

Geniřletilmiř Özet

Tanısal İkilem: Neonatal Yoksunluk Sendromlu Bir Yenidođanda Nonketotik Hiperglisinemi - Bir Olgu Sunumu

Giriř

Neonatal Yoksunluk Sendromu (NYS), özellikle artan opioid salgını dikkate alındığında, giderek büyüyen bir sađlık sorunudur. NYS, uterusta uyuşturucuya maruz kalan yenidođanlarda yoksunluk semptomları ile karakterize edilir ve en sık rastlanan madde opioidlerdir. NYS, solunum sıkıntısı, beslenme güçlükleri ve nöbetler gibi önemli kısa ve uzun vadeli sađlık sonuçlarına yol açabilir. Bu semptomlar iki ciddi yenidođan durumuyla ortak özellikler taşıır: Erken başlangıçlı neonatal sepsis (EBNS) ve Kalıtsal metabolik hastalıklar (KMH), her ikisi de hızlı teşhis ve tedavi gerektirir.

Vaka Sunumu

Söz konusu vaka çalışması NYS teşhisi ve tedavisinin karmaşıklığını ortaya koymaktadır. Yenidođan bir erkek olan denek, uterusta eroine ve metamfetamine maruz kalmıř ve fenobarbital ile tedavi gerektiren NYS semptomları sergilemiřtir. Doğumdan sonraki altıncı günde bebek, yüksek fenobarbital seviyeleri ve morfin uygulamasının birleřik etkilerine atfedilen ve solunum depresyonuna yol açan ani bir Kardiyak Arrest yařamıřtır. Daha sonra çekilen beyin ultrasonografisi kanama, hipoksik iskemik ensefalopati (HİE) veya KMH'yi düşündürmüřtür. Elde edilen ek geçmiř bilgiler, yenidođanın uterusta eroine maruz kalmıř olan büyük kardeřinin de benzer şekilde ani bir Kardiyak Arrest geçirdiđini ve doğumdan sonraki dördüncü günde öldüđünü ortaya koymuřtur. O dönemde kardeřin ölümü uterus içi uyuşturucu maruziyetine bađlı erken başlangıçlı neonatal sepsise bađlanmıřtı. Bu üzücü aile öyküsü, mevcut vakada bir KMH olasılıđının arařtırılmasına yol açtı. Serum amonyak, glikoz ve venöz kan gazı seviyeleri dahil olmak üzere laboratuvar testleri başlangıçta normaldi. Ancak, bebeđin kan serumu, beyin omurilik sıvısı (CSF) ve idrarının yüksek performanslı sıvı kromatografisi (HPLC) analizi, non-ketotik hiperglisineminin (NKH) göstergesi olan yüksek glisin seviyelerini saptamıřtır. Nadir görülen bir KMH olan NKH, glisinin parçalanmasını bozarak vücutta glisin birikimine ve ciddi nörolojik semptomlara yol açar. Bu tanıyı müteakip yapılan hızlı tedaviye rađmen, bebeđin durumu kötüleřti ve yařamının 21. gününde ventilatör (solunum cihazı) kaynaklı pnömoniye (zatürreye) yenik düřtü.

Tartıřma ve sonuç

Yenidođan döneminde NKH'nin tanısı zorluklarla doludur. Semptomları NYS, sepsis, metabolik bozukluklar ve HİE gibi diđer durumların belirtileriyle örtüşerek tanıyı zorlařtırır. Ayrıca, NKH'nin deđiřken sunumu, sađlık hizmeti sađlayıcıları arasında bu nadir hastalıđa iliřkin sınırlı farkındalık ve tanı testleriyle ilgili zorlukların tümü, bu hastalıđın teşhisinin karmaşıklığına katkıda bulunur. Son olarak, yařamı tehdit eden bu hastalıđın tedavi seçeneklerinin sınırlı olması durumu daha da karmařık hale getiriyor. Bu vaka, NYS'li bebekleri deđerlendirirken ayrıntılı bir öykü ve kapsamlı bir fiziki muayenenin kritik öneminin altını çizmektedir. Semptomların NYS'ye ařırı atfedilmesi riski var, bu da potansiyel olarak KMH'ler gibi diđer ciddi sađlık problemlerinin önüne geçebilir. Bu nedenle, sađlık hizmeti sađlayıcılarının bu hassas bebeklerde ciddi sađlık komplikasyonlarını önlemek için yüksek bir řüphne indeksini sürdürmeleri ve diđer ayırıcı tanıları göz önünde bulundurmaları gerekmektedir.