



# Kocaeli Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi

Olgu sunumu

04/10/2022

İnt.Dr. Tuğçe Bulun

Doç.Dr. Özge Serçe Pehlivan



## Postnatal 3. gnnde erkek bebek,

- **Ŗikayet:** Sarılık
- **Hikaye:** Postnatal 3. gnnde bakılan *venz bilirubin deęeri 26,8mg/dl* olması zerine kan deęiŖimi yapılmak zere tarafımıza sevk edildi.
- Anne kan grubu Orh(+); bebek kan grubu ARh(+)
- Doęum tartısı, 3100g gncel tartısı 2800g'dı. %9,6 defisiti mevcut.

# Hikaye

- Hasta gelir gelmez, tünel fototerapiye alındı, kan deęişimi için hazırlıkları başlandı. Göbek katateri açıldı.
- Hastanın ilk başvurduğu merkezde venöz total bilirubin 26,8 mg/dl olmasına rağmen herhangi bir tedavi almadan tarafımızda yaklaşık 4 saat sonra geldiğinde venöz total bilirubin değeri 22,8 mg/dl görüldü.
- Transfüzyon üst sınırınının 5 birim üzerinde olmamasından dolayı acil transfüzyon düşünülmedi. Tünel fototerapide takibine devam edildi.
- 0,5 gr/kg ivig verildi. Yakın bilirubin takibi yapılmaya başlandı.

# Özgeçmiş

Anneden alınan anamnezde

**Prenatal** :özellik yok.

**Natal**:39+1 GH 3100g C/S (mükerrer), anne yanına verilmiş.

**Postnatal**:PN 3. günde sarılık şikayeti gelişmiş. Anne sütü ile besleniyormuş.

# Soygeçmiş

- **Akrabalık:** Uzak akraba (aynı köy)
- **Kardeşi:**
- 1. Çocuk erkek, postnatal 11. gününde exitus, metabolik hastalık? tanısı net değil?
- 2. Çocuk, erkek, 14 aylık, 18 gün prematüre nedeni yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatış,
- 3. Çocuk hastamız
- Annenin ablasının ve abisinin çocuklarında metabolik hastalık öyküsü mevcut.

# Fizik Muayene

Ates: 36°C  
Nabiz: 165/dk  
Solunum sayısı: 58/dk  
Tansiyon: 70/40mmHg

Boy: 50 cm (40p -0,18 SDS)  
Kilo: 2,8 kg (6,8p -1,4 SDS)  
Baş çevresi: 35 cm (44p -0,14 SDS)

- Genel durum: İyi, bilinci açık, etrafla ilgili hareketli, tiz sesli ağlaması yok, opistotonus yok. Nöbeti yok.
- Cilt: Turgor tonusu doğal. Ödem yok. **İkterik**.
- Baş boyun: Saç ve saçlı deri doğal. Kafa yapısı simetrik. Boyunda kitle yok.Ön fontanel açık 2x1 cm.
- Gözler: Işık refleksi bilateral mevcut. Pupiller izokorik. Göz kürelerin her yöne hareketi doğal.
- Kulak-burun- boğaz: Bilateral kulak zarları doğal. Burun tıkanıklığı, akıntısı yok. Orofarenks ve tonsiller doğal
- Kardiyovasküler: S1, S2 doğal. S3 yok. Üfürüm yok. AFN her iki alt ekstremitede alınıyor.
- Solunum sistemi: Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor. Toraks deformitesi yok. Retraksiyon yok. Dinlemekle ral, ronküs, ekspiryum uzunluğu yok.
- Gastrointestinal sistem: Batın normal bombelikte. Barsak sesleri doğal. Palpasyonla defans, rebound yok. Hepatomegali ve splenomegali yok. Traube alanı açık.
- Genitoüriner sistem: Haricen erkek. Anomali yok.
- Nöromüsküler sistem: Bilinç açık. Koopere, oryante, çevreyle ilgili.Ense sertliği, kernig, brudzunski negatif. Babinski, klonus negatif. Kranial sinir muayeneleri doğal. Derin tendon refleksleri alınıyor.Nöbet ve opustotonus yok.
- Ekstremiteler: Kas kitlesi ve tonusu doğal.

# Klinik İzlem

- Hastanın tünel fototerapi ile total bilirubin değerleri gerileme eğiliminde devam etti.
- Fakat alınan kanlarında **ALT AST değerlerinin yükseldiği, total bilirubin değerlerinin 12-15mg/dl kaldığı, direkt bilirubin değerlerinin 2,5mg/dl'ye yükseldiği** görüldü.
- Bakılan koagülometrik değerleri;
  - PTZ (Protrombin Zamanı) - 72,7 s
  - PTZ (Aktivasyon) - 11 %
  - PTZ (INR) - 6,09 .
  - APTT - > 200 s olması üzerine TDP desteği verilmeye başlandı.

- Patolojik bulgular;

Sarılık, Direkt Bilirubin Yüksekliği, ALT, AST yüksekliği, Koagülometrik Değerlerde Bozulma, Tartı Kaybı, Akraba Evliliği



- Ön tanı?  
Ek tetkik?

# Klinik İzlem

- Hastanın gönderilen *idrarda redüktan maddesi arka arkaya 2 kez 3+ gelmesi üzerine galaktozemi?* Ön tanısı ile anne sütü kesildi. Laktozsuz mama başlandı.
- Takibinde koagulometrik değerlerinin ve bilirubin değerlerinin gerilediği görüldü. Tartı almaya başladı.
- Katarakt açısından göz muayenesi yapıldı. *"Kornea şeffaf aks üzerinde her iki gözde minimal lens opasitesi mevcut ,optik disk ve maküla her iki gözde doğal şeklinde yorumlandı."*
- Abdomen USG çekildi, hepatosplenomegali saptanmadı. Tfus normal.

# Klinik İzlem

- Hastanın kan tetkiklerinde *galaktoz değerinin yüksek, galaktoz 1 P uridil transferaz enziminin düşük olması ile galaktozemi tanısı netleşti.*

# Galaktozemi

**\* Galaktoz- 1P-Üridil Transferaz (GALT)**

**→ Kusma, hepatomegali, katarakt, aminoasidüri, beslenme bozukluğu en sık görülen ve en ciddi tipi**

**\*Galaktokinaz eksikliği**

**→ Katarakt**

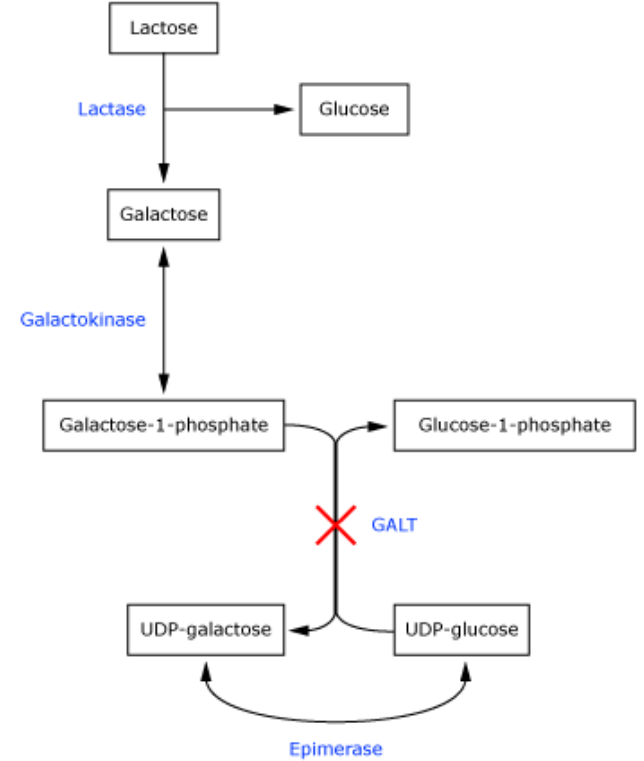
**\*Jeneralize üridil difosfat galaktoz-4 epimeraz eksikliği**

**→ Klasik galaktozemiye benzer , ek olarak  
sinirsel sağırlık ve hipotoni**

Karaciğer disfonksiyonu, uzamış sarılık,  
katarakt, kilo almada gecikme →  
**GALAKTOZEMİ**

# Klasik Galaktozemi

- Tipik olarak yaşamın ilk haftasının ikinci yarısı
- 1/60.000
- Galaktoz, öncelikle insan ve sığır sütünde ve süt ürünlerinde disakkarit laktozun bir parçası olarak bulunan bir şekerdir. Laktoz, bağırsak enzimi laktaz tarafından glikoz ve galaktoza hidrolize edilir. Galaktoz daha sonra bir enerji kaynağı olarak kullanılmak üzere glikoza dönüştürülür.



- Galaktozemide, transferaz enzimi olmadığından infant galaktoz-1-P metabolize edemez. Karaciğer, böbrek ve beyinde birikerek zedelenmeye neden olur.
- Belirti ve semptomlar erken tanı ve tedavi ile önlenabilir veya iyileştirilebilir, ancak hastalarda kronik ve ilerleyici nöropsikiyatrik bozukluklar olabilir.



# Klinik Bulgular

- **Sarılık**
- Kusma
- Hipoglisemi
- Hepatomegali, splenomegali
- Nöbet
- Letarji
- İrritabilite
- **Beslenme zorluğu**
- **Kilo alamama veya doğum kilosuna tekrar ulaşamama**
- Aminoasidüri
- **Nükleer Kataraktlar**
- **Karaciğer yetersizliği**, siroz, asit
- Mental retardasyon

- **Neonatal E.coli sepsisi** açısından risk altındadırlar!
- **Psödötümör serebri ve fontanel şişliği** oluşabilir!
- Ölüm sıklıkla; Karaciğer yetersizliği, böbrek yetmezliği ve sepsis nedeniyle gerçekleşir!

Karaciğer disfonksiyonu gelişen, kilo alamayan, uzamış sarılığı olan yenidoğanlarda galaktozemi mutlaka akla gelmeli!

# Tanı

- Ön tanı; anne sütü, inek sütü veya laktozlu mama kullanırken toplanan birkaç idrar örneğinde *indirgen maddenin gösterilmesi ile konulur.*
- Kesin tanı *direkt enzim analizi ve genetik* ile koyulur.
- Ayırıcı tanıda, galaktoz genellikle normal yenidoğanlarda (6 ila 10 mg/dL) hafifçe yükselir ve yalancı pozitif sonuçlara neden olur. Glukoz-6-fosfat dehidrojenaz (G6PD) eksikliği de yenidoğan taramasında yanlış pozitif sonuçlanabilir.

# Tedavi ve Prognoz

- Tedavi; *ömür boyu laktozsuz diyettir.*
- Galaktozun diyetten çıkarılması büyüme geriliğini, renal ve hepatik fonksiyon bozukluklarını geriletir. Katarakt geriler ve birçok hastada görme bozukluğu oluşmaz.
- Erken tanı ve tedavi prognozu iyileştirir. Ancak uzun dönemde yine de primer ve sekonder amenore, ovaryan yetmezlik, yaşla beraber artar öğrenme bozuklukları görülebilir. Hareket bozuklukları uzun dönemde görülebilir.

# Tedavi ve Prognoz

- Bebeklik döneminde formül mama, uygun hacimler alındığı sürece yeterli kalsiyum desteğini sağlar. Ancak yaklaşık bir yaşından sonra azaldığı için kalsiyum takviyesi yapılmalıdır.
- Hipergonadotropik hipogonadizm, klasik galaktozemili kız hastaların %80 ila %90 kadarında bildirilmiştir.

Teşekkürler