TÜRK PEDİATRİ KURUMU
1930

56. TÜRK PEDİATRİ KONGRESİ

17-21 Ekim 2021

Sueno Hotels Deluxe Belek, Antalya

"Çocuk ve Şiir"



BİLDİRİ ÖZETLERİ KİTABI

KURULLAR

Türk Pediatri Kurumu Başkanı

Mehmet Vural

Kongre Başkanı

Özgür Kasapçopur

Kongre Genel Sekreterleri

Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek

Nur Canpolat

Türk Pediatri Kurumu Yönetim Kurulu Üyeleri

Tiraje Celkan

Kenan Barut

Salim Çalışkan

Ertuğrul Kıykım

Hüseyin Tufan Kutlu

Fügen Çullu Çokuğraş

Hilmi Apak

P-047

Yenidoğanda dirençli nöbet etiyolojisi olarak Molibden Kofaktör Eksikiliği ve yeni geliştirilen tedavi seçenekleri

Hilmi BAYIRLI[2], Zeynep KIHTIR[1], Celal SAĞLAM[1], İpek ACARBULUT[1], Hakan ONGUN[1], Kıymet ÇELİK[1], Sema ARAYICI[1]

[1]Akdeniz Ünivetsitesi Tıp Fakültesi Neonatoloji
[2]Akdeniz Ünivetsitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları

Amaç: Molibden kofaktör eksikliği (*MoCD*), yenidoğan döneminde başlayan dirençli nöbet, şiddetli psikomotor gerilik, dismorfik görünüm ve disloke oküler lens ile karakterize nadir bir kalıtsal metabolik bozukluktur. Sıklıkla asfiksiye sekonder hipoksik-iskemik ensefalopati (HİE) ile karıştırılmaktadır.Olgumuz, dirençli nöbetleri nedeniyle metabolik hastalık ön tanısıyla kliniğimize kabul edilen ve *MoCD t*anısı alan bir yenidoğandır.

Yöntem ve Gereç: OLGU SUNUMU:

Bulgular: 31 yaşındaki sağlıklı anneden, G3P2A0K1, 38.haftalık, 3685 gram, sezaryenla doğan erkek bebek postnatal ikinci gününde beslenememe sebebiyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırılmış. Myoklonik vasıfta nöbetlerinin olması sebebiyle anti-konvülzan tedavi başlanmış. Dirençli nöbetlerinin devam etmesi üzerine tarafımıza yönlendirilen hastanın yapılan fizik muayenesinde hipoaktif-hipotonik, emme-arama refleksinin olmadığı ve dört ekstremitede tonus artışı saptandı. Laboratuvar incelemelerinde (glukoz, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, elektrolitler, kan gazı, hemogram, crp, amonyak, laktat) patolojik verilere rastlanmadı. Total CK: 805 U/L, idrarda sülfit: 40 mg/L, ürik asit: 0 mg/dl bulundu.

EEG'de serebral biyoelektrik aktivitede multifokal epileptik bozukluk, beyin MR'da beyaz cevherde diffüz T2 sinyal artışı izlendi. Genetik incelemede Molibden kofaktör sentez geni-1 (*MOCS1)* geninde mutasyon saptandı. Pediatrik nöroloji ve metabolizma bölümleriyle birlikte takip edilen ve MoCD tip-A tanısı alan hasta postnatal 28. gününde kaybedildi.

Tartışma: *MoCD*, molibden kofaktörün biyosentetik yolağındaki tek gen kusurları sonucu gelişen otosomal resesif bir hastalıktır. Çoğu hastada yaşamın ilk birkaç gününde hafif uyarıyla tetiklenen irkilme, letarji, inatçı nöbetler, HİE-benzeri klinik tablo gözlenir. Olguların yaklaşık üçte ikisinde MoCD tip-A'ya rastlanır. *MOSC1'deki* patojenik varyantlar, metabolik yolaktaki piropterin monofosfatın (cPMP) sentezlenememesine ve kan ile idrar sülfitlerinin toksik birikimine neden olur. Bu bozukluk, idrarda dipstick yöntemi ile yüksek sülfit seviyelerinin tespiti ile teşhis edilebilir ve üriner cPMP testi ve mutasyon analizi ile doğrulanabilir. Tedavide cPMP takviyesinin günlük infüzyonlarla verilmesi esastır. 2021 yılında Amerikan Food and Drug Administration kurumu MoCD tip-A hastalarında mortalite riskini azaltmak için cPMP substratı olan Fosdenopterin ilacına kulanım onayını vermiştir.

Sonuç: Erken tanı ve tedavi ile MoCD tip-A hastalarında nörogelişimsel sonuçlara olumlu katkı sağlanır.

56. TÜRK PEDİATRİ KONGRESİ

"Çocuk ve Şiir"

HİLMİ BAYIRLI

17 - 21 Ekim 2021 tarihlerinde Antalya'da düzenlenen
"56. Türk Pediatri Kongresi" ne katılmıştır.

PROF. DR. ÖZGÜR KASAPÇOPUR
Bilimsel Kurul Başkanı

PROF. DR. MEHMET VURAL
Türk Pediatri Kurumu Başkanı




