

Poster Bildiri

Mersin Univ Sağlık Bilim Derg 2024;17 (Özel Sayı-1: 22. Mersin Pediatri Günleri): 248-249

Yenidoğan döneminde tanı alan bir Molibden kofaktör eksikliği olgusu

 Mustafa Akçalı¹,  Hüseyin Şimşek¹,  Mustafa Yıldırım¹

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

Öz

Giriş: Otozomal resesif geçişli bir metabolik hastalık olan Molibden kofaktör eksikliği ilk kez 1978 yılında tanımlandı. Durdurulamayan nöbetler, spastisite, beslenme güçlüğü, dismorfik yüz görünümü, serebral atrofi, lens dislokasyonu, ağır nörolojik bozukluk ile karakterizedir. Çoğu zaman doğumda normal olan bebeklerde ilerleyen saatlerde veya haftalarda beslenme güçlüğü, hipotoni ve tedaviye dirençli konvülsiyonlar ortaya çıkabilir. Burada doğumun 4. gününde bulguları ortaya çıkan ve tanısı genetik olarak kesinleştirilen bir molibden kofaktör eksikliği olgusu sunmak istedik. **Olgu:** Hastanemizde 32 gebelik haftasında, 2070 gr, kız bebek, NSVY ile doğdu. Solunum sıkıntısı nedeniyle Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesine yatırıldı. Öyküsünde, 20 yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden yaşayan ikinci bebek olduğu, anne ile baba arasında akrabalık olmadığı, ailede önemli bir kalıtsal hastalık olmadığı öğrenildi. Hastanın fiziksel incelemesinde kilo 2070 gr (25- 50P), boy 47cm (25-50P), baş çevresi 32 cm (25-50P) idi. Solunum sıkıntısı dışında özellik yoktu. Hastada ilk hafta sonunda solunum sıkıntısı geriledi, ancak belirgin hipotonisi, beslenme güçlüğü mevcuttu. Kanda ürik asit düzeyi <0,5 mg/dL idi. EEG'si normaldi. Beyin MRG'sinde yaygın hipointens multikistik ensefalomalazik alanlar görüldü. MOCS1 geninde homozigot mutasyon saptandı. Cyclic pyranopterin monophosphate (cPMP) tedavisi başlandı. Poliklinik takibi önerilerek taburcu edildi. **Sonuç:** Molibden kofaktör eksikliği sülfat oksidaz, aldehit dehidrogenaz ve ksantiz oksidaz enzim eksiklikleri ile karakterize nadir bir doğumsal metabolik hastalıktır. Primer olarak santral sinir sistemi etkilenir. Hastalık zaman içinde progresyon göstererek ağır motor mental retardasyon ile sonuçlanır ve ölümcül seyredir. Yenidoğan döneminde açıklanamayan beslenme güçlüğü ve nöbet varlığında molibden kofaktör eksikliği akla gelmelidir. Şüphelenilen olgularda ürik asit düzeylerine dikkat edilmesi tanıya yardımcı olabilir. Erken tanı ve tedavi hastalığın progresyonunu yavaşlatır. Sonraki gebelikler için aileye genetik danışmanlık önerilmelidir.

Anahtar Kelimeler: hipotoni, molibden kofaktör eksikliği, ürik asit, yenidoğan

Yazının geliş tarihi: 22.03.2024

Yazının kabul tarihi: 26.03.2024

Sorumlu Yazar: Mustafa Akçalı, Neonatoloji Uzmanı, Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Neonatoloji, Tel: 0.532.3039666, E-posta: akcali mustafa@hotmail.com

Poster Presentation

Mersin Univ Sağlık Bilim Derg 2024;17 (Özel Sayı-1: 22. Mersin Pediatri Günleri): 248-249

A case of Molybdenum cofactor deficiency diagnosed in the neonatal period

 Mustafa Akçalı¹,  Hüseyin Şimşek¹,  Mustafa Yıldırım¹

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

Abstract

Aim: Molybdenum cofactor deficiency, an autosomal recessive metabolic disorder, was first described in 1978. It is characterized by unstoppable seizures, spasticity, feeding difficulties, dysmorphic facial appearance, cerebral atrophy, lens dislocation and severe neurological impairment. Most of the time, babies who are normal at birth may develop feeding difficulties, hypotonia and treatment-resistant convulsions in the following hours or weeks. Here, we wanted to present a case of molybdenum cofactor deficiency whose symptoms appeared on the 4th day of birth and whose diagnosis was confirmed genetically. **Case:** A 32 weeks gestational week, 2070 g, female baby was born with NSVF in our hospital. She was hospitalized in the Neonatal Intensive Care Unit because of respiratory distress. It was learned from the history that the baby was the second living baby from the second pregnancy of a 20-year-old mother, there was no consanguinity between the mother and father and there was no significant hereditary disease in the family. On physical examination, weight was 2070 g (25-50P), height 47 cm (25-50P), head circumference 32 cm (25-50P). There were no features except respiratory distress. Respiratory distress regressed at the end of the first week, but marked hypotonia and feeding difficulties were present. Blood uric acid level was <0.5 mg/dL. EEG was normal. Brain MRI showed diffuse hypointense multicystic encephalomalasic areas. Homozygous mutation was found in the MOCS1 gene. Cyclic pyranopterin monophosphate (cPMP) treatment was started. Outpatient follow-up was recommended and he was discharged.

Conclusion: Molybdenum cofactor deficiency is a rare congenital metabolic disorder characterized by sulfite oxidase, aldehyde dehydrogenase and xanthine oxidase enzyme deficiencies. The central nervous system is primarily affected. The disease progresses over time and results in severe motor mental retardation and has a fatal course. Molybdenum cofactor deficiency should be considered in the presence of unexplained feeding difficulties and seizures in the neonatal period. In suspected cases, attention to uric acid levels may help the diagnosis. Early diagnosis and treatment slows the progression of the disease. Genetic counseling should be offered to the family for subsequent pregnancies.

Keywords: hypotonia, molybdenum cofactor deficiency, uric acid, neonatal