





Poster Bildiri

Mersin Univ Sağlık Bilim Derg 2024;17 (Özel Sayı-1: 22. Mersin Pediatri Günleri): 236-237

Yenidoğanda Akçaağaç Şurubu Hastalığının erken tanı ve tedavisinin önemi: Nadir görülen bir olgu sunumu

 Hüseyin Şimşek¹,  Mustafa Akçalı¹,  Mustafa Yıldırım¹,  Ayça Aydoğan²,
 Banu Katlan³

¹Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji, Mersin, Türkiye

²Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Mersin, Türkiye

³Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım, Mersin, Türkiye

Öz

Giriş: Akçaağaç şurubu idrar hastalığı (Maple Syrup Urine Disease: MSUD) ketoasit dehidrogenaz enzim eksikliği sonucu dallı zincirli aminoasitler olan valin, lösin ve izölösünün metabolizması bozukluğu sonucu gelişen nadir bir hastalıktır. Klinik olarak psikomotor gerilik, nöbet, beslenme problemleri ve idrarda akçaağaç şurubu kokusu hastalığın karakteristik özelliklerindedir. MSUD nadir görülür. Erken tanı ve tedavi, nörolojik hasarı azaltmak bakımından oldukça önemlidir. Amonyak yüksekliğinden daha çok lösin yüksekliği nedeni ile acil hemodiyafiltrasyon yapılan bu nadir olguyu sunmak istedik. **Olgu:** İlk gebelikten erkek bebek, postnatal 22. gününde dış merkezden tedaviye dirençli ağır sepsis tanısı ile tarafımıza sevk edildi. Hasta sepsis, solunum sıkıntısı nedeniyle yenidoğan yoğun bakıma yatırıldı. Anne-baba arasında birinci dereceden akrabalık vardı. FM'de hipertonsite, yenidoğan reflekslerinde azalma saptandı. Uygun solunum desteği sağlandı, enfeksiyon parametreleri pozitif olması nedeniyle uygun antibiyoterapi başlandı. Amonyak 75umol/L (N:<100), Kan gazında pH 7.47, CO₂:28, HCO₃:17, BE: -4 idi. Olguda pedal çevirir tarzda nöbet gözlemlendi. Hipoglisemi atakları yanı sıra idrarda koku da vardı. Metabolik tahlillerinde Lösin: 2850umol/L (N:47-167), Valin: 357umol/L(59-200), İzölösün: 260umol/L(N:22-94) düzeyleri yüksek olması nedeniyle MSUD düşünüldü. Acil hemodiyafiltrasyon tedavisi başlandı. İki günde lösin değeri normale geldi. Takibinde lösin kısıtlı diyet ve B1 vitamini ile yatışının 60. günü oral yolla beslenen hasta çocuk metabolizma takibi önerilerek taburcu edildi. **Sonuç:** MSUD erken dönemde klinik bulgular hızla ilerleyebilir. Erken dönemde prognozu belirleyen en önemli faktörler, tanı yaşı ve metabolik kontrolün sağlanması ile birlikte acil hemodiyafiltrasyon uygulanmasıdır. Akraba evliliğinin yaygın olduğu ülkemizde metabolik hastalıklar sık görüldüğünden, farklı yaşlarda ve farklı klinik tablolarla karşılaşabildiğimizden ayrıca tanıda aklımızda mutlaka MSUD da bulunmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Hemodiyaliz, MSUD, yenidoğan

Yazının geliş tarihi: 23.03.2024

Yazının kabul tarihi: 28.03.2024

Sorumlu Yazar: Hüseyin Şimşek, Neonatoloji Uzmanı, Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji Mersin, Türkiye, Tel: 0.530.8848854, E-posta: drhuseyinsmsk84@hotmail.com

Poster Presentation

The importance of early diagnosis and treatment of Maple Syrup Urine Disease in newborns: A rare case report

 Hüseyin Şimşek¹  Mustafa Akçalı¹  Mustafa Yıldırım¹  Ayça Aydoğan²
 Banu Katlan³

¹Mersin City Education and Research Hospital, Neonatology, Mersin, Türkiye

²Mersin City Education and Research Hospital, Pediatric Metabolism, Mersin, Türkiye

³Mersin City Education and Research Hospital, Pediatric Intensive Care, Mersin, Türkiye

Abstract

Introduction: Maple Syrup Urine Disease (MSUD) is a rare disease that develops as a result of ketoacid dehydrogenase enzyme deficiency and impaired metabolism of the branched-chain amino acids valine, leucine and isoleucine. Clinically, psychomotor retardation, seizures, feeding problems and maple syrup odor in urine are characteristic features of the disease. MSUD is rare. Early diagnosis and treatment is very important to reduce neurologic damage. We wanted to present this rare case in which emergency hemodiafiltration was performed due to leucine elevation rather than ammonia elevation. **Case:** A male infant from the first pregnancy was referred to us from an external center on postnatal day 22 with a diagnosis of severe sepsis refractory to treatment. The patient was hospitalized in the neonatal intensive care unit due to sepsis and respiratory distress. There was first-degree consanguinity between the parents. FM revealed hypertonicity and decreased neonatal reflexes. Appropriate respiratory support was provided and appropriate antibiotherapy was started because infection parameters were positive. Ammonia was 75umol/L (N:<100), pH was 7.47, CO₂:28, HCO₃:17, Be: -4 in blood gas. A pedaling seizure was observed. There were episodes of hypoglycemia as well as urine odor. Metabolic tests showed Leucine: 2850umol/L (N:47-167), Valine: 357umol/L (59-200), Isoleucine: 260umol/L (N:22-94), MSUD was considered. Emergency hemodiafiltration treatment was started. Leucine level normalized in two days. The patient who was fed orally with leucine-restricted diet and vitamin B1 on the 60th day of hospitalization was discharged with pediatric metabolic follow-up. **Conclusion:** Clinical findings may progress rapidly in the early period of MSUD. The most important factors determining the prognosis in the early period are age at diagnosis, metabolic control and urgent hemodiafiltration. Since metabolic diseases are common in our country where consanguineous marriages are common and we may encounter different clinical presentations at different ages, MSUD should be considered in the differential diagnosis.

Keywords: Hemodialysis, MSUD, newborn