

BÖLÜM 23

NÖROMETABOLİK ACİLLER

Özlem ÜNAL UZUN¹
Nesrin YILMAZ ŞENBİL²

GİRİŞ

Doğuştan metabolizma hastalıklarının neden olduğu akut metabolik bozulmaların pek çoğunda hastalar acil servise ani bilinç değişikliği -akut ensefalopati- tablosu ile başvururlar. İnme/inme benzeri atak, karaciğer tutulumuna ait bulgular, rabdomyoliz, hareket bozukluğu, nöbet geçirme gibi klinik bulgular daha nadir olarak esas yakınma olarak karşımıza çıkarlar ya da ensefalopati tablosuna eşlik edebilirler. Etkin tedavisi olan hastalıklarda ve akut ensefalopatik tablolarda hızlı yaklaşım ve acil tedavi önemlidir.

Akut ensefalopati, doğuştan metabolik hastalığı olan bebek ve çocuklarda sık görülen bir sorundur. Açıklanamayan bir bilinç değişikliği ya da koma tablosu her zaman, fokal nörolojik bulgular olsun ya da olmasın doğuştan metabolik bir hastalığı düşündürmelidir. Başlangıç yaşı, bulguların ilerleyiş şekli, eşlik eden bulgular ve rutin laboratuvar verileri, doğuştan bir metabolik bir hastalığa ait ipuçları sağlayabilir.^{1,2} Tablo 1’de akut ensefalopati ile getirilen bir çocukta metabolizma hastalıklarını düşündürecek bulguların başlıcaları özetlenmiştir.

METABOLİK KOMA

Metabolik komalarda önde gelen bulgu “ensefalopati” olsa da eşlik eden nörolojik bulgular görülebilir. Ayırıcı tanıya yaklaşımı kolaylaştırmak açısından iki sınıfa ayrılarak incelenebilir.¹

1. Fokal nörolojik bulgu olmadan metabolik koma: Metabolik asidoz, hiperamonemi, hipoglisemi ya da bu üç temel metabolik bozukluğun kombinasyonları ile birlikte (Tablo 2)
2. Fokal nörolojik bulgular, hareket bozuklukları, nöbetler, intrakranial hipertansiyon, inme veya inme benzeri ataklar, rabdomyoliz gibi bulgular ile birlikte (Tablo 3)

Entoksikasyon tipi metabolik hastalıklar ve enerji metabolizması bozuklukları ensefalopatiye en sık neden olan doğuştan metabolik hastalıklar grupları içindedir. Protein, yağ ve karbonhidrat metabolizmasını ilgilendiren ilk grupta kranial MRG; normal olabilir ya da beyin ödemi, jeneralize lökoensefalopati gibi özgül olmayan bulgular gösterir. Enerji metabolizması bozukluklarında ise bilateral bazal ganglion lezyonları (Leigh sendromu) veya inme benzeri lezyonlar gibi daha özgül bulgular görülür.³ İnme ve inme benzeri lezyonlar

¹ Doç. Dr., Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD., unalozlem@gmail.com

² Prof. Dr., Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji BD.,nsenbil@yahoo.com.tr

Riboflavin transporter bozuklukları	Kranial sinir paralizileri, sensorinöral sağırılık, anormal göz hareketleri, dizartri, disfaji	Yüksek doz riboflavin: 13 mg/kg/gün
Thiamin transporter bozuklukları	Tekrarlayan ensefalopati atakları, distoni, nöbet, dorsal striatum ve medial talamik nukleus lezyonları, idrarda alfaketoglutarat atılımı	Thiamin Riboflavin
Fabry hastalığı	İnme, kardiyomiyopati, aritmi, proteinüri, böbrek yetmezliği, nöropati, anjiokeratomalar	Enzim replasman tedavisi, Bazı mutasyonlar için şaperon tedavisi
MPI-CDG hepatik fibrozis enteropati	Kusma, hipoglisemi, büyüme geriliği, karaciğer fibrozisi, protein kaybettiren enteropati, hipoalbuminemi, tromboz	Oral mannoz tedavisi

KAYNAKLAR

1. Saudubray JM, Cazorla AG. Clinical Approach to Inborn Errors of Metabolism in Pediatrics. In: Saudubray JM, Baumgartner MR, Walter J, eds. Inborn Metabolic Diseases. Eds: 6th edition. Springer Berlin 2016: 18-20.
2. Nyhan WL, Kölker S, Hoffman GF. Metabolic Emergencies. In: Hoffman GF, Zschoke J, Nyhan WL. Eds: 2nd edition. Inherited Metabolic Diseases. Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2017: 81-90.
3. Mochel F, Sedel F. Inborn Errors of Metabolism in Adults: A Diagnostic Approach to Neurological and Psychiatric Presentations. In: Saudubray JM, Baumgartner MR, Walter J, eds. Inborn Metabolic Diseases. Eds: 6th edition. Springer Berlin 2016: 72-77.
4. Willemsen MA, Harting I, Wevers RA. Neurometabolic disorders: Five new things. *Neurol Clin Pract.* 2016;6(4):348-57.
5. Van Karnebeek CDM, Sayson B, Lee JY et al. Metabolic evaluation of epilepsy: A diagnostic algorithm with focus and treatable conditions. *Frontiers in Neurology* 2018;9:1-10.
6. Silver G, Mercimek-Andrews S. Inherited Metabolic Disorders Presenting with Ataxia. *Int J Mol Sci.* 2020; 21:(15)5519.
7. Mayatepek E. Psychiatric Disease. In: Hoffman GF, Zschoke J, Nyhan WL. Eds: 2nd edition. Inherited Metabolic Diseases. Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2017: 313-317.
8. Stahl K, Rastelli E, Schoser B. A systematic review on the definition of rhabdomyolysis. *J Neurol.* 2020;267:877-82.
9. Kahler SG. Metabolic myopathies. In: Hoffman GF, Zschoke J, Nyhan WL. Eds: 2nd edition. Inherited Metabolic Diseases. Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2017: 293-312.
10. Rinaldo P. Postmortem investigations. In: Hoffman GF, Zschoke J, Nyhan WL. Eds: 2nd edition. Inherited Metabolic Diseases. Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2017: 551-553.
11. Georg F. Hoffmann, Joe TR. Clarke, James V. Leonard. Emergency management of metabolic diseases (While Awaiting Diagnosis) In: Physician's Guide to the Treatment and Follow-Up of Metabolic Diseases. Nenad Blau, Georg F. Hoffmann, James Leonard, Joe T. R. Clarke (Eds.) Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2006; 2-11