



METABOLİK ACİLLER

Dr. Tanyel Zübariođlu

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

Çocuk Beslenme ve Metabolizma BD

13.10.2020

THINK HOUSE

THINK
BIG
ONLINE

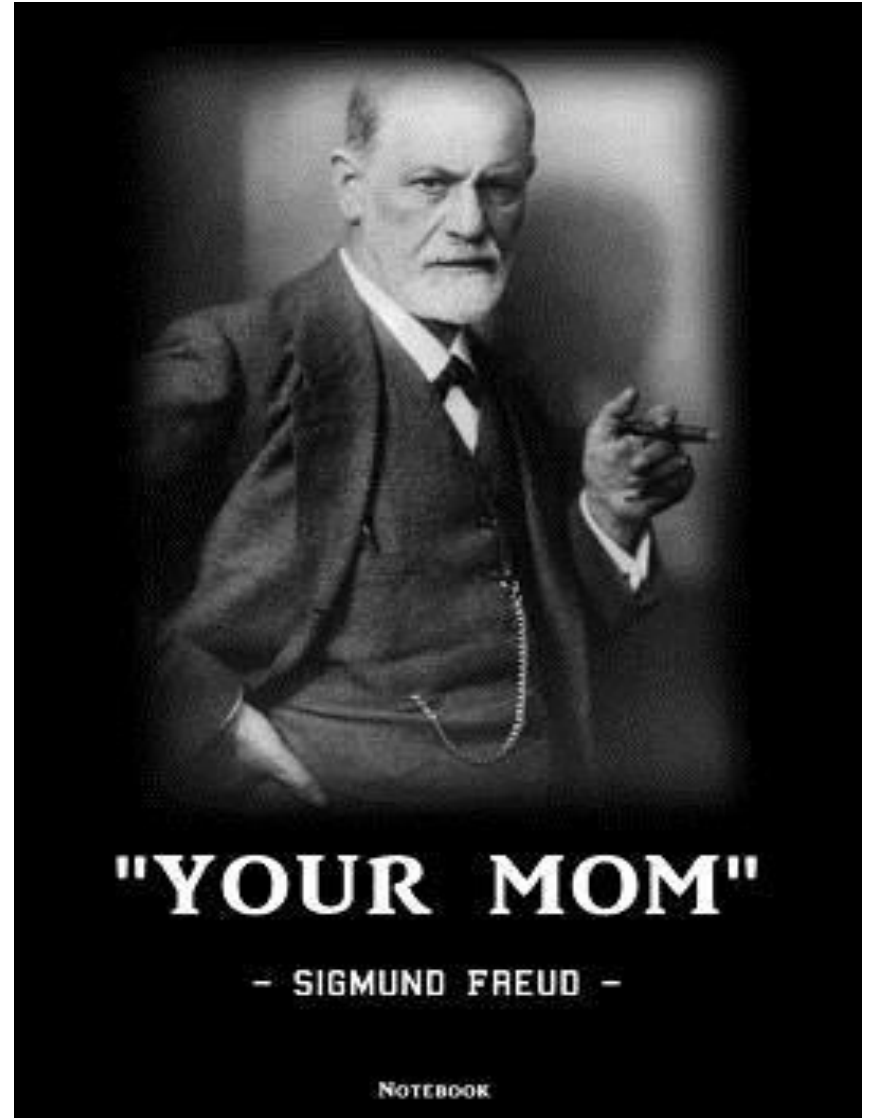
THINK
HOUSE

3-10-17-24 KASIM
(4 ONLINE BULUŞMA)
19.00-20.00

Ali ŞİMŞEK ile

FİLM ANALİZİ

WELLES, FORD, KUBRICK, GODARD, BUNUEL, TARKOVSKI,
FELLINI, WENDERS, ANGELOPOULOS, EISENSTEIN, RENOIR,
SPIELBERG, OZU, ANTONIONI

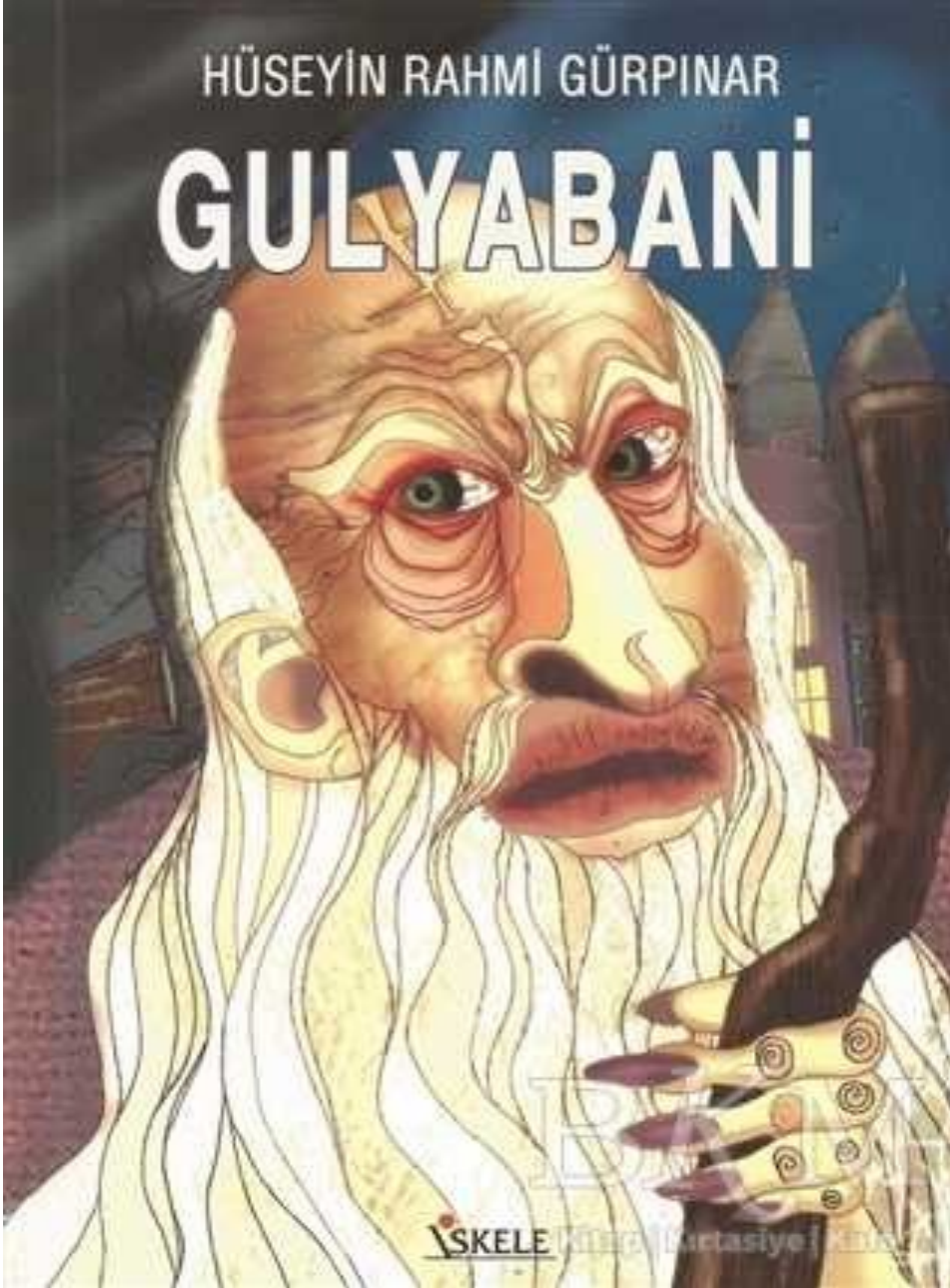




“Diğer pek çok hikaye gibi. Bebek olamayacak kadar büyük, adam olamayacak kadar küçük bir oğlanla. Ve bir kabusla.”

HÜSEYİN RAHİMİ GÜRPINAR

GULYABANI



**«Nesnesiz bir
korkuya tahammül
etmek çok güçtür.»**



«Bana sakladığın o gerçeği anlatacaksın, bana kabusunu anlatacaksın»



**«Beni
cezalandırmayacak
mısınız?»**



***C:Hep burada uyanıyorum,
aşağı düştü onu taşıyamadım***

M:Gerçeği söyle

C:Anlatırsam ölürüm



***“Artık bitsin istiyorum,
onu bıraktım, onu öldürdüm
Gitmesini istiyorum”.***



ÖZGÜR ÜNİVERSİTE

ONLINE PSIKODİNAMİK FİLM OKUMALARI



Cem Kaptanoğlu

İçerik: Fail ile mağdur karşılaşırsa:
Yüzleşme, hesaplaşma ve belki
bağışlama



Film: Cennette Beş
Dakika

16 Ekim Cuma
Saat:19.00

Onur Özalmete

İçerik: Raskolnikov'un
ölümü



Film: Parazit (2018)

23 Ekim Cuma
Saat:19.00

Çağdaş Yalçın

İçerik: Ahlat ağacının
meyvesi olarak erkeklik
Film: Ahlat Ağacı (2018)



30 Ekim Cuma
Saat:19.00

İlker Küçükparlak

Film: Joker (2019)

İçerik: Kahkaha



6 Kasım Cuma
Saat:19.00

İbrahim Fuat Akgül

İçerik: Yanılsama

Film: Umut (1970)



13 Kasım Cuma
Saat:19.00

Mine Öztürk

Film: Kefernahum

İçerik: Kimlik ve özdeşim



20 Kasım Cuma
Saat:19.00

Taner Yılmaz

Hanife Uğur Kural

Film: Marriage Story (2019)

İçerik: Kim daha haklı?



27 Kasım Cuma
Saat:19.00

Hakan Karaş

Film: Phantom Thread

İçerik: Ölümün kıyısında aşk



4 Aralık Cuma
Saat:19.00

Banu Yılmaz

İçerik:Yoksulluk, yoksunluk,
ötekilik

Film: Biutiful (2010)



11 Aralık Cuma
Saat:19.00

Bilal Ersoy

Film: Vesikalı Yarım (1968)

İçerik: Melodramdan
trajediye



18 Aralık Cuma
Saat:19.00

Ayşe Devrim Başterzi

İçerik: Bir büyüme öyküsü:
"Savaşın orta yerinde sürüne
sürüne erk-ek olmamak"



Film: Tavşan Jojo

25 AralıkCuma
Saat:19.00

Kayıt hakkında detaylar için: seminerler2021@gmail.com adresine email gönderebilirsiniz

Telefon: 0212 292 7740

Öğrencilerde film gösterimi olmayacaktır. Filmizi izlemek isteyenlere ücretsizdir.



DOĞUMSAL METABOLİK HASTALIK SINIFLANDIRILMASI

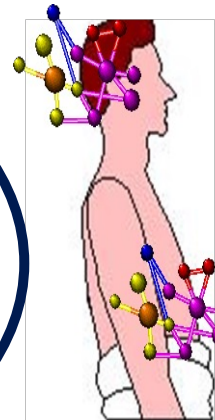
Ara metabolizma bozuklukları

Karmaşık molekül bozuklukları

Nörotransmitter bozuklukları

Zehirlenme tipi küçük molekül hastalıkları

Enerji metabolizması bozuklukları



ZEHİRLENME TİPİ KÜÇÜK MOLEKÜL HASTALIKLARI

DOĞUMDA NORMAL

Semptomsuz dönem/interval süresi: «**GÜNLER-YILLAR**»

Klinik gidiş: «**DEVAMLI/ATAKLAR HALİNDE**»

TETİKLEYİCİ FAKTÖR: PROTEİNDEN ZENGİN BESLENME, FARKLI BESİN ÖĞESİNİN DİYETE GİRMESİ, KATABOLİZMADA ARTIŞA YOL AÇAN DURUMLAR

- Kusma, letarji, koma ve inme atakları
- Tekrarlayıcı ataksi
- Akut psikiyatrik bulgular
- Dehidratasyon atakları

ENERJİ METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI

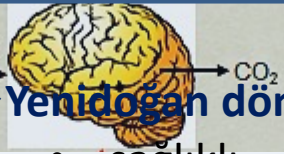
Doğumda da semptom olabilir

Sıklıkla **ATAKLAR HALİNDE** ve **ataklar arasında NORMAL**

KLİNİK= ENERJİ İHTİYACI OLAN ORGANIN ENERJİSİZ KALMASI
TETİKLEYİCİ FAKTÖR: UZAMIŞ AÇLIK, KUSMA, ENFEKSİYON, AŞI, CERRAHİ GİRİŞİM, İLAÇLAR

- Hipoglisemi
- Hipotoni
- Miyopati, kardiyomiyopati
- Laktik asidoz, gelişme geriliği
- Egzersiz intoleransı ve yineleyici miyoglobinüri
- Kardiyak yetersizlik, dolaşım kollapsı, ani bebek ölümü sendromu

BİRİNCİ BASAMAK LABORATUVAR TETKİKLERİ

KAN ŞEKERİ	 <p>Yenidoğan dönemi:</p> <ul style="list-style-type: none"> sağlıklı < 110 µmol/l hasta < 150 µmol/l DMH şüphesi > 150-200 µmol/l 	<p>Hiperlaktatemi:</p> <ul style="list-style-type: none"> Plazma laktat > 25 mg/dl Plazma laktat > 2,5 mmol/l <p>HIPOGLİSEMİ:</p> <ul style="list-style-type: none"> Glikojenoliz
KAN GAZI	<p>carbohydrates</p> <p>inner membrane</p> <p>peroxisome</p> <p>mitochondrial matrix</p> <p>Pyruvate</p> <p>NADH</p> <p>BDHC</p>	<p>poliz</p> <p>lukoneogenez</p> <p>etogenez</p>
LAKTAT	<p>«organik asidemi»</p>	
AMONYAK	<p>Transaminazlar ve kreatin kinaz</p> <p>«yağ asidi oksidasyon defektleri»</p> <p>Lipolysis</p> <p>FFA</p> <p>Acyl CoA</p> <p>β-oxidation</p> <p>Acetyl CoA</p> <p>Ure</p> <p>Acetoacetyl CoA</p> <p>1</p> <p>2</p> <p>HMG CoA</p> <p>3</p> <p>Acetoacetate</p> <p>4</p> <p>NADH + H</p> <p>3-OH butyrate</p> <p>Liver</p>	
KETON	<p>«üre döngüsü bozuklukları»</p> <p>Koagülasyon testleri</p> <p>«galaktozemi, tirozinemi tip I»</p> <p>Acetyl CoA</p> <p>Malate</p> <p>Citrate</p> <p>Cis-aconitate</p> <p>isocitrate</p> <p>α-ketoglutarate</p> <p>Succinyl CoA</p> <p>Succinate</p> <p>Fumarate</p> <p>Malate</p> <p>Acetyl CoA</p> <p>OAA</p> <p>TCA cycle</p> <p>Ketosis</p> <p>Acetoacetate</p> <p>NADH + H</p> <p>Muscle</p>	
DİĞER	<p>cytosol</p> <p>oxidative phosphorylation</p>	

Sekonder hiperamonyemi:

- Organik asidemi, yağ asidi oksidasyon defekti

ixi de unutm!!!

rganik asidemiler

su bozuklukları

Ketoliz defektleri

ÖZEL METABOLİK TETKİKLER

- **plazma** (5 ml) ve **idrara** (5-20 ml) **dondurularak** saklanmalı **(-20 derece)**
- kuru kan (**karta emdirilmiş kan**) **4°de** saklanmalı
 - *Moleküler DNA analizi için plazma **4°de***
 - *Lizozomal enzim analizi için kuru kan **4°de***

ÖRNEKLER **TEDAVİ ÖNCESİNDE ALINMALI, DOĞRU** KOŞULLARDA **SAKLANMALIDIR.**

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

TEDAVİYE BAŞLAMAK İÇİN SONUÇLAR BEKLENMEMELİDİR.

ZAMAN KAYBETME!!!

BİR GECE ACİL NÖBETİNDE



OLGU-1:8 GÜNLÜK, KIZ

➤ **Yakınma:** emmede azalma, uykuya eğilimde artma, kusma, nöbet geçirme

- ❖ **Doğumda yakınmasız** olan hastanın **postnatal 8. günde** yakınmaları başlamış
 - Gün içerisinde kusma ve emmede azalma
 - Saatler içerisinde uyku halinde artma, el ve ayaklarda nöbet benzeri hareketler

➤ **Fizik bakı:**

- ❖ Genel durumu kötü, **letarjik**, güçlükle uyandırılıyor.
- ❖ Tüm vücutta belirgin olarak **tonus artışı(+)**
- ❖ Muayene süresince **el ve ayaklarda pedal çevirme hareketleri(+)**

HEMOGRAM

BK: 12 400 mm³ Hgb: 14,4 g/dl Hct: 43%
Trombosit: 380 000mm³

BİYOKİMYASAL TETKİKLER

Üre: 20 mg/dl
Kreatinin: 0,5 mg/dl
Ürik asit: 3,1 mg/dl
Na: 139 mmol/l
K: 5,3 mmol/l
Cl: 109 mmol/l
Ca: 9,6 mg/dl
P: 4,2 mg/dl

AST: 37 U/l
ALT: 49 U/l
GGT:28 U/l
CK: 50 U/l
Total protein:5,3 gr/dl
Albumin:3,9 gr/dl

1. BASAMAK METABOLİK TESTLER

Glukoz:86 mg/dl
Amonyak:78 mmol/l
pH:7,36 pCO₂:40 mmHg hco₃:20 mmol/l
Laktat:2,3 mmol/l
Tit: keton (+++)



- A. Amonyak, laktat normal böyle metabolik hastalık olmaz.
- B. Ek tetkik gerekmez, sepsis olmuş, antibiyotik başlarım beklerim.
- C. Kan aminoasit isterim
- D. İdrar organik asit analizi isterim
- E. Tandem ms ile asilkarnitin profili isterim

ENSEFALOPATİDEKİ HASTAYA YAKLAŞIM

Amonyak yüksek
Asidoz yok

Primer
hiperamonyemi

- Üre döngüsü boz
- Geçici hiperamonyemi

Amonyak normal
Asidoz yok

keton

DNPH

(++++)

•MSUD

Amonyak normal ya da
artmış,
Metabolik Asidoz
Artmış anyon gap

Keton
++

Organik asidemi

- Propiyonik asidemi
- İzovalerik asidemi
- Metilmalonik asidemi

Amonyak normal ya da
artmış, metabolik
asidoz

hipoglisemi

Keton
+/ \emptyset

- Yağ asidi oksidasyon defektleri

1- KATABOLİZMANIN ÖNLENMESİ: ENERJİNİN SAĞLANMASI

-Yenidoğanlarda 10-12 mg/kg/dk, süt çocuklarında 6-8 mg/kg/dk, büyük çocuklarda 4-6 mg/kg/dk yüksek **glukoz perfüzyon** hızı ve dengeli elektrolit içeren (Na:77-100 meQ/lit, K:20 meq/lit) iv hidrasyon tedavisi

-2-3 gr/kg/gün **lipid** ilavesi

-yakın aldığı-çıkardığı takibi, uygunsuz ADH sendromu ve serebral ödem açısından dikkat

2- ANABOLİZMANIN SAĞLANMASI

-0,01- 0,07 **ünite/kg/saat insülin** infüzyon tedavisi

3- LÖSİNİN HÜCRE İÇİNE ALIMININ YARIŞMALI İNHİBİSYONU

- Doğal protein** kaynaklarını (meyve, sebze, formula, anne sütü) **kes, 2,5-3,5 gr/kg/gün esansiyel** mama başla
- Yüksek doz valin/izolösin** tedavisi başla: **30 mg/kg**, %1'lik çözelti,po

4- **SODYUM FENİLBÜTİRAT: 250 mg/kg/gün**, po, x4

5- TOKSİK MADDENİN UZAKLAŞTIRILMASI: HEMODİYALİZ

- 24 saatlik tedavi sonrası: plazma leu >750-1000 mikromol/lt
- 2-4 saatlik tedaviye karşın düzelme eğiliminde olmayan ensefalopati

6- **DESTEK TEDAVİ:** ondansetron, beyin ödemi tedavisi

OLGU-1, TEDAVİ, VA:3,5 KG

Adım 1:TPN hazırlanması	<p>3 gr/kg lipid 3x3,5=10,5 gram</p> <p>100 ml 20 gram ? 10,5 gram</p> <p>“52,5 ml %20 clinoleic asit”</p> <hr/> <p>12 mg/kg/dk dekstroz 12x3,5x1440/1000=60,4 gram</p> <p>100 ml 12,5 gram ? 60,4 gram</p> <p>483,2 ml %12,5 dekstroz</p> <p>“242 ml %5 dekstroz+242 ml %20 dekstroz”</p> <hr/> <p>Dekstroz+lipid volüm toplamı 242+242+52,5=536,5 ml</p> <table border="0"><tr><td>77 meq/lt Na</td><td>20 meq/lt K</td></tr><tr><td>1000 ml 77 meq</td><td>1000 ml 20 meq</td></tr><tr><td>536,5 ml ?-----41,3 meq</td><td>563,5 ml ?-----11,2 meq</td></tr></table> <p>1 ml serum sale 3,3 meq Na ? 41,3 meq Na</p> <p>“12,5 ml serum sale”</p> <table border="0"><tr><td>1 ml KCl 1 meq K</td></tr><tr><td>? 11,2 meq</td></tr></table> <p>“11 ml KCl”</p>	77 meq/lt Na	20 meq/lt K	1000 ml 77 meq	1000 ml 20 meq	536,5 ml ?-----41,3 meq	563,5 ml ?-----11,2 meq	1 ml KCl 1 meq K	? 11,2 meq
77 meq/lt Na	20 meq/lt K								
1000 ml 77 meq	1000 ml 20 meq								
536,5 ml ?-----41,3 meq	563,5 ml ?-----11,2 meq								
1 ml KCl 1 meq K									
? 11,2 meq									
Adım 2: TPN son düzenleme, sıvı volümü ve gidiş hızı	<p>52,5 ml %20 clinoleic asit 242 ml %20 dekstroz 242 ml %5 dekstroz 12,5 ml serum sale 11 ml KCl</p> <p>total volüm:560 ml (160 ml/kg) DF:23,3ml/saat</p>								
Adım 3:Enerjinin hesaplanması	<p>Dekstrozdaki gelen enerji: 60,4 gramx3,4 kcal=205,3 kcal</p> <p>Lipidden gelen enerji: 10,5 gramx9 kcal=94,5 kcal</p> <p>Toplam enerji:299,8 kcal (85,6 kcal/kg)</p>								

OLGU-1, TEDAVİ, VA:3,5 KG

Adım 4: İnsülin infüzyonu	0,03 ünite/kg/saat 0,03x3,5x24=2,5 ünite insülin “2,5 ünite insülin+24 ml %5 dekstroz”/ DF:1 ml/saat	
Adım5: Valin ve izolösin replasmanı	30 mg/kg/gün %1'lik valin 30x3,5=105 mg 100 ml 1000 mg ? 105 “10,5 ml= 3x3,5 ml valin po/ngs”	30 mg/kg/gün %1'lik izolösin 30x3,5=105 mg 100 ml 1000 mg ? 105 “ 10,5 ml= 3x3,5 ml valin po/ngs”
Adım 6:Sodyum fenilbütirat tedavisi	250 mg/kg/gün %10'luk fenilbütirat 250x3,5=875 mg 100 ml 10000 mg ? 875 “8,75 ml=4x2,1 mlfenilbütrat po/ngs”	
Adım 7: Destek tedavi	0,15 mg/kg/doz ondansetron 3x0,5 mg iv zofran	
Beslenme:metabolizma konsültasyonu:3,5 gr/kg esansiyel içeren boşaltma diyeti		
HEMODİYALİZ		

TANI

**AKÇAAĞAÇ
ŞURUBU KOKULU
İDRAR HASTALIĞI**

(MSUD)

- Tandem MS ile asil karnitin analizi:
 - **Lösin/izolösin ve valin piki yüksek**
- Kan aminoasit analizi:
 - **Lösin: 1820 mmol/L**
 - **İzolösin: 837 mmol/l**
 - **Valin: 650 mmol/L**

«Diyaliz sonu lösin:72 mmol/lt»

Olgu 1, yenidoğan döneminde erken dönemde tanı ve doğru tedavi aldığı için sekelsiz yaşıyor ve artık **15 aylık. 10 kg** ağırlığındaki hasta geçirdiği bir viral enfeksiyon sonrası ateşlendi. Elindeki acil durum yazıları ile çocuk acile getirildi. **Kusması yok, ateşi:39 derece. ÜSYE bulguları dışında patolojik muayene bulgusu yok.**

EVE Mİ GİTSİN? HASTANEYE Mİ YATIRALIM?

TETKİK İSTEYELİM Mİ?

TETKİK SONUÇLARI ÇIKANA KADAR BİR HAVA ALIP GELSİN Mİ?

YATIŞ ENDİKASYONLARI

- Kusma, beslenmede azalma, 38,5 dereceyi aşan ateş, çevreye ilgide azalma
- Nörolojik bulgular: her düzeyde bilinç düzeyi değişikliği, ataksi, duygulanım bozuklukları, tonus değişikliği

LABORATUVAR- OLMAZSA OLMAZLAR

- Tam idrar tetkiki
- İdrar DNPH testi
- Kan aminoasit analizi

KETON (+) DNPH ((+) ALARM BULGUSU (+)

1-TPN:6 mg/kg/dk glukoz, 77 meq/lit Na, 20 meq/lit K içeren sıvı

2- ondansetron 0,15 mg/kg/dk, x2

3- Valin ve izolösin tedavileri kullanıldığı dozda devam

4-Antipiretik, antibiyoterapi

5-Hasta gün diyeti:

Kullandığı diyet: 1,8 gr/kg esansiyel, 16 porsiyon doğal

Yeni diyet: 2,1 gr/kg esansiyel, 13 porsiyon doğal

MİSUD ATAK TEDAVİSİ



OLGU-2:7 AYLIK, ERKEK

➤ **Yakınma:** emmede azalma, uykuya eğilimde artma, kusma

❖ **Doğumda yakınmasız** olan hastanın **son 1 aydır** yakınmaları başlamış

- 3 ay anne sütü ile beslendikten sonra 1 numaralı formül mamaya başlanmış. **1 ay önce beslenmesine sebze ve meyve eklenmiş.**
- Son 1 aydır **tartı alımı azalmış, tekrarlayan kusma atakları** ile hastane yatışı olmuş
- Son 2 gündür **viral ÜSVE** bulguları sonrası **genel durumda hızlı kötüleşme**

➤ **Fizik bakı:**

- ❖ Genel durumu kötü, **letarjik**, güçlükle uyandırılıyor.
- ❖ KTA:160/dk DSS:65/dk **Kusmaull solunumu(+)**
- ❖ **Trunkal hipotonisite (+)** Emme refleksi azalmış, dokunmakla şiddetlenen **yüksek amplitüdümlü tremor (+)**

HEMOGRAM

BK: 13 000mm³ **Hgb: 5 g/dl Hct: 15% MCV:60**
Trombosit: 80 000mm³

BİYOKİMYASAL TETKİKLER

Üre: 18 mg/dl
Kreatinin: 0,3 mg/dl
Ürik asit: 7,2 mg/dl
Na: 140 mmol/l
K: 5,7 mmol/l
Cl: 102 mmol/l
Ca: 9,7 mg/dl
P: 4,8 mg/dl
ALP:430 U/l

AST: 23 U/l
ALT:31 U/l
GGT:28 U/l
CK: 350 U/l
Total protein:6,1 gr/dl
Albumin:4,3 gr/dl

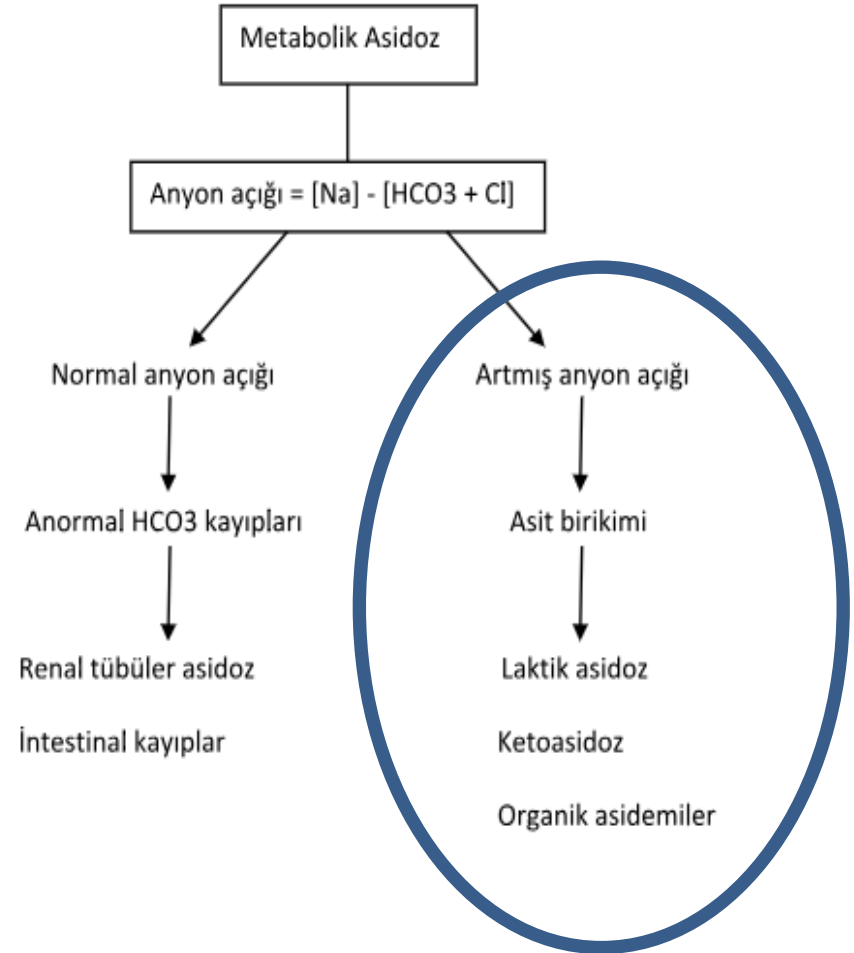
1. BASAMAK METABOLİK TESTLER

Glukoz:110 mg/dl
Amonyak:570 mmol/lt
pH:7,28 pCO₂:30 mmHg hco₃:16,1 mmol/lt anyon gap:22 meq/lt
Laktat:5,1 mmol/lt
Tit: keton (++)
Kan keton:3,1mmol/L



- A. Ek tetkik gerekmez, iyi beslenememiş sıvısını takar beklerim.
- B. Ek tetkik gerekmez, sepsis olmuş, antibiyotik başlarım beklerim.
- C. Kan aminoasit isterim
- D. İdrar organik asit analizi isterim
- E. Tandem ms ile asil-karnitin profili isterim
- F. C+D+E

AYIRICI TANI



1- KATABOLİZMANIN ÖNLENMESİ-ANABOLİZMANIN SAĞLANMASI

- Tanı konulana kadar **ekzojen protein kaynakları kesilir**
- Yenidoğanlarda **10-12 mg/kg/dk**, süt çocuklarında **6-8 mg/kg/dk**, büyük çocuklarda **4-6 mg/kg/dk** yüksek **glukoz perfüzyon** hızı ve dengeli elektrolit içeren (Na:77-100 meQ/lt, K:20 meq/lt) iv hidrasyon tedavisi
- 2-3 gr/kg/gün lipid** ilavesi
- yakın aldığı-çıkardığı takibi, uygunsuz ADH sendromu ve serebral ödem açısından dikkat
- **Kan şekeri>140 mg/dl: 0,01- 0,05 ünite/kg/saat insülin** infüzyon tedavisi??

2- METABOLİK ASİDOZUN TEDAVİSİ



BİKARBONAT TEDAVİSİ?

- *Kime?*
- *Ne zaman?*
- *Ne kadar?*

- Yan etki:
 - Hipernatremi
 - Volüm yüklenmesi
 - Hücre içi asidozun kötüleşmesi**
 - Beyin ödemi
 - Hipokalemi
 - Hipokalsemi
 - Kalp kasılmasında bozulma
 - CO2 seviyesinde artma
- Doz:
 - $HCO_3 = (Hedef\ HCO_3 - Hasta\ HCO_3) \times kilo \times 0,6$**

2- METABOLİK ASİDOZUN TEDAVİSİ

- **pH>7,20 HCO₃>15 μmol/l:**
 - IV hidrasyon tedavisine idame bikarbonat eklenmesi: 2-3 meq/kg, 4-6 saat sonra kontrol kan gazı
- **pH:7,10-7,20, HCO₃: 10-15 μmol/l:**
 - IV hidrasyon tedavisine yanıtı değerlendir, 2 saat sonra kontrol kan gazı
- **ph<7,10, HCO₃<10 μmol/l:**
 - Yükselticili bikarbonat tedavisi, 2-4 saatlik aralıklarla yakın kan gazı izlemi

3- HİPERAMONYEMİNİN TEDAVİSİ

- Karglumik asit: **200 mg/kg/gün yükleme**
100-200 mg/kg/gün idame, x4
po/ngs
- Sodyum benzoat: **250 mg/kg/gün yükleme**
250-500 mg/kg/gün idame,x4

4- KARNİTİN TEDAVİSİ: **100-200 mg/kg/gün**, iv, x2-3
erişkinlerde **maks:4 gram/gün**

5- DESTEK TEDAVİ

6- TOKSİK MADDENİN UZAKLAŞTIRILMASI: HEMODİYALİZ

- Tedaviye karşın düzelme eğiliminde olmayan **ansefalopati**
- Tedaviye karşın kan **amonyak düzeyi>400 mmol/Lt**
- Kontrol altına alınmayan **laktik asidoz** tablosunda

Valin
İzolösin
Metionin
Treonin
Kolesterol
Tekli zincirli yağ asitleri



- Tandem MS ile asil karnitin analizi:

C0:8,9 uM/L (N:8,6-90)

C3: 11,2 uM/L (N: <6)

- İdrarda organik asit analizi:

propiyonik asit

3-OH-propiyonik asit

metilmalonik asit

metilsitrat

ORGANİK ASİDEMİ ATAK TEDAVİSİ

METİLMALONİK ASİDEMİ

- **SUYU SEVER**
- Ürik asit nefropatisine dikkat!
- Hidrasyon **volümünü yüksek** hesapla!

PROPIYONİK ASİDEMİ

- **ENERJİYİ SEVER**
- Enerji eksikliği laboratuvar bulguları dikkat!
 - Keton
 - Ürik asit
 - Laktat
- **Lipid tedavisine** erken başla

Hastaya verilmesi planlanan SF tedavisi hiçbir zaman dekstrozlu sıvıdan önce tek başına verilmez, ilk önce yüksek enerjili TPN başlanmalıdır.

VA:10kg, 15 aylık PROPİYONİK ASİDEMI hastası

Yakınma: uykuya eğilimde artma, asidotik solunum

Tit: keton 2(+), amonyak:210 µmol/l, ph:7,01 laktat:8,9 µmol/l, hco3:8 µmol/l

1- 8 mg/kg/dk glukoz, 2 gr/kg lipid, 77 meq/lt Na, 20 meq/lt K içeren sıvı:

8x10x1440/1000: 115 gram dekstroz (E:391 kcal)

100 ml 12,5 gram

? 115 gram glukoz

«920 ml %12,5 dekstroz»

2x10: 20 gram lipid(E:180 kcal)

100 ml 20 gram

«100 ml %20 clinoleic asit»

460 ml %20 dekstroz, 460 ml %5 dekstroz, 100 ml %20 clinoleic asit, 23 ml serum sale, 20 ml KCl, 106 ml/kg volüm, 57 kcal/kg enerji

2- Takipte kan şekeri >140 mg/dl ya da dirençli laktat yüksekliği durumunda 0,01 ünite/kg/saat iv insülin:

0,01x10x24: 2,4 ünite insülin

2,4 ünite insülin+24 ml %5 dekstroz içerisinde, 1 ml/saat hızında

VA:10kg, 15 aylık PROPİYONİK ASİDEMI hastası

Yakınma: uykuya eğilimde artma, asidotik solunum

Tit: keton 2(+), amonyak:210 µmol/l, ph:7,01 laktat:8,9 µmol/l, hco3:6 µmol/l

3- Karglumik asit: 100-200 mg/kg yükleme, 6 saat sonra idame: 100-200 mg/kg/gün

100x10: 1000 mg: **5 tablet carbaglu/ucedane po yükleme**

200x10: 2000mg: **4x2,5 tablet carbaglu/ucedane idame**

4- Karnitin iv 100 mg/kg/gün :

Karnitin 2x500 mg yavaş iv puşe

5- Yükselticili bikarbonat tedavisi:

6 saatte 10 yükseltici HCO₃: 10x0,6x10: 60 ml hco3

60 ml HCO₃+60ml %5 dekstroz: toplam karışım 120 ml, 6 saatte, 20 ml/saat hızında gidecek

1- 2 saat sonra kan gazı kontrol

6- Destek tedavi: ondansetron, antibiyoterapi

VA:10kg, 15 aylık METİLMALONİK ASİDEMI hastası

Yakınma: uykuya eğilimde artma, asidotik solunum

Üre:68 mg/dl kreat: 1,1 mg/dl ürik asit:13 mg/dl Tit: keton 3(+), amonyak:90 µmol/l, ph:7,05 laktat:6,3 µmol/l, hco3:5,7 µmol/l

ÇİFT DAMAR YOLU AÇILIR

1- 120-150 ml/kg volüm, 6 mg/kg/dk glukoz, 1,5 gr/kg lipid, 77 meq/lt Na, 20 meq/lt K içeren sıvı- 1. damar yolundan:

6x10x1440/1000: 86,4 gram dekstroz (E:293,7 kcal)

100 ml 7,5 gram

? 86,4 gram glukoz

«1152 ml %7,5 dekstroz»

1,5x10: 15 gram lipid(E:135 kcal)

100 ml 20 gram

? 15 gram lipid

«75 ml %20 clinoleic asit»

576 ml %10 dekstroz, 576 ml %5 dekstroz, 75 ml %20 clineloic asit, 30 ml serum sale, 24 ml KCl, 128 ml/kg volüm,42,8 kcal/kg enerji

2- Gerekirse doz tekrarlaması yapılacak şekilde 20 ml/kg SF yüklemesi-2. damar yolundan:

200 ml SF, 1 saatlik iv infüzyon

VA:10kg, 15 aylık METİLMALONİK ASİDEMI hastası

Yakınma: uykuya eğilimde artma, asidotik solunum

Üre:68 mg/dl kreat: 1,1 mg/dl ürik asit:13 mg/dl Tit: keton 3(+), amonyak:90 µmol/l, ph:7,05 laktat:6,3 µmol/l, hco3:5,7 µmol/l

3- Takipte kan şekeri >140 mg/dl ya da dirençli laktat yüksekliği durumunda 0,01 ünite/kg/saat iv insülin:

0,01x10x24: 2,4 ünite insülin

2,4 ünite insülin+24 ml %5 dekstrozu içerisinde, 1 ml/saat hızında

4- Karnitin iv 100 mg/kg/gün :

Karnitin 2x500 mg yavaş iv puşe

5- Destek tedavi: ondansetron, antibiyoterapi

6- Allopürinol tedavisi: 10 mg/kg/gün, po

Ürikoliz 1x100 mg/gün, po

VA:10kg, 15 aylık METİLMALONİK ASİDEMI hastası

Yakınma: uykuya eğilimde artma, asidotik solunum

Üre:68 mg/dl kreat: 1,1 mg/dl ürik asit:13 mg/dl Tit: keton 3(+), amonyak:90 µmol/l, ph:7,05 laktat:6,3 µmol/l, hco3:5,7 µmol/l

7- Metabolik asidoz tedavisi:

- Hidrasyon tedavisi başlandıktan 1-2 saat sonra kontrol kan gazı

«ph:7,19 laktat:2,5 µmol/l, hco3:8,9 µmol/l»

6 saatte 10 yükseltici HCO₃: 10x0,6x10: 60 ml hco3

60 ml HCO₃+60ml %5 dekstroz: toplam karışım 120 ml, **6 saatte, 20 ml/saat hızında** gidecek

2 saat sonra kan gazı kontrol

VA:10kg, 15 aylık PROPİYONİK ASİDEMI hastası

Yakınma: **ateş, beslenmede azalma**

Tit: keton (-), amonyak:80 µmol/l, ph:7,20 laktat:3,1 µmol/l, hco3:16 µmol/l

1- 8 mg/kg/dk glukoz, 77 meq/lit Na, 20 meq/lit K içeren sıvı:

8x10x1440/1000: 115 gram dekstroz (E:391 kcal)

100 ml 12,5 gram

? 115 gram glukoz

«920 ml %12,5 dekstroz»

460 ml %20 dekstroz, 460 ml %5 dekstroz, 22 ml serum sale, 18 ml KCl, 96 ml/kg volüm, 40 kcal/kg enerji

-Beslenme yetersizliği devam eder, tabloya enerji yetersizliği düşündürecek bulgu eklenirse TPN'ye lipid eklenir.

2- Karnitin iv 100 mg/kg/gün :

Karnitin 2x500 mg iv yavaş puşe

VA:10kg, 15 aylık PROPİYONİK ASİDEMI hastası

Yakınma: ateş, beslenmede azalma

Tit: keton (-), amonyak:80 µmol/l, ph:7,20 laktat:3,1 µmol/l, hco3:16 µmol/l

3- Ondansetron 0,15 mg/kg/doz:

Zofran iv 2x1,5 mg

4- Metabolik asidoz tedavisi:

- Hidrasyon tedavisi başlandıktan 2 saat sonra kontrol kan gazı

«ph:7,30 laktat:2,6 µmol/l, hco3:17 µmol/l»

Almakta olduğu TPN tedavisine 2 meq/kg HCO₃ ilave edilir.

OLGU-3:8 AYLIK, ERKEK

➤ **Yakınma:** emmede azalma, uykuya eğilimde artma, kusma

- ❖ **Doğumda yakınmasız** olan hastanın **son 1 aydır** yakınmaları başlamış
 - **Tartı alımında azalma, huzursuzluk, kabızlık, karında şişlik ve ayaklarda atmalar**
 - 20 gün önce karında şişlik ve kabızlık şikayetiyle çocuk cerrahisine başvurmuşlar. Hirschsprung hastalığı düşünülerek biopsi planlanmış
 - Nöromotor gelişim: **baş tutma halen gevşek, destekle oturma yok, dönme yok**

➤ **Fizik bakı:**

- ❖ Genel durumu kötü, **letarjik, modifiye Glaskow koma skoru:9 puan**
- ❖ **KTA:157/dk DSS:60/dk, takipneik, solunumu düzensiz**
- ❖ **Trunkal hipotonisite, periferik hipertonisitesi mevcut. Derin tendon refleksleri hiperaktif.**

HEMOGRAM

BK: 15 000 mm³ Hgb: 11,6 gr/dl Hct: 33,7%
Trombosit: 910 000 mm³

BİYOKİMYASAL TETKİKLER

Üre: 8 mg/dl

Kreatinin: 0,2 mg/dl

Ürik asit: 4,8 mg/dl

Na: 136 mmol/l

K: 4,6 mmol/l

Cl: 106 mmol/l

Ca: 8,9 mg/dl

P: 4,1 mg/dl

AST: 110 U/l

ALT:118 U/l

GGT:38 U/l

CK: 71 U/l

Total protein:6,2 gr/dl

Albumin:4,4 gr/dl

1. BASAMAK METABOLİK TESTLER

Glukoz:76 mg/dl

Amonyak:290 mmol/l

pH:7,48 pCO₂:30,2 mmHg hco₃:18,9 mmol/l

Laktat:4,6 mmol/l

Tit: normal ,keton (-)



- A. Tekrar edelim
- B. Ağızdan protein alımını keselim+yüksek glukoz debili sıvı+insulin başlayalım
- C. B+ Na benzoat+ Na fenilbutirat başlayalım
- D. B+ Carbaglu başlayalım
- E. B+C+D+Diyalize hazırlayalım

HİPERAMONYEMİ

kan gazı

ANYON AÇIĞI ARTMIŞ
METABOLİK ASİDOZ

kan/idrar keton

KETOTİK

HİPOKETOTİK

Organik asidemiler

Yağ asidi oksidasyon
bozuklukları

ASİDOZ YOK/RESPIRATUVAR
ALKALOZ

Üre döngüsü
bozuklukları

Yenidoğanın
geçici
hiperamonyemisi

1- AMONYAK ÜRETİMİNİN DURDURULMASI

ENDOJEN:

-Yenidoğanlarda **10-12 mg/kg/dk**, süt çocuklarında **6-8 mg/kg/dk**, büyük çocuklarda **4-6 mg/kg/dk** yüksek **glukoz perfüzyon** hızı ve dengeli elektrolit içeren (Na:77-100 meQ/lit, K:20 meq/lit) iv hidrasyon tedavisi

-Yağ asidi oksidasyon defektleri dışlandıktan sonra **2-3 gr/kg/gün lipid** ilavesi

-yakın aldığı-çıkardığı takibi, uygunsuz ADH sendromu ve serebral ödem açısından dikkat

EKZOJEN

-Tanı konulana kadar **ekzojen protein kaynakları kesilir**

2- ANABOLİZMANIN SAĞLANMASI

-0,01- 0,07 ünite/kg/saat insülin infüzyon tedavisi

3- VÜCUT SIVILARINDAN AZOT ATILIMIN SAĞLANMASI

- Diyaliz (**Amonyak >400 µmol/L**)

- Üre döngüsü substratları

- Azot tutucuları



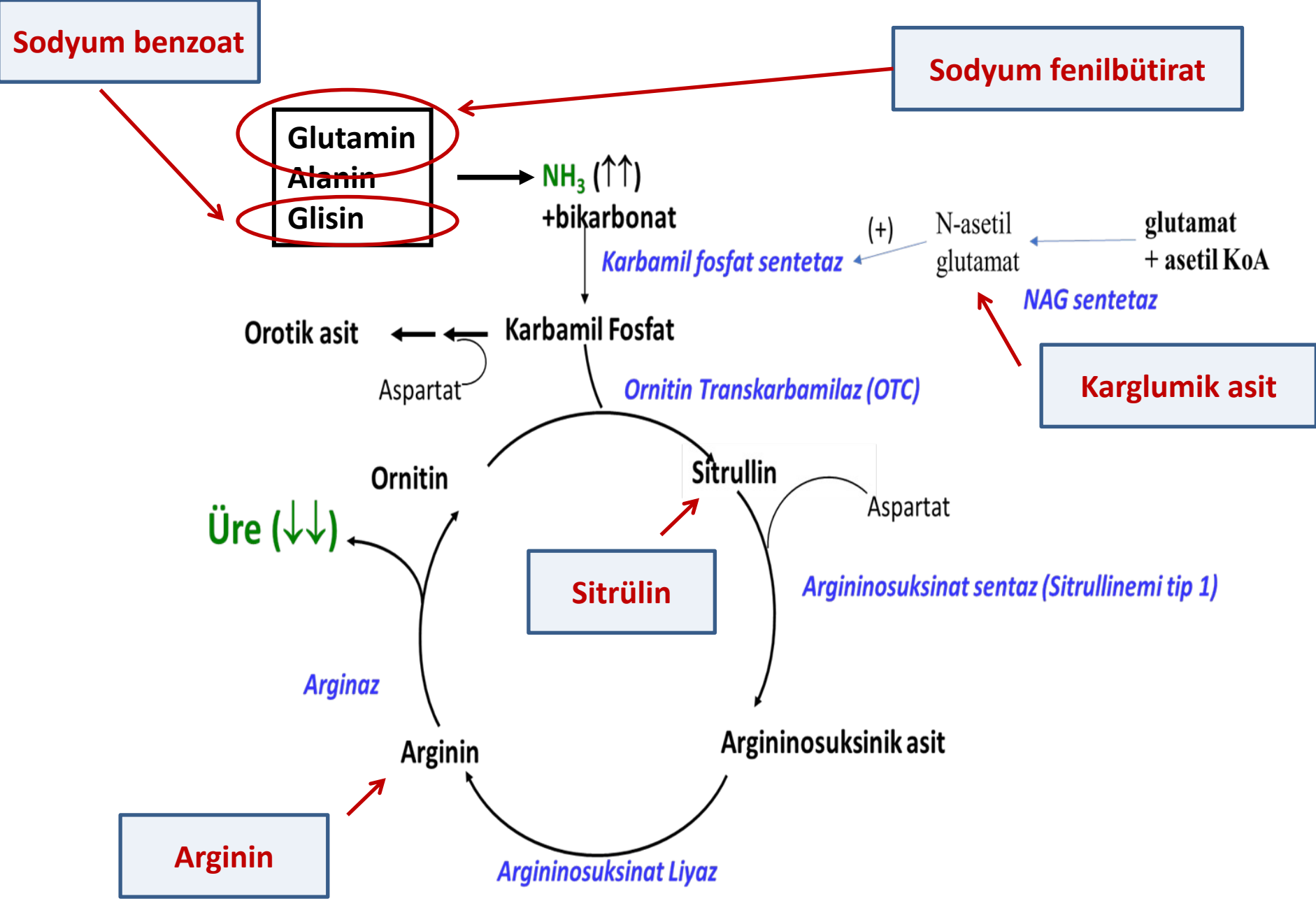
Amonyak >250 µmol/L

4- AKUT METABOLİK ATAĞA YOL AÇAN NEDENİN TEDAVİSİ

- Tüm kültürler alındıktan sonra geniş spektrumlu antibiyotik tedavisi

5- DESTEK TEDAVİ:

- Solunum ve kardiyovasküler destek, beyin ödemi tedavisi, ondansetron, antibiyoterapi



AZOT TUTUCULARI

- **Sodyum benzoat**
 - **Yükleme 250 mg/kg** 2 saatlik iv infüzyon
 - **İdame 250 mg/kg** 22 saatlik iv infüzyon
- **Sodyum fenilbütirat**
 - **Yükleme 250 mg/kg** 2 saatlik iv infüzyon
 - **İdame 250 mg/kg** 22 saatlik iv infüzyon
- İv formların bulunamaması durumunda aynı dozda oral tedavi, biyoyararlanımı düşük
- Na benzoat ve Na fenilasetat iv preparat örneği: **“AMMONUL”**
%10'luk (**100 ml=10 gr na benzoat, na fenilasetat**)
 - Hesaplanan doz **% 10 oranında sulandırılarak %10 dekstroz içinde** hazırlanır

ÜRE DÖNGÜSÜ SUBSTRATLARI

- **L-arginin hidroklorid :**
 - **Yükleme 250 mg/kg** 2 saatlik iv infuzyon
 - **İdame 250 mg/kg** 22 saatlik iv infuzyon
 - L-arginin HCL: %21'lik (100 ml=21 gram arginin HCl).
 - Hesaplanan doz %10 oranında sulandırılarak %10 dekstroz içinde hazırlanır
- **Sitrullin tedavisi :**
 - **100-200 mg/kg/g**, x4, po/ngs
 - Proksimal üre döngüsü bozukluklarında
- **Karglumik asit:**
 - **Yükleme 100-200 mg/kg**, po, tek doz
 - **İdame 100-200 mg/kg/g**, x4
 - Nedeni bilinmeyen hiperamonyemide, NAGS eksikliği, CPS eksikliği
 - "Carbaglu/Ucedane": 1 tb=200 mg etken madde

OLGU-3,TEDAVİ, VA:8 KG

1-Oral alımı kes

- Ekzojen protein alımı kesilir
- **Saf enerji karışımı:** fantomalt, zeytinyağı, basic-P, LP drink

2-TPN:8 mg/kg/dk glukoz, 2 gr/kg lipid, 77 meq/lt Na, 20 meq/lt K içeren sıvı

3-0,01 ünite/kg/saat iv insülin tedavisi

- Dozu kan şekeri titre edilerek arttırılır

4-Destek tedavi: antiemetik, antibiyotik, beyin ödemi tedavisi

5- Karglumik asit: yükleme 200 mg/kg ,idame 100-200 mg/kg/g

- **1600 mg, 8 tb carbaglu po yükleme**
- **4x2 tb carbaglu po idame**

6-Ammonul tedavisi

- Yükleme tedavisi: 250x8=2000 mg Sodyum benzoat, 2000 mg sodyum fenilasetat/ 2 saatlik iv infüzyon
- İdame tedavisi: : 250x8=2000 mg Sodyum benzoat, 2000 mg sodyum fenilasetat/ 22 saatlik iv infüzyon

100 ml ammonul

?

10000 mg (na benzoat+na fenilasetat)

2000 mg (na benzoat+na fenilasetat)

Yükleme: 20 ml ammonul+180 ml %10 dekstroz/2h, DF:100 ml/saat

İdame: 20 ml ammonul +180 ml %10 dekstroz/22 h,DF:9 ml/saat

«Yan etkiler: %1-10: laktik asidoz, hiperglisemi, tedaviye dirençli hipokalsemi, hipotansiyon, RDS, beyin ödemi, ensefalopati, hiperamonyemi»

7-L-Arginin tedavisi

- Yükleme tedavisi: $250 \times 8 = 2000$ mg arginin/ 2 saatlik iv infüzyon
- İdame tedavisi: : $250 \times 8 = 2000$ mg arginin/ 22 saatlik iv infüzyon

100 ml

21000 mg arginin

?

2000 mg arginin

Yükleme: 9,5 ml arginin HCl+85,5 ml %10 dekstroz/2h, DF:47 ml/saat

İdame: 9,5 ml arginin HCl+85,5 ml %10 dekstroz/22h, DF:4 ml/saat

«Yan etkiler: metabolik asidoz, flebit»

IMPORTANT NOTES

1. If using Ammonul® (sodium benzoate and sodium phenylacetate mixture) DO NOT use other preparations of Sodium benzoate and / or Sodium phenylbutyrate.
2. Ammonul® is supplied in 50 ml vial containing 5g of sodium benzoate and 5g of sodium phenylacetate
3. Check very carefully as overdoses are dangerous

<p>Enter patient's weight: 10,0</p>	<p>LOADING DOSE (If required - Discuss with consultant)</p>	<p>MAINTENANCE DOSE (over 24 hours)</p>
<p>AMMONUL (SODIUM BENZOATE and SODIUM PHENYLBUTYRATE mixture)</p> <p>This is the standard dose</p> <p>Concentration of final infusion should NOT exceed 50 mg/ml of each medicine</p> <p>If another dose is required enter it in mg/kg of one medicine</p> <p>(Discuss with specialist)</p>	<p>Dose @ 250 mg/kg of each 2,5 gm</p> <p>Total volume of mixture 25,0 ml</p> <p>Add to (minimum) 75,0 ml</p> <p>Total volume(diluted) 100,0</p> <p>given over 90 minutes @ 66,7 mls/hour</p> <p>Concentration 50,0 mg/ml</p> <p>Sodium concentration 663,7 mmol/l</p>	<p>Dose @ 250 mg/kg of each 2,5 gm</p> <p>Total volume of phenylbut 25,0 ml</p> <p>Add to (minimum) 75,0 ml</p> <p>Total volume (diluted) 100,0</p> <p>given over 24 hours @ 4,2 mls/hour</p> <p>Concentration 50,0 mg/ml</p> <p>Sodium concentration 663,7 mmol/l</p> <p><u>Alternative dose of AMMONUL after discussion with specialist - use standard dilution</u></p> <p>Dose of ammonul 0,0 grams of each</p> <p>Vol of Ammonul 0,0 ml</p> <p>(must be diluted)</p> <p>given over 24 hrs @ 0,0 mls/hour</p>

Kan aminoasit analizi:

Glutamin:2288 (435-721)

Alanin:631 (182-500)

Arginin:38 (45-150)

Sitrülin:9,2 (16-60)

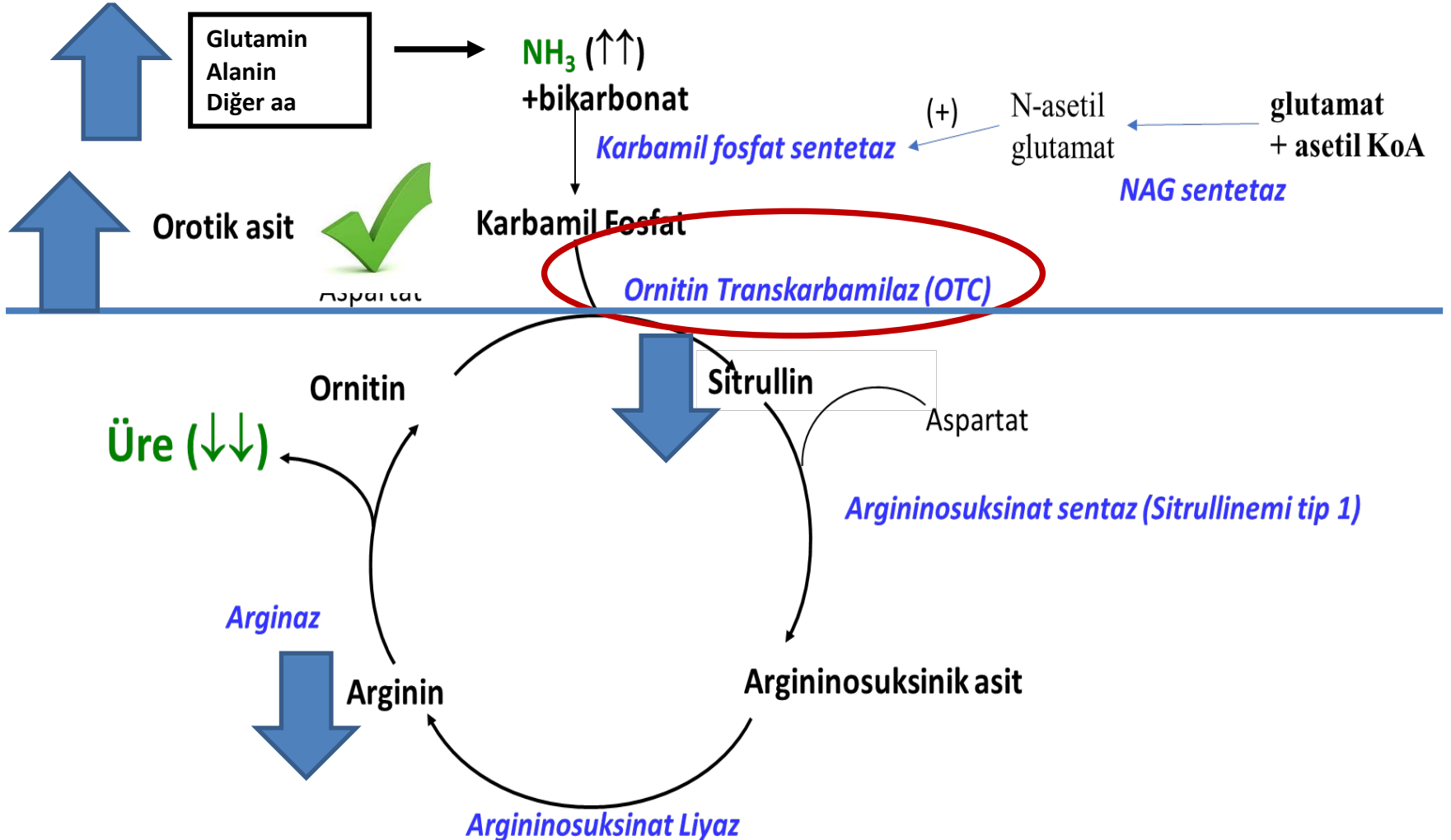
Tandem MS ile asil karnitin

analizi:

normal

İdrarda organik asit:

orotik asit atılımında artma





Hesap makinesi kullanın

Acil durum kartlarına önem verin

**Acil durumda erişimini
sağlayabileceğiniz bir kaynak
bulundurun**

KENDİNİZE GÜVENİN

