Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Tanı

P-31

PROPİYONİK ASİDEMİ OLGU SUNUMU

[1]Zeynep Başoğlu, [1]Hüseyin Kayadibi, [1]Elif Nur Arıkan, [2]Gonca Kılıç Yıldırım, [1]Özben Özden Işıklar, [1]Evin Kocatürk, [1]İbrahim Özkan Alataş

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı
[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

Amaç: Propiyonik asit izolösin, valin, metiyonin ve treoninin katabolizması, bağırsaklardaki anaerobik fermantasyon ve uzun süreli açlık durumlarında tek karbon sayılı yağ asitlerinin mobilizasyon ve oksidasyonu sonucu oluşur. Propiyonik asidemi, propiyonil-KoA'nın D-metilmalonil-KoA'ya dönüşümünü katalize eden biyotin bağımlı mitokondriyal multimerik enzim olan propiyonil-KoA karboksilazın eksikliği veya yapısal bozukluğundan kaynaklanır.

Yöntem: Kusma şikayeti ile çocuk beslenme ve metabolizma hastalıkları polikliniğine başvuran 13 aylık kız çocuk, amonyak yüksekliğinin nedenlerini araştırmak üzere çocuk beslenme ve metabolizma servisine yatırıldı. Doğumda sağlıklı olup 2,5 aylıkken dirençli nöbet nedeniyle yapılan ileri tetkik ve incelemelerinden 4. ayda propiyonik asidemi tanısı almış olduğu öğrenildi. Bulgular: Fizik muayenesinde saçları seyrek ve sert yapılı, sağ gözünde nistagmus izlenen, gelişimsel olarak 3 persentilin altında olan, desteksiz oturamayan hastanın yaygın hipotonisitesi, derin tendon reflekslerinde ve baş-boyun hareketlerinin kontrolünde azalma vardı. Plazma laktat ve amonyak düzeyleri yüksek, sıvı kromatografi kütle spektrometri analizlerinde C3-açil karnitin ve glisin amino asidi konsantrasyonları yüksek bulundu. Ayrıca gaz kromatografi kütle spektrometri cihazı ile yapılan idrar organik asit analizinde 3-OH propiyonik asit internal standardın 0.27 katı, 3-OH bütirik asit internal standardın 0.05 katı ve propiyonilglisin internal standardın 0.62 katı saptandı.

Sonuç: Klinik olarak hastalığın başlangıcı değişken olmakla birlikte hayatın erken dönemlerinde emme azlığı, beslenme zorluğu, kusma, hipotoni ve nöbet gibi semptomlar, akraba evliliği oranının yüksek olduğu ülkemizde metabolik hastalıkları da akla getirmelidir.

Anahtar Kelimeler: Propiyonik asidemi, hiperamonemi, C3-açil karnitin, 3-OH propiyonik asit, 3-OH bütirik asit, propiyonilglisin.