

Poster Bildiri

Mersin Univ Sağlık Bilim Derg 2022;15(Özel Sayı-1, 21. Mersin Pediatri Günleri): 248-249

Yenidoğanda nadir bir olgu: N-asetil glutamat sentaz eksikliği

 Simge Karaca¹,  Hakan Kurt¹,  Fazilet Esen¹,  Ayşen Orman²,  Yalçın Çelik²

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Mersin, Türkiye

²Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağ ve Hastalıkları AD, Neonatoloji BD Mersin, Türkiye

Öz

Giriş: N-Asetil Glutamat Sentaz (NAGS) eksikliği en nadir görülen üre siklus defektidir. Klinik olarak kusma, takipne, letarji, nöbet, respiratuvar alkaloz, serebral ödem, amonyak yüksekliği görülür. Tedavide sodyum fenilasetat, sodyum benzoat, arginin, sitrülün, karglumik asit kullanılır. Proteinden kısıtlı diyet uygulanır. **Olgu:** 38 gebelik haftasında doğan erkek bebek ishal, kusma, hipotonisite nedeni ile takip edildiği dış merkezden tarafımıza sevk edildi. Amonyak yüksekliği, solunumsal alkalozu saptanan hastada üre siklus defekti düşünüldü. Periton diyalizi yapıldı. Sodyum benzoat ve karglumik asit tedavileri başlandı. NAGS gen sonucu NM_153006.3:c.1450T>C p.Trp484Arg homozigot patojenik olarak sonuçlandı. **Sonuç:** Letarji, hipotoni, konvülsiyon, koma, kusma ile gelen hastalarda amonyak düzeyi 1000 µmol/L üstünde olması, respiratuvar alkaloz eşlik etmesi halinde üre siklus defekti düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: N-asetil glutamat sentaz eksikliği, yenidoğan

Yazının geliş tarihi: 28.02.2022

Yazının kabul tarihi: 10.03.2022

Sorumlu yazar: Simge Karaca, Arş. Gör. Doktor, Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çiftlikköy Kampüsü, 33111, Yenişehir-Mersin, Tel: 0324 2410000, E-posta: smgkrc33@gmail.com

Poster Presentation

Mersin Univ Sağlık Bilim Derg 2022;15(Özel Sayı-1, 21. Mersin Pediatri Günleri): 248-249

A rare case in the newborn: N- acetyl glutamat synthase deficiency

 **Simge Karaca**¹,  **Hakan Kurt**¹,  **Fazilet Esen**¹,  **Ayşen Orman**²,  **Yalçın Çelik**²

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Mersin, Türkiye

²Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağ ve Hastalıkları AD, Neonatoloji BD Mersin, Türkiye

Abstract

Aim: N-Acetyl Glutamate Synthase (NAGS) deficiency is the rarest urea cycle defect. Clinically, vomiting, tachypnea, lethargy, seizures, respiratory alkalosis, cerebral edema, high ammonia level are seen. Sodium phenylacetate, sodium benzoate, arginine, citrulline, carginic acid are used in the treatment. A protein-restricted diet is applied. **Case:** A male baby born at 38 weeks of gestation was referred to us due to the development of respiratory distress in an external center where she was followed up due to diarrhea, vomiting and hypotonicity. Coming with respiratory distress, unconsciousness; Urea cycle defect was considered in the patient whose laboratory values were found to have elevated ammonia levels and respiratory alkalosis. Peritoneal dialysis was performed. Sodium benzoate and carginic acid treatments were started. NAGS gene sequence analysis; NM_153006.3:c.1450T>C p.Trp484Arg resulted as homozygous pathogenic. **Conclusion:** In patients presenting with lethargy, hypotonia, convulsions, coma, and vomiting, urea cycle defect should be considered if ammonia level is above 1000 µmol/L and accompanied by respiratory alkalosis.

Keywords: N- acetyl glutamat synthase deficiency, newborn