

Poster Bildiri

Mersin Univ Sağlık Bilim Derg 2024;17 (Özel Sayı-1: 22. Mersin Pediatri Günleri): 250-251

Konjenital hipotoni ayırıcı tanısında Pompe Hastalığı

 Ezgi Çağlar,  Mustafa Kömür,  Meltem Çobanoğulları Direk,
 Çetin Okuyaz

Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Mersin, Türkiye

Öz

Giriş: Yenidoğandan itibaren süt çocukluğu döneminde ortaya çıkan, hipotonik bebeğin etyolojisinin aydınlatılması prognoz ve tedavi için önemlidir. Santral ve periferik hipotoniye neden olan birçok hastalık (Serebral Palsi, SMA, HİE, metabolik myopatiler, konjenital myopatiler vb.) mevcuttur. Konjenital hipotoni etyolojisinde yer alan Glikojen depo hastalığı tip 2 (Pompe hastalığı), lizozomal asit alfa-glikozidaz (asit maltaz) enziminin eksikliği ile ilerleyici jeneralize miyopatiye, kardiyomiyopatiye ve solunum kasları güçsüzlüğüne neden olur. Erken dönemde enzim tedavisi başlanması halinde hastalığın prognozu iyi seyretmektedir. Burada erken tanının önemine vurgu yapılması amacıyla bir olgu sunulmuştur. **Olgu:** Üç aylık erkek bebek başını tutamama yakınması ile Çocuk Nöroloji polikliniğimize başvurdu. Öyküsünden zamanında NSVY ile 3200 gr doğduğu, solunum sıkıntısı nedeni ile 15 gün yenidoğan yoğun bakımda yatış öyküsü olduğu öğrenildi. Soygeçmişinde anne ve babası ikinci derece akraba olan hastanın doğduğu andan itibaren gevşekliği mevcuttu. Fizik muayenesinde laringomalazi, aksiyel hipotonisi mevcut olup baş kontrolü yoktu. Kas gücü azalmış olup, DTR'ler alınıyordu. Karaciğer kot altı 2-3 cm idi. Kan biyokimyasında CK: 450IU/L, telekardiyografisinde kardiyomegali ve EKG'sinde kısa PR aralığı saptandı. Ekokardiyografisinde sol ventrikül hipertrofisi tespit edildi. Hipertrofik kardiyomyopati, hipotonisite ve hepatomegali bulguları olan hastada öncelikle tedavi edilebilir bir hastalık olan glikojen depo hastalığı tip 2 (Pompe hastalığı) düşünüldü. Kurutulmuş kan örneğinden gönderilen alfa glikozidaz enzim düzeyi düşük ve GAA geninde mutasyon saptandı. Çocuk Metabolizma Hastalıkları bölümü ile birlikte izleme devam edildi ve enzim tedavisi başlandı. **Sonuç:** CK yüksekliği, kardiyomegali ve hepatomegalisi olan hipotonik süt çocuklarında tedavi edilebilir bir hastalık olan Pompe hastalığı ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: hipotoni, kardiyomegali, Pompe hastalığı

Yazının geliş tarihi: 30.03.2024

Yazının kabul tarihi: 07.04.2024

Sorumlu Yazar: Ezgi Çağlar, Arş Gör. Uzm. Dr., Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Mersin, Türkiye, Tel: 05068601070, E posta: ezgicaglar@mersin.edu.tr

Poster Presentation

Mersin Univ Sağlık Bilim Derg 2024;17 (Özel Sayı-1: 22. Mersin Pediatri Günleri): 250-251

Pompe disease in the differential diagnosis of congenital hypotonia

 Ezgi Çağlar,  Mustafa Kömür,  Meltem Çobanoğulları Direk,
 Çetin Okuyaz

Mersin University Faculty of Medicine, Pediatric Neurology, Mersin, Türkiye

Abstract

Aim: Clarifying the etiology of the hypotonic baby, which occurs from newborn to infancy, is important for prognosis and treatment. There are many diseases (Cerebral Palsy, SMA, HIE, metabolic myopathies, congenital myopathies, etc.) that cause central and peripheral hypotonia. Glycogen storage disease type 2 (Pompe disease), which is in the etiology of congenital hypotonia, causes progressive generalized myopathy, cardiomyopathy and respiratory muscle weakness with the deficiency of the lysosomal acid alpha-glucosidase (acid maltase) enzyme. If enzyme treatment is started early, the prognosis of the disease is good. We aimed to emphasize the importance of early treatment in potentially treatable disease with this case. A case is presented here to emphasize the importance of early diagnosis. **Case:** A three-month-old boy was admitted to our pediatric neurology clinic with complaining of not being able to hold his head. He was born at term with spontaneous vaginal delivery and his birth weight was 3200 g. He had hospitalized in the neonatal intensive care unit for 15 days due to respiratory distress. His parents are second-degree relatives. He was defined as floppy from his initial examination. On physical examination, there was laryngomalacia, axial hypotonia and lack of head control. Muscle strength was decreased and deep tendon reflexes were normoactive. The liver was palpated 2-3 cm below the ribs. His creatinin kinase levels (CK) were 450IU/L, telecardiography revealed cardiomegaly, and electrocardiography revealed a short PR interval. Left ventricular hypertrophy was detected on echocardiography. Findings of hypertrophic cardiomyopathy, hypotonicity and hepatomegaly primarily suggested glycogen storage disease type 2 (Pompe disease). The enzyme level measured from the dried blood sample was found to be low and GAA gene mutation. The patient is currently being followed up with child metabolism specialist. Enzyme replacement therapy was initiated. **Conclusion:** Pompe disease, a treatable disease in children with elevated CK, cardiomegaly, and hepatomegaly in floppy infants, should be kept in mind in the differential diagnosis of hypotonic infants.

Keywords: Hypotonia, cardiomegaly, Pompe Disease