

## BÖLÜM 18

# Yenidoğanın Metabolik Acilleri



Serpil DİNÇER<sup>1</sup>

### GİRİŞ

Doğuştan metabolizma hastalıkları (DMH), karbonhidratları, yağları ve proteinleri etkileyen biyokimyasal ve metabolik yollardaki enzim kusurlarından kaynaklanan, birçok organ ve sistemi tutabilen bozukluklardır. DMH'lar, altta yatan patofizyolojik mekanizmalara göre üç gruba ayrılabilir (Tablo 1).

Yenidoğan döneminde akut bulgularla ortaya çıkan metabolik hastalıklar klinik olarak sepsisten ayırt edilememektedir. Özgül olmayan metabolik bozukluklar altta yatan patolojik neden bulunamamış olsa da tedavi edilmelidir. Doğumsal metabolik hastalık (DMH) insidansı 1/800 ile 1/2500 arasında değişmektedir. Bireysel olarak bakıldığında hastalıklar çok nadir olmakla birlikte toplamda oldukça sık görülen bir durumu oluşturmaktadır (1). Tanıda en önemli nokta hekimin ayırıcı tanıları arasında DMH'ların yer almasıdır. Bu hastaların yaklaşık %25'i yenidoğan döneminde bulgu verir (2). Yenidoğanlar beslenmeyi takiben, genellikle doğumdan saatler ya da günler sonra başlayan aktivitede azalma, emmeme, solunum sıkıntısı, uykuya meyil veya nöbet gibi non-spesifik semptomlarla getirilebilir. Bazı çocuklarda atağı tetikleyen stres oluşturan bir durum (enfeksiyon, diyet değişikliği, açlık, ani başlayan enfeksiyon, aşılama, cerrahi operasyon ya da travma) gelişinceye kadar tanı gecikebilir (3). Bazı hastalarda doğumdan itibaren hipotoni, solunum güçlüğü, kalp, kas ve karaciğer tutulumu vardır.

<sup>1</sup> Uzm. Dr. Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma, drserpildincer@gmail



tarama programlarına 2008 yılında biyotinidaz eksikliği paneli, 2015 yılında Kistik fibrozis taraması, 2021 yılında konjenital adrenal hiperplazi (KAH) taraması eklenmiştir (9).

## KAYNAKLAR

1. Saudubray J-M, Garcia-Cazorla À. Inborn errors of metabolism overview: pathophysiology, manifestations, evaluation, and management. *Pediatric Clinics*. 2018;65(2):179-208.
2. Nyhan WL, Kölker S, Hoffmann GF. Metabolic emergencies. *Inherited Metabolic Diseases*: Springer; 2017. p. 81-90.
3. Agana M, Frueh J, Kamboj M, et al. Common metabolic disorder (inborn errors of metabolism) concerns in primary care practice. *Annals of translational medicine*. 2018;6(24).
4. Brunetti-Pierri N, Parenti G, Andria G. Inborn errors of metabolism. *Neonatology*: Springer; 2012. p. 949-66.
5. Summar ML, Mew NA. Inborn errors of metabolism with hyperammonemia: urea cycle defects and related disorders. *Pediatric Clinics*. 2018;65(2):231-46.
6. Coşkun T, Yurdakök M. Yenidoğanda kalıtsal metabolik hastalıklar. Ankara; 2014.
7. Yılmaz R, Güzel A. Çocukluk çağında metabolik acillere yaklaşım.
8. Matsumoto S, Häberle J, Kido J, et al Urea cycle disorders—update. *Journal of human genetics*. 2019;64(9):833-47.
9. İçke S, Genç RE. National newborn screening tests carried out with heel lance and their importance. *The Journal of Pediatric Research*. 2017;4(4):186.