

# Orijinal Soru: Klinik Bilimler 173

173. Beş günlük bebek; emmede azalma, uyuklama ve hareket azlığı yakınmaları ile acil servise getiriliyor. Anne baba arasında akrabalık olduğu, bebeğin 3.400 gram ağırlığında doğduğu öğreniliyor. Üçüncü günden itibaren beslenmesinin azaldığı, her beslenme sonrası kustığı ve bebeğin garip koktuğu belirtiliyor. Vücut ağırlığı 2.900 gram olan bebeğin fizik muayenesinde yenidoğan reflekslerinin alınmadığı ve tonik kasılmalarının olduğu tespit ediliyor. Sepsis belirteçleri negatif, kan gazı ve amonyak düzeyleri normal olan hastanın idrar tahlilinde (+++) ketonüri görülmesi üzerine tarama amaçlı kontrol edilen dinitrofenilhidrazin (DNPH) testi (+++) pozitif olarak sonuçlanıyor.

**Bu hastada en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?**

- A) Argininosüksinik asidüri
- B) Multipl açıl-KoA dehidrogenaz eksikliği
- C) 3-hidroksi-3-metilglutaril koenzim A liyaz eksikliği
- D) Nonketotik hiperglisinemi
- E) Akçaağaç şurubu idrar hastalığı

**Doğru Cevap:**E

## DERS NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

(Bu referanslar; soru kitabı **Tüm Tus Soruları**, **Kamp notlarımız** ya da **non spesifik slaytlardan DEĞİL**, sadece güncel ders notlarımızdan verilmiştir. Bu notları şubelerimizde kolayca edinip, referansları kontrol edebilirsiniz.)

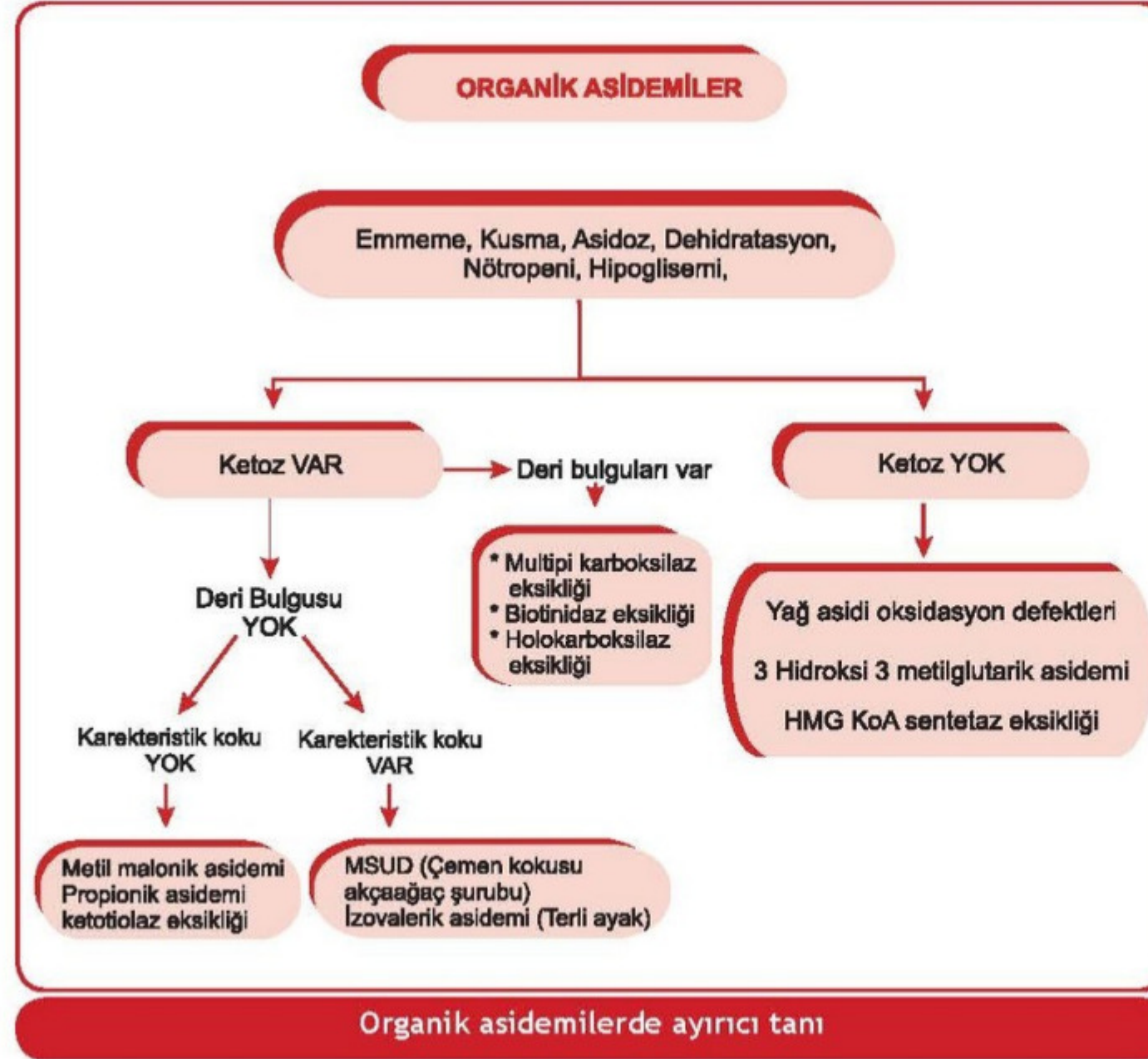
• Doğumdan sonraki ilk 2-3 günde şiddetli kusmalar (pilor stenozunu taklit)

Klinik Bilimler 173. soru

Tusdata Pediatri Ders Notu 3. Fasikül Sayfa 840

### Maple Şurubu İdrarı Hastalığı (MSUD):

- Esansiyel aminoasitler olan **valin**, **lösin** ve **izolösinin** dekarboksilasyonu için gerekli dallı zincirli  **$\alpha$ -ketoasit dehidrogenaz** enzim kompleksi aktivitesi yetersizliği nedeniyle, dallı zincirli aminoasitler ve ketoasitlerinin birikimi sonucu oluşur.
- **Otozomal resesif geçer.**
- Koenzim tiamin fosfattır (**B1 vitamini**).
- İzolösin metabolitleri idrarda **yanmış şeker** veya **pastırma çemeni kokusuna** neden olur.
- Doğumda normal olan çocukta, **2-3. günlerde** beslenmeye isteksizlik, kusma ve dehidratasyon gelişir. İlk haftanın sonunda letarji, konvülsif nöbetler, idrarda karakteristik koku ve koma ortaya çıkar.



Organik asidemilerde ayırıcı tanı

- Fizik muayenede hipertonsite ve opistotonus ile musküler rijidite görülür. **Hipotoni (gövdesele) ve hipertonsite (ekstremitelerde), musküler rijidite atakları ile boks yapma ya da bisiklet sürme gibi tekrarlayan ekstremitelerde hareketleri nedeniyle yenidoğan tetanozu ile karışır.**
- Serebral ödemle beraber ön fontanelde kabarıklık olabilir ve **yenidoğan sepsis ve menenjit** ile karışır.

**Tanı:**

Klinik Bilimler 173. soru

Tusdata Pediatri Ders Notu 3. Fasikül Sayfa 841

- **İdrarda ise valin, lösin, izolösin ve bunların ketoasitleri çok artmıştır.** Bu ketoasitler, idrara birkaç damla **2,4-dinitrofenil hidrazin (DNPH)** ayırıcından damlatıldığında, sarı renk değişikliği ile gösterilebilir.

**Tedavi:**

## İLGİLİ NOTLAR

Vakada verilen özelliklerin nasıl da referanslarımızda yer aldığını sizlere de göstermek istiyoruz... Lütfen siz de **keyfimize ortak** olun...