

Orijinal Soru: Temel Bilimler 40

40. On bir yaşındaki çocuk hasta bilinç bulanıklığı, bulantı ve kusma şikâyetleri ile acil servise getiriliyor. Hemogram, karaciğeri ve böbrek fonksiyon testleri normal sınırlarda saptanıyor. Plazma amonyak düzeyi 280 mmol/L (N: 0-100 mmol/L) bulunuyor. İleri tetkik için yatırılan hastada ornitin karbamoiltransferaz enzim eksikliği saptanıyor.

Bu hastada aşağıdakilerden hangisinde artış beklenir?

- A) Serotonin
- B) Glutamin
- C) Dopamin
- D) Arginin
- E) GABA

Doğru Cevap:B

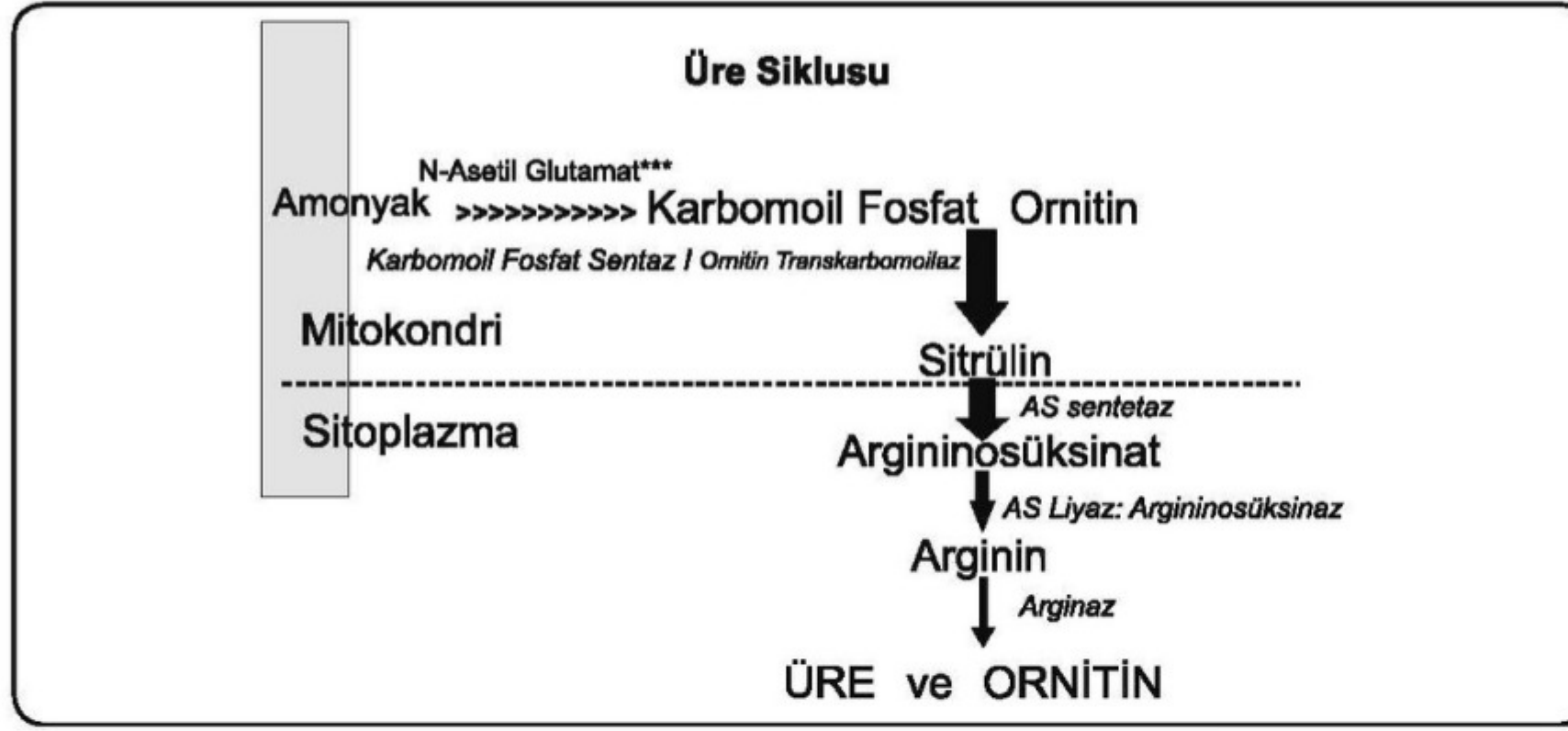
KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

İLGİLİ NOTLAR

216

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ

TUSDATA
TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



Klinik

- Akut neonatal şekli, normal bir yenidoğanın proteinle beslenmesini takiben birkaç saat veya gün içinde ortaya çıkar.
- Emmeme, kusma, letarji, hipotermi, takipne, apne ile başlar. Karaciğer fonksiyonlarında da bozukluk gelişir.

1 Temel Bilimler 40. soru

Pediyatri Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 216

- OTC yetersizliği, CFS yetersizliğinden, idrarda orotik asidin belirgin artışı ile ayırdedilir, sadece erkeklerde olur.
- Bütün defektlerde **alanin** ve **glutamin** artmıştır. Mitokondriyal defektlerde sitrullin düşüktür.
- Kan pH'sı yüksek olabilir. Organik asidemilerden en önemli farkı metabolik asidoz ve ketonürinin olmamasıdır.
- Arjinaz eksikliği dışında hepsinde arjinin düşüktür.

Tedavi

Akut hiperamonyemi tedavisi

1. Katabolizmanın azaltılması için **IV %10 glukoz**, NaCl, lipid infüzyonu ve özellikle ilk 24 saatte esansiyel aminoasitleri içeren az miktarda (0.25 gr/ kg /24 saat) protein verilir. Oral beslenmeye geçince yine **protein kısıtlı** olarak 0.5-1.0 gr/kg/gün dozunda verilir.
2. Amonyacı düşürmek için intravenöz olarak **sodyum benzoat**, **sodyum fenilasetat** ve **arjinin** hidroklorür başlanır. OTC eksikliği olan hastalarda tedaviye sitrullin eklenir.
Arjinin ve sitrullin arjinaz eksikliğinde kontrendikedir.
3. Bu tedavilere rağmen amonyak düşürülemezse **diyaliz** yapılmalıdır

4. Uzun süreli tedavi

1. Diyetteki protein 1-1.5 gr/kg/gün gibi verilir.
2. Evde **oral** olarak **sodyum benzoat**, **sodyum fenilasetat** (ya da **sodyum fenilbutrat**) ve **arjinin** alırlar. OTC eksikliği olan hastalara ise sitrullin verilir. Arjinaz eksikliğinde arjinin ve sitrullin kullanılmaz.
3. NAG sentaz eksikliği olan hastalarda **karbamilglutamat** tedavisi tek başına çok etkilidir.