

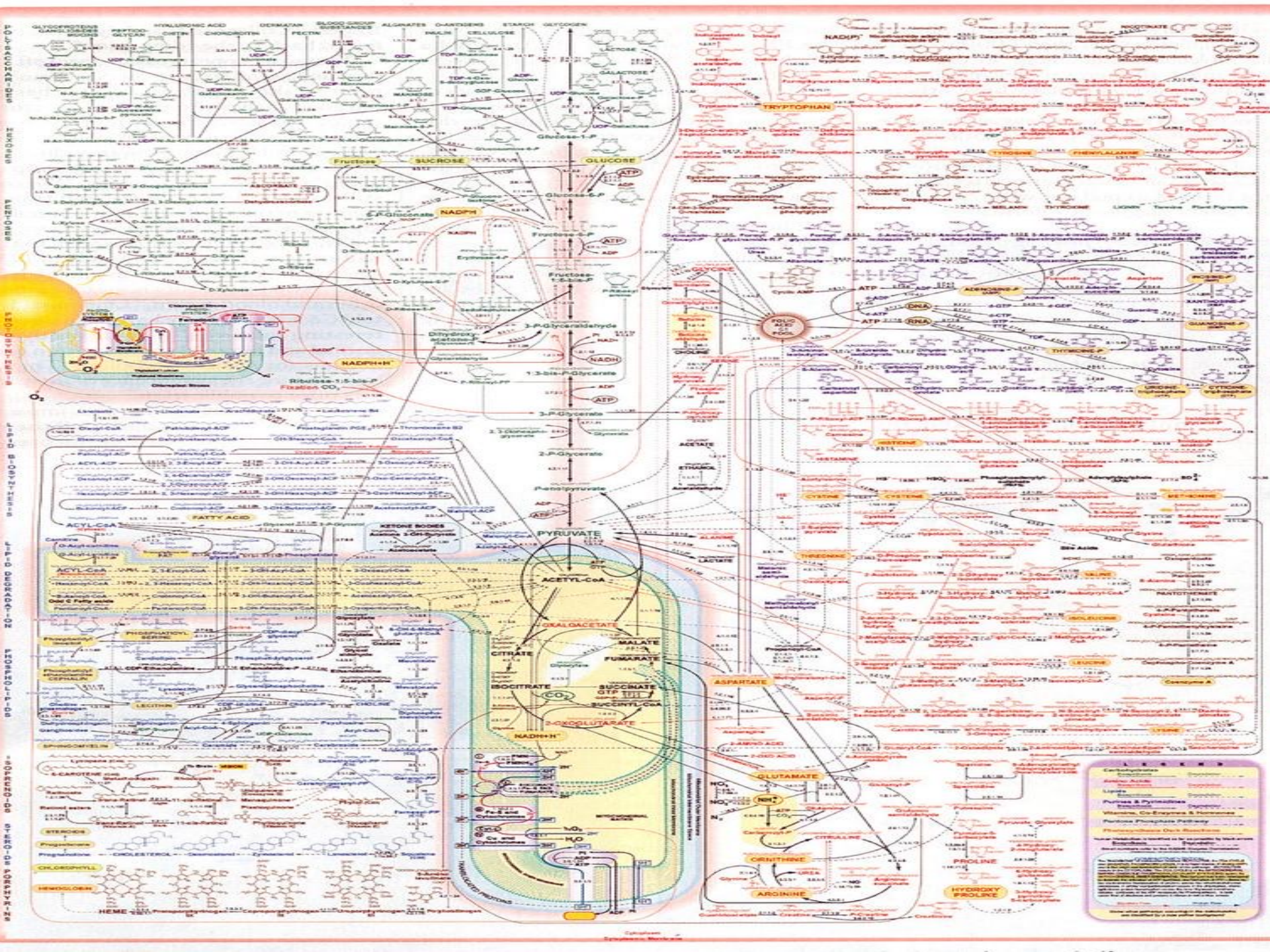
METABOLİK ACİLLER

“TEMEL YAKLAŞIM”

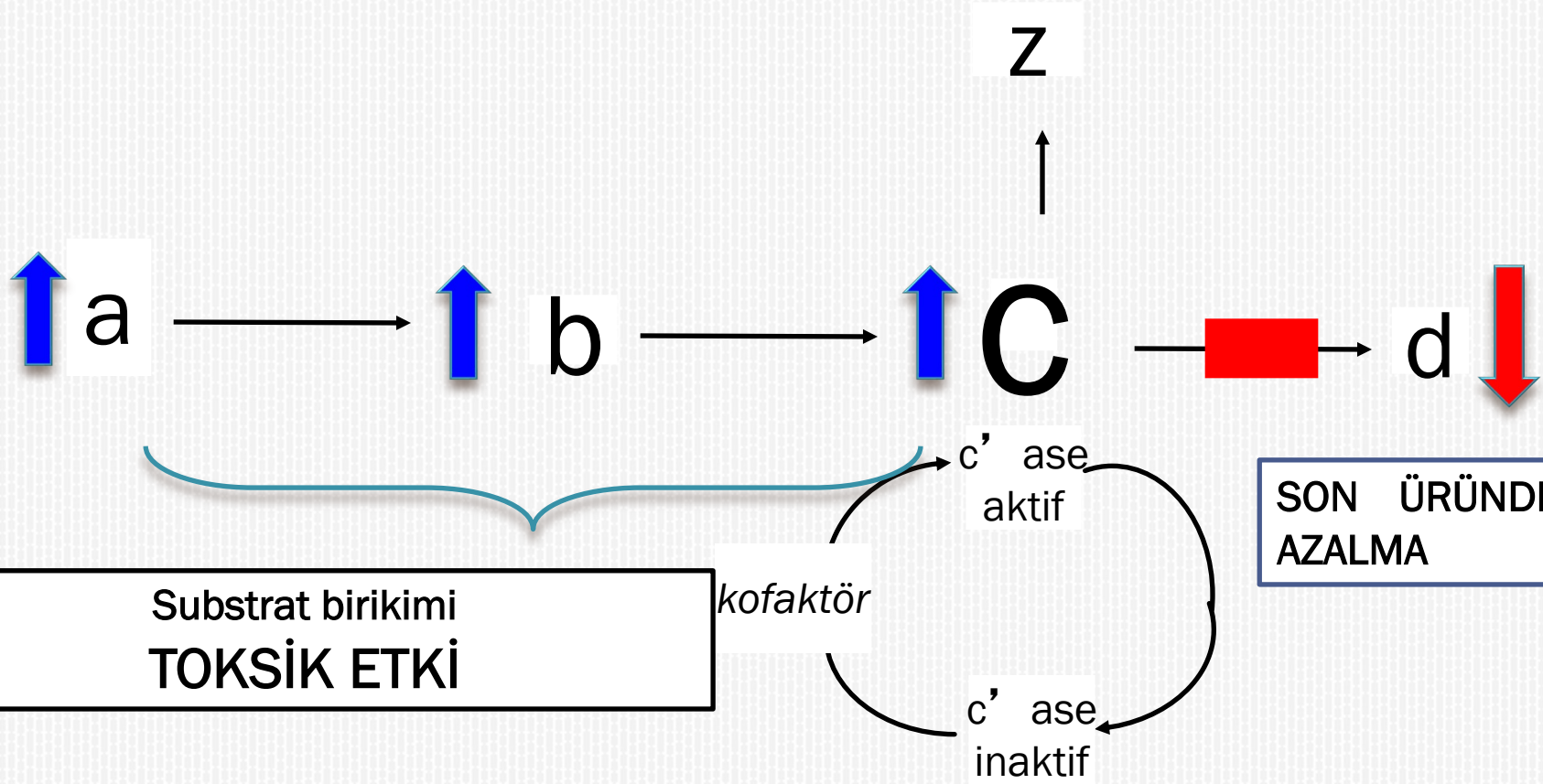
Dr. Tanyel Zübariođlu

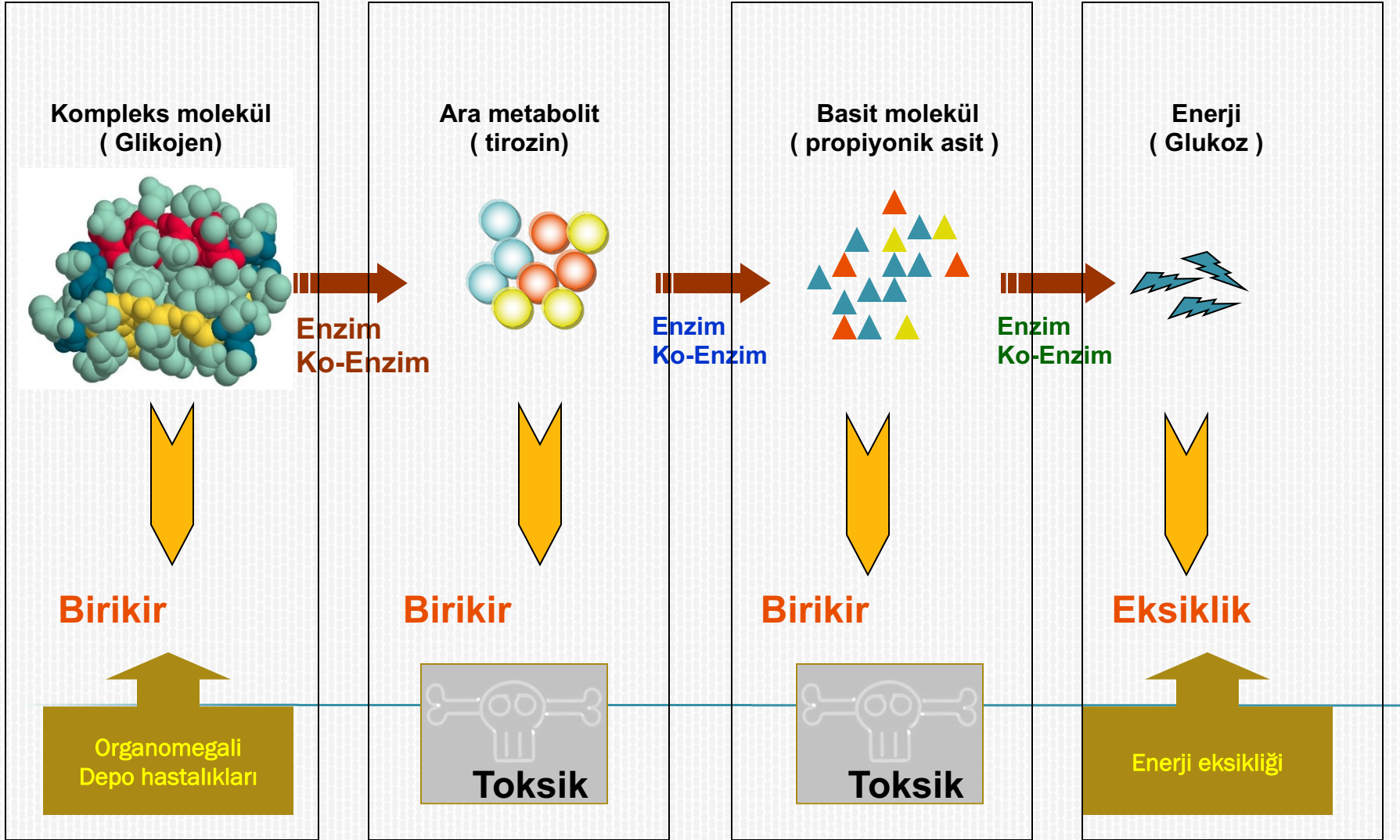
İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakóltesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı

30.11.2016



ALTERNATİF YOLAK
Yan metabolit birikimi
TOKSİK ETKİ





DOĞUMSAL METABOLİK HASTALIK SINIFLANDIRILMASI

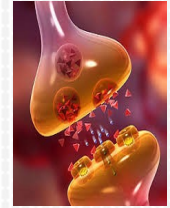
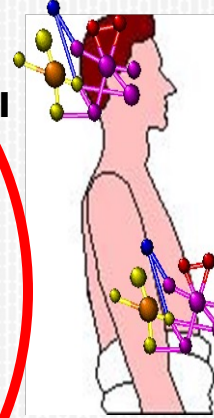
Ara metabolizma bozuklukları

Karmaşık molekül bozuklukları

Nörotransmitter bozuklukları

Zehirlenme tipi küçük molekül hastalıkları

Enerji metabolizması bozuklukları



Zehirlenme tipi küçük molekül hastalıkları

1- Aminoasit katabolizması bozuklukları

2- Organik asidüriler

3- Üre döngüsü bozuklukları

4- Metal zehirlenmeleri (Wilson, Menkes, hemokromatoz)

5- Porfiriler

6- Şeker entoleransları

1. Galaktozemi
2. HFI

Enerji metabolizması bozuklukları

Hipoglisemi

Hipotoni

Miyopati, kardiyomiyopati

Laktik asidoz

Gelişme geriliği

Kardiyak yetersizlik

Dolaşım kollapsı

Ani bebek ölümü (SIDS)



**SAATLER-HAFTALAR-YILLAR
SÜREN
SAĞLIKLI DÖNEM**

UZAMIŞ DOĞUM

YÜKSEK PROTEİN
ALIMI

Enfeksiyon

Ameliyat

Uzamiş açlık

Stres

**METABOLİK
ATAK**

**TEDAVİ İLE, TANI KONULMASINI SAĞLAYACAK
PATOLOJİK METABOLİTLER NORMALLEŞEBİLİR !!!!**



**SONUÇLARI
BEKLERKEN ZAMAN
KAYBETME!**

**ÖRNEKLERİ TEDAVİ
ÖNCESİNDE AL!**

Temel metabolik tetkikler

- Tam kan sayımı
- Glukoz (plazma)
- Elektrolitler

TETKİK SONUÇLARI EN
FAZLA 30 DAKİKA
İÇERİSİNDE ELİNİZDE
OLMALIDIR !!!!

- Laktat (plazma)
- Amonyak (plazma)
- Keton (idrara)

Özel metabolik tetkikler

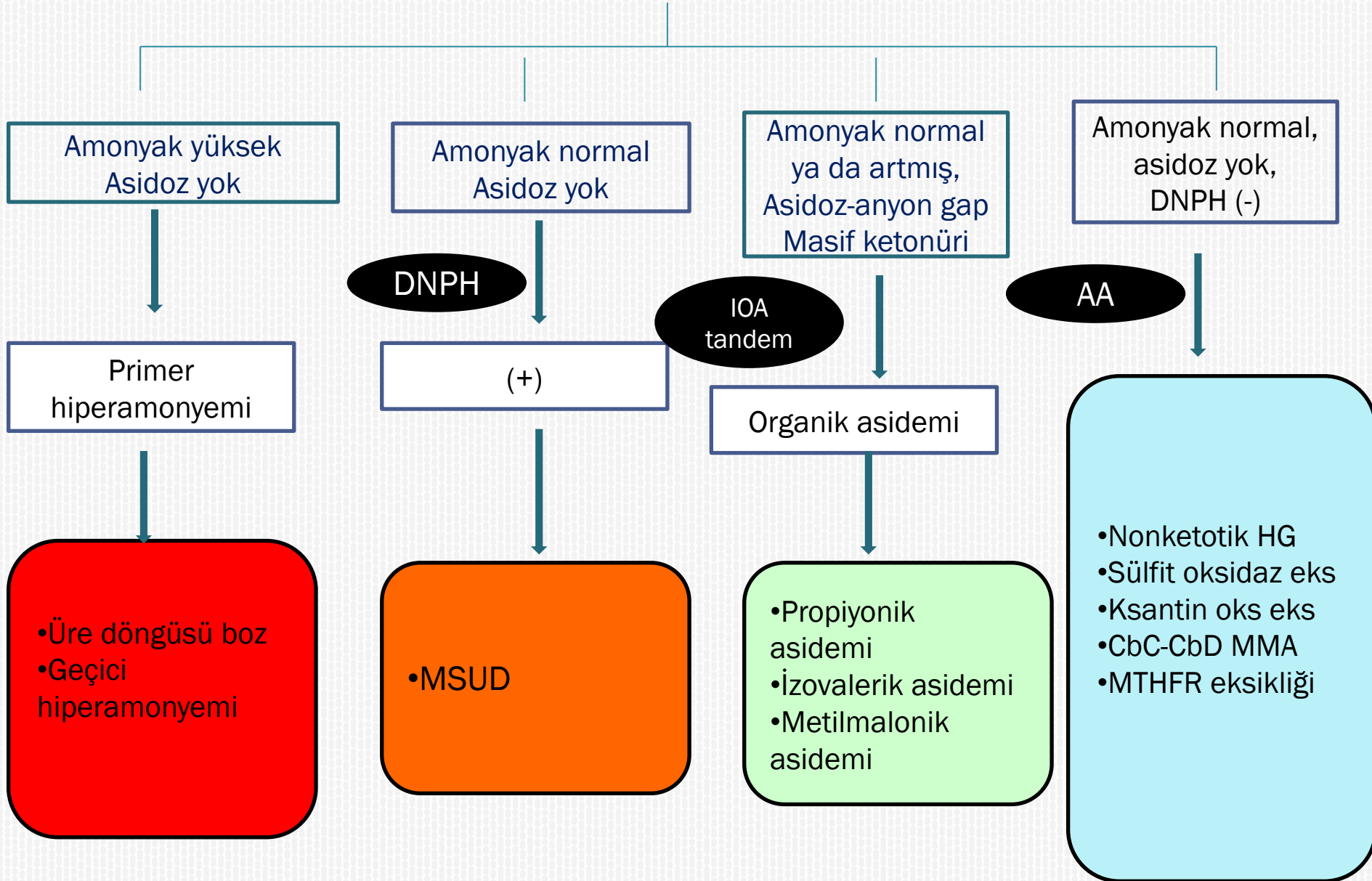
- Asilkarnitinler (kuru kan damla örneği)
- Amino asitler (plazma)

TETKİK SONUÇLARI EN
FAZLA 24-48 SAAT
İÇERİSİNDE ELİNİZDE
OLMALIDIR !!!!

er
n,
T,

ml)
kuru

AMONYAK, pH, ELEKTROLİTLER



LAKTİK ASİDOZ

İdrar organik asit analizi ve tandem MS ile açilkarnitin analizi

ANORMAL YA DA TANISAL PROFİL

Hipoketotik hipoglisemi

Ketotik hipo/hiperglisemi

Cilt bulguları/nörolojik
bulgular

YAĞ ASİDİ OKSİDASYON DEFEKTLERİ

ORGANİK ASİDEMİLER

KETON KULLANIM DEFEKTLERİ

BIYOTİN METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI

ÖLÜM HALİNDE

- × plazma (5 ml) ve idrar (5-20 ml) dondurularak saklanmalı
- × kuru kan (karta emdirilmiş kan) 4 ° de saklanmalı
- × Moleküler tanı için DNA çok önemli !!!

AKUT METABOLİK KRİZDE

Kesin tanı zamanı

**ACİL DURUM
KARTLARI**

prog

aktör

METABOLİK ACİLLE KARŞILAŞMADA TEDAVİ PLANI

BİRİNCİ BASAMAK TEDAVİLER

Tanı bilinmeden DMH şüphesinde

İKİNCİ BASAMAK TEDAVİLER

İlk laboratuvar sonuçlarına göre

ÜÇÜNCÜ BASAMAK TEDAVİLER

Özgün metabolik tetkik sonuçları ile

1- **Uyarıcı bulguları** farket, uygun numuneleri yolla ve laboratuvar sonuçlarının çıkmasını beklemeden **glukoz** ve elektrolit içeren sıvı tedavisine başla

-yenidoğan:10-12 mg/kg/dk

-süt çocuğu: 6-8 mg/kg/dk

-büyük çocuk:4-5 mg/kg/dk

2- Olası toksik maddelerin alımı kesilmeli (protein, yağ, galaktoz, fruktoz). **Protein** kaynaklarını **48 saatten daha uzun süre kesme**

3- **Semptomatik tedavi**

- Ventilatör ve dolaşım desteği
- Hidrasyonun sağlanması
- Antikonvülzan tedavi
- Beyin ödemi tedavisi
- Geniş spektrumlu antibiyoterapi

1- Birinci basamak temel laboratuvar tetkiklerinin sonucu çıktığında **hipoglisemi, ketozis, metabolik asidoz, hiperamonyemi** gibi anahtar bulguları yorumla

2- Amaç: **anabolizmanın sağlanması**
Yüksek glukoz debili sıvı tedavisine ek olarak **iv insulin tedavisi:** (0.02-0.03 Ü/kg/st (Kan şekerini 120-150 mg/dl)

3- Sonuçları yorumla:

Asidoz++ NH3 +/++ laktat+/- sitopeni, keton +++-Organik asidüri

Keton +++ NH3 +/- , karakteristik koku

MSUD

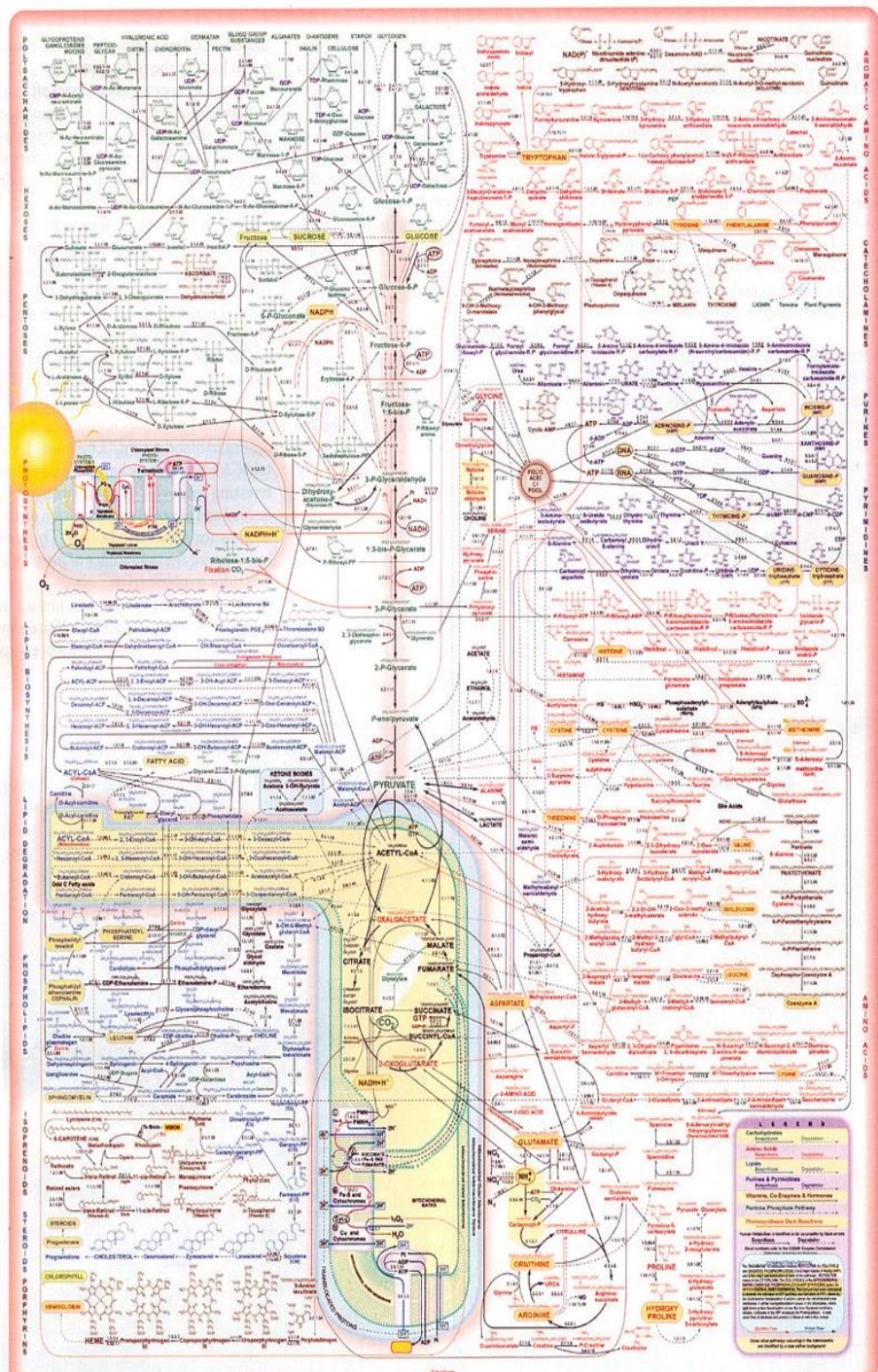
NH3++/+++ asidoz - laktat +/-

Üre döngüsü

Asidoz++ ,Keton - NH3 +/++ laktat+/- sitopeni Yağ asidi oksidasyon defekti

ÖZGÜN METABOLİK SONUÇLARA GÖRE TEDAVİ

14 ARALIK 2016'da görüşmek üzere



INTERNATIONAL JOURNAL OF SUPPLEMENTARY & MINI REVIEW ARTICLE
 ACCEPTED MANUSCRIPT
 PUBLISHED
 PUBLISHED

PUBLISHED
 PUBLISHED

PUBLISHED
 PUBLISHED

PUBLISHED
 PUBLISHED

PUBLISHED
 PUBLISHED

PUBLISHED
 PUBLISHED