tip B.

## ALERGIJE

47. Naštej nekaj antigenov:
- Cvetni prah,
  - Živalska dlaka,
  - Osji strup,
  - Zdravila,
  - Hrana.
48. Navedi vsaj 3 simptome alergijskega rinitisa
- o Najbolj pogost je seneni nahod, ki ga povzroča cvetni prah trav in dreves.
  - o Traja od pomladi do poletja, to je v času cvetenja,
  - o Veliko otrok z alergičnim rinitisom ima kasneje tudi astmo.
  - o Značilni so napadi kihanja, srbenjav nosu in očeh, sluzavo voden izcedek iz nosu, občasno pekoča bolečina v žrelu.
49. Kakšna je razlika med senenim nahodom in celoletnim alergijskim rinitisom?
- Seneni nahod povzroča cvetni prah trav in dreves,
  - alergijski rinitis pa je alergija na hišni prah, perje, dlako živali in na plesni.
50. Kaj je osnovno dogajanje v pljučih pri astmi?
- Kronično vnetje bronhov, z napadi zoženja bronhov.
51. Kako se imenuje test za merjenje pljučne funkcije?
- Spirometrija.
52. S katero napravo izmerimo saturacijo kisika v krvi in pulz? Oksimetrom.

53. Kaj dosežemo z bronhodilatatorjem? Dosežemo lažje dihanje ob astmatičnem napadu.
54. Kaj je peak flow meter? Je naprava s katero izmerimo količino enkratnega izdihanega zraka (izdiha).
55. Naštej klinične znake astmatičnega napada? Težko dihanje, podaljšan izdih, kašljanje, zviša se CO<sub>2</sub> v krvi.
56. Kateri imunoglobulini so zvišani pri astmatikih? Imunoglobulini E v krvi.
57. Na katerih delih telesa so najpogostejše spremembe na koži pri atopijskem dermatitisu? Na obrazu v obliki ipuščaven z mehurčki.
58. Kakšen izpuščaj je urtika? Je izpuščaj, kot pri opeklinah s koprivami.
59. Kako imenujemo najhujšo obliko reakcije na alergen? Anafilaksija - anafilaktični šok.
60. Navedi osnovno zdravilo pri anafilaktičnem šoku? Osnovno zdravilo je adrenalin.
61. O katerem delu sečil govorimo, če je diagnoza:
- Uretritis - sečnica
  - Cistitis - mehur
  - Nefris oz. Glomerulonefritis - ledvice
62. Kaj je vezikouretralni reflux? Ja najbolj pogosta anomalija, ki povzroča ponavljanje uroinfektov. Urin se vrača iz mehurja v ureter proti ledvicam.
63. Naštej nekaj kliničnih znakov obolenja sečil. Znaki splošnega infekta, vroča temperatura, otrok je prizadet, trese ga mrzlica, včasih se pojavijo vročinski krči, starejši otrok potoži za bolečinami v ledvenem predelu, nad sramnico, pekoče in pogosto uriniranje.
64. Kaj povzroča beta hemolitični streptokok na ledvicah? Vnetje.
65. Kaj je enureza? Je uriniranje v posteljo ponoči ali močenje hlačk podnevi. Kakšne vrste poznaš in kako jo zdravimo? primarna enureza - po 5 letu starosti; nočna enureza; dnevna enureza; sekundarna enureza - kadar otrok prične ponovno močiti posteljo, čeprav je bil že suh.
66. Kaj je vročinski krč, kdaj in zakaj nastane? Vročinski krči so napadi tonično kloničnih krčev generaliziranih z izgubo zavesti pri otrocih od 6 mesca do 5 leta starosti. Krči nastopijo običajno ob prvem dvigu temperature. Nastanejo zaradi vnetja centralnega živčnega sistema.
67. Kdaj govorimo o kolapsu? O kolapsu govorimo kadar gre za vasomotorično sinkopo - kratkotrajna izguba zavesti z mlahavostjo telesa, ki nastane zaradi motene cirkulacije krvi v CŽS.
68. Navedi razliko med afektivnim napadom in histeričnim napadom? Otrok pri afektivnim napadom joče zaradi strahu, bolečine, besa ali trmi. Otrok krčevito vdihne, zadrži izdih in preneha dihati. Pri konverzivnem napadu pa obravnavamo starejše otroke - šolarje, ki nimajo organske podlage ampak le duševno.
69. Kakšna je razlika med akutnim in kroničnim glavobolom? Akutni glavobol se lahko pojavi pri raznih vročinskih boleznih in pri vnetjih CŽS. Kronični glavobol spremlja razne organske bolezni oči in kronično vnetje sinusov.
70. Naštej nekaj osnovnih kliničnih znakov migrene. Glavobol se pojavlja v napadih, le na eni polovici glave. Glavobol običajno spremlja slabost, bruhanje in motnje vida.

71. Kakšne oblike epileptičnih napadov poznamo? Grand mal (veliki napad), petit mal (mali napad), tonični napadi, atonični napad, jacksonov napad.
72. Katere preiskave naredimo v diagnostiki epilepsije? EEG, okulist (očesno ozadnje), CT, MRI, LP
73. Kaj pomeni epileptični status? Epileptični status je takrat, ko napad traja od 20 do 30 minut in je življenjsko nevaren.
74. Kako zdravimo epilepsijo? Zdravljenje poteka s standardnimi antiepileptiki in novejšimi antiepileptiki.
75. Ali pušča vsaka oblika otroške epilepsije psihomotorično retardacijo? Ne, večinoma jih je ozdravljivih, nekaj pa se jih konča s psihomotorno retardacijo.
76. Kaj je hipertrofična stenoza pilorusa?
- Je zrojena zožitev pilorusa,
  - dečki zbolijo 5× pogosteje kot dečki,
  - hipertrofičen je sinkter pilorusa, ki se vedno bolj veča in oži lumen.
  - VZROK ni znan.

#### KLINIČNI ZNAKI:

- ✓ V starosti od 2-4 tednov, prične otrok postopno eksplozivno bruhati (tudi do 1m daleč),
- ✓ Vidna je peristaltika želodca,
- ✓ Tipa se tumorček pilorusa (velikost olive)
- ✓ Hipertrofijo pilorusa dokažemo ultrazvočno.
- ✓ Terapija operacija.