

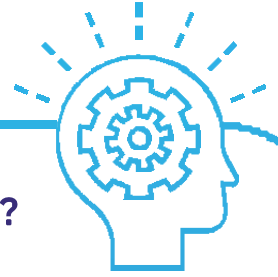
BİR METABOLİK ACİL HİPERAMONYEMİ

Amonyak yüksekliği toksiktir, geri dönüşümsüz nörolojik hasara, beyin ödeme ve ölüme neden olabilir!

FARK ET

HASTANIZDA AŞAĞIDAKİ SEMPTOMLARDAN BİRİ VAR MI?

- Beslenememe, Besin Reddi, Emmeme, Kusma
- Derin Solunum
- Baş Ağrısı, Bilinç Değişikliği/Ensefalopati, Tonus Değişikliği, Nöbet, Dalgalı Seyir, Hızlı İlerleyen Klinik
- Psikotik Bulgular, Kişilik Değişikliği, Davranış Sorunları



TEST ET



AMONYAK İÇİN KAN ALIN

Yenidoğanda > **110 $\mu\text{mol/L}$ (180 $\mu\text{g/dl}$)**

1. aydan sonra > **50 $\mu\text{mol/L}$ (80 $\mu\text{g/dl}$)**

ise tekrar kan alın

SEVK ET

SEVKE KADAR DOĞRU HASTA YÖNETİMİ
HAYAT KURTARIR !

Kan düzeyleri tekrar;

Yenidoğanda > **110 $\mu\text{mol/L}$ (180 $\mu\text{g/dl}$)**

1. aydan sonra > **50 $\mu\text{mol/L}$ (80 $\mu\text{g/dl}$)** ise

ACİL OLARAK bir çocuk metabolizma uzmanına danışın!



Anamnez



Kalıtsal metabolik bir hastalık tanısı var mı?

Doğum tarihi:

Cinsiyeti:

Benzer bulgularla hastaneye yatış öyküsü var mı?

Son haftalarda katabolik süreç/tetikleyici faktör yaşadı mı?

(Uzamış açlık, besin kaynaklı toksik madde, cerrahi girişim, travma, enfeksiyon, aşı, menstrüasyon, post partum süreç.)

Tamamlayıcı beslenmeye son haftalarda mı geçti?

Vejetaryen diyeteye yatkınlığı var mı?

Kullandığı ilaç var mı?

Bu ilaçların hiperamonyemiye sebep olabileceğini unutmayın: Valproat, topiramat, valpromid, fenobarbital, stiripentol, olanzapin, lityum, lorazepam, risperidon, kuetiapin, asparaginaz, fluorourasil, pegasparaz, oksaliplatin, irinotekan, basiliksimab, takrolimus, mikofenolik asit, metilprednisolon, deksametazon.

Anne baba akrabalığı var mı?

Tanılı-tanısız kardeş ölümü var mı?

Ailesinde benzer hastalık öyküsü var mı?

Yukarıdaki sorulardan birinin yanıtı evet ise, amonyak için kan alın!

Amonyak için kan alırken dikkat edilecekler



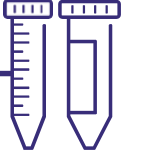
- ❗ Mutlaka eldiven kullanın.
- ❗ Venöz örneği mümkünse turnikesiz alın. Kapiller örnek kullanmayın.
- ❗ Kanı mümkünse kapalı sistemde (örn. Vacutainer) alın.
- ❗ Antikoagülan olarak etilendiamin tetraasetik asit (EDTA) veya heparin içeren tüpe alın.
- ❗ Örneği, soğuk zincir ile nakledin.
(buzlu su içinde olmalı, buz üzerinde nakledilmesi hemoliz nedeni ile uygun değildir.)
- ❗ Kan alınır alınmaz, bekletmeden çalışın.

Amonyak düzeyi yüksekse yapılacak testler



- Tam kan sayımı
- CRP
- Glukoz
- Kan gazı / laktat
- Üre/BUN, kreatinin
- Ürik asit
- Elektrolitler (Na, K, Cl)
- Karaciğer enzimleri (AST, ALT, ALP, bilirubin)
- Kreatin kinaz
- Koagülasyon
- Tam idrar tetkiki (keton, renk ve kokuya dikkat)

Ayrıca



Hastadan alınan tüm biyolojik örnekleri ileri analiz için saklayın:

- İdrar organik asitleri için 5 ml idrar örneği dondurun,
- Kan amino asitleri için 1 ml serum/plazma örneği dondurun,
- Tandem MS analizi için 2 damla kuru kan örneği alın (oda ısısında kurutulduktan sonra 2-8 °C'de),
- DNA örneği için EDTA'lı tüpte 2 cc kanı dondurun.

Amonyak yüksekliğine sebep olan ilaçlar



- Valproat, Topiramat, Valpromid, Fenobarbital, Stiripentol
- Olanzapin, Lityum, Lorazepam, Risperidon, Kuetiapin
- Asparaginaz, Fluorourasil, Pegaspaz, Oksaliplatin, İrinotekan
- Basilksimab, Takrolimus, Mikofenolik asit, Metilprednisolon, Deksametazon

Hastanız çocuk metabolizma kliniğine ulaşana kadar yapmanız gerekenler



1. Oral/intravenöz protein, lipid alımını durdurun.
(Protein kısıtlaması 48 saati geçmemeli)

2. Sıvı/elektrolit dengesini sağlayın.
(DİKKAT: Fazla sıvı ve hiponatremi beyin ödemi artırabilir.)

3. Elektrolit destekli (75 meq/L NaCl ve idrar çıkışı olduğunda 20 meq/L KCl ilave), tercihen %10 glukoz olmak üzere, yüksek glukoz içerikli sıvıyı intravenöz verin (katabolizmayı engelleyici). Kan şekerini >100mg/dl tutun, >250mg/dl olursa, öncelikle mayinin glukoz içeriğini değiştirmeden 0,025 IU/kg/saat hızında insülin infüzyonu başlayın (saatlik kan şekeri kontrolü ile, 200mg/dl altında insülin infüzyonunu kesin), kan şekerinin <100mg/dl olmamasını sağlayın.

Enfeksiyon, stres ülseri ve şiddetli kusma için gerekli önlemleri alın.
(antibiyotik, ondansetron, PPI gibi)

❗ Hiperamonyemili hastalarda valproat uygun bir antiepileptik değildir!
Amonyak yüksekliğine sebep olabilecek ilaçları gözden geçirin.

DİKKAT! Yenidoğanda >400 µmol/L, diğer yaş gruplarında >500 µmol/L hemodiyafiltrasyon endikasyonudur. Diyalize hazırlık ve/veya sevk sürecinde amonyak düşürücü tedaviler için ACİL OLARAK çocuk metabolizma uzmanına danışın.

DİKKAT! En kısa sürede enteral beslenme planı için çocuk metabolizma uzmanı ile iletişime geçin.

SEVKE KADAR DOĞRU HASTA YÖNETİMİ

HAYAT KURTARIR !

Hastanızı sevk ederken dikkat edecekleriniz



- Hastayı tam olarak stabilize edin (ABC).
- Damar yolu açık, hava yolu güvenli, vücut sıcaklığı stabil olmalı.
- Mümkünse en yakın ve en donanımlı merkeze sevk edin, gerekirse hava ambulansı kullanın.
- Hastanın transportu sırasında verilecek parenteral sıvı tedavisi için mutlaka çocuk metabolizma uzmanına danışın.
(DİKKAT! Transport sırasında insülin infüzyonunun kesilmesi ve dekstroz hızının azaltılması gerekebilir.)
- Göndereceğiniz merkezle mutlaka temasa geçmiş olun.
- Ayırdığınız kan-idrar örneklerini hastanın transportu sırasında uygun koşulları sağlayarak gönderin.
- Ayrıntılı epikrizini ekleyin.