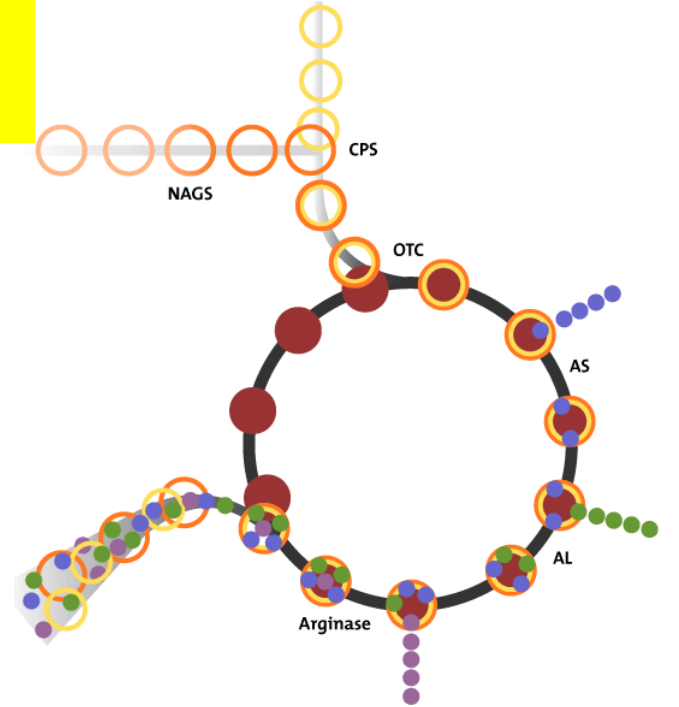
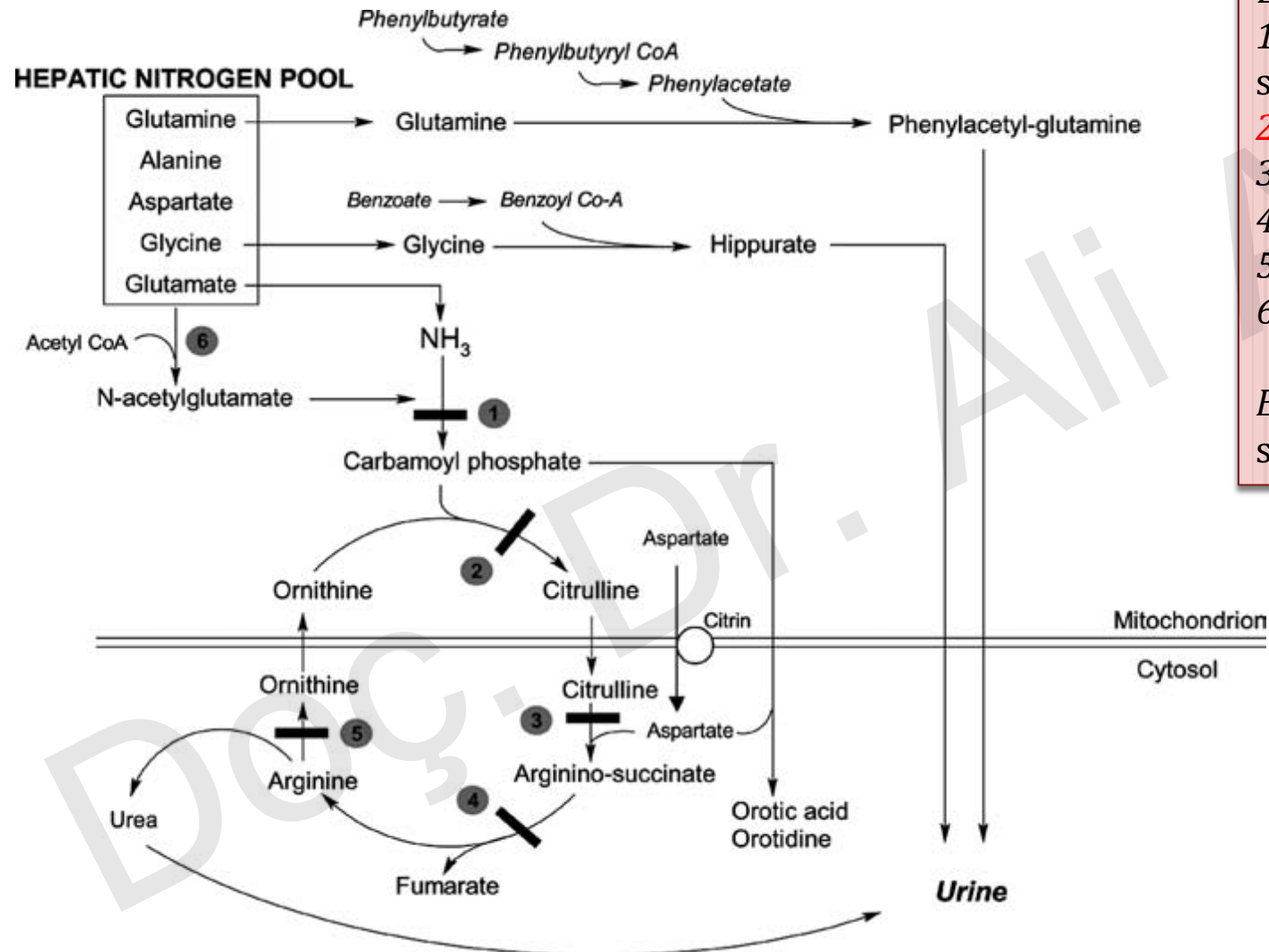


# Üre siklus defektleri

Doç. Dr. Ali ATAŞ



# Üre siklus defektleri



**The urea cycle and alternative pathways of nitrogen excretion.**

Enzymes:

1, carbamyl phosphate synthetase;

2, *ornithine transcarbamylase*;

3, *argininosuccinate synthetase*;

4, *argininosuccinate lyase*;

5, *arginase*;

6, *N-acetylglutamate synthetase*.

*Enzyme defects are shown by solid bars across the arrows.*

# Fizyopatoloji

- Amonyagın birikimi üre oluşturularak engellenir.
- Ayrıca arginin üretimi sağlanır.

- Sorun durumunda amonyak ve glutamin düzeyi artar. Bunun sonucu CNS belirtileri ortaya çıkar

## CNS belirtileri oluşum mekanizması:

- **2-ketoglutarat dehidrogenaz'ın enerji sentezini bozması**
- **Glutaminin hücrede artışı sonucu ozmotik basıncın artışına bağlı serebral ödem oluşmu.**

# Klinik

- Doğumdan yetişkin döneme kadar görülebilir
- Yenidoğan döneminde en fazladır.

- Neonatal
  - Doğumda normal olup 24-72 saat sonra protein alımını takiben:
    - Zayıf emme
    - Kusma
    - Hipotoni
    - Letarji
    - Konvulziyon
    - Vazomotor dengesizlik
  - Geç başlangıç:

- Hafif KC büyüklüğü ve Hiperventilasyon değişmez bulgulardandır.

# Klinik

- Ge başlangıtakiler yanlıř olarak:
  - Migren
  - Siklik kusma
  - Özofajial reflü
  - Yiyecek allerjisi tanısı alabilirler.
- Arjinaz eksikliėinde farklı olarak:
  - Spastik tetraplejiye giden kronik ensefalopati
  - Konvulziyon
  - Mikrosefali görülür.

# Tanı

- Hiperamonyemi (300 nm ↑)
- BUN düşüklüğü
- KC enzimlerinde hafif yükseklik
- Respiratuar alkaloz

- Ayırıcı tanıda:
  - Geçici hiperamonyemiler
  - Organik asidemiler
  - Yağ asidi oksidasyon defektleri düşünülmelidir.

*Not: Kan buzla soğutulmuş tüplere alınmaz uygun şekilde gönderilmez ise amonyak normalin 2-3 kat fazlası düzeyinde çıkabilir.*

# Tedavi

- Destek tedavisi (supportive)
- Anabolizma
- Detoksifikasyon

# 1. Destek tedavisi

- Protein alımı durdurulur.
- Sıvı replesmanı
- CVK veya damar yolu açılır.
- NH<sub>3</sub>, kan gazı, elektrolit, BUN, glikoz, Ca tedavi öncesi ve tedavi başladıktan sonra 4-6 saat aralarla takibi yapılır.
- Santal ödem durumunda Mannitol verilir.
- Enfeksiyon varsa tedavisi verilir.
- Not: Kortizolden kaçın. (Protein katabolizmasına neden olduğundan).



## 2. Anabolik sürecin sağlanması

- En az 60 tercihan 100-120 Kal/kg özellikle glukozdan olmak üzere enerji sağlanmalı
- 0.5-2 gr/kg dozunda lipid verilebilir.

### 3. *Detoksifikasyon*

- Hemodiyaliz, periton diyalizi, exchange transfüzyon
- Sodyum benzoat → Hippurate
- Sodyum fenil asetat → Fenilasetil glutamin
- Arginin verilebilir.

