

## **Nadir Bir Akut Böbrek Yetmezliği Nedeni: Primer Hiperokzalüri**

**Serra Sürmeli Döven**<sup>1</sup>, Ali Delibaş<sup>1</sup>, Ali Ertuğ Arslanköylü<sup>2</sup>, Fatih Süheyl Ezgü<sup>3</sup>

Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi <sup>1</sup>Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, <sup>2</sup>Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi, Mersin

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi <sup>3</sup>Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk <sup>4</sup>Çocuk Metabolizma Bilim Dalı ve Çocuk Genetik Bilim Dalı, Ankara

**Giriş:** Primer hiperkozalüri okzalatin aşırı birikimiyle giden glioksalat metabolizmasındaki bozukluklara bağlı olarak gelişen bir hastalıktır. Burada, akut gastroenterite bağlı böbrek yetmezliğiyle başvuran ve çoklu organ yetmezliği nedeniyle mitokondriyal hastalık ön tanısıyla izlenen bir hasta sunulmuştur.

**Olgu:** Dört aylık kız hasta, üç gündür, sarı-yeşil ishal, kusma, öksürük ve hızlı soluma şikayetleriyle başvurdu. Fizik muayenesinde genel durumu orta-kötü, takipne ve dispnesi mevcuttu. Hepatomegali, mezokardiyak odakta 2/6<sup>0</sup> sistolik üfürüm ve ağır derece dehidratasyon bulguları saptandı. Özgeçmişinde iki kere bronşiolit nedeniyle hastanede yattığı, soygeçmişinde anne-baba akrabalığının (hala-dayı çocukları) bulunduğu ve annenin bir düşük yaptığı öğrenildi. Ailede böbrek hastalığı bulunmuyordu.

**Laboratuvar incelemelerinde:** Kan şekeri:62 mg/dl, Üre:234 mg/dl, Kreatinin:10,39 mg/dl, Ürik asit:10,39 mg/dl, Na:145 mEq/L K:3,91 mEq/L, Cl: 98,9 mEq/L Ca:8,58 mEq/L, P:7,81 mg/dl, ALP: 251 U/L, T.protein: 5,99 mg/dl Albumin:4,01 g/dl, LDH:265 U/L, Laktat:27,57 mg/dl (N:4,5-19,8), T.bilirubin:0,13 mg/dl, Lökosit:14700/mm<sup>3</sup>, Hb:7,2 g/dl Hematokrit:%22,2, Trombosit sayısı:390.000/mm<sup>3</sup>, pH:7,23, HCO<sub>3</sub>:7,7 mmol/L bulundu. İdrar incelemesinde dansite: 1006 pH:5,5 glukoz 1(+), protein 1(+), keton 1(+), nitrit (-), Lökosit 3(+) Hgb 3(+) Mikroskopi: 24 eritrosit, 15 lökosit görüldü.

Çocuk Yoğun Bakım Ünitesine yatırılan hastaya İV sıvı-elektrolit tedavisi ve periton diyalizi uygulanmaya başlandı. Ventilatöre bağlandı. Ekokardiyografide mitral yetmezliği ve perikardiyal effüzyon saptandı. Yapılan tetkiklerinde; İdrar-kan aminoasitlerinde plazma sistatyonin düzeyinde artış, Tandem-mass spektrometrede açilkarnitin profilinde C6 hegzanoilkarnitin düzeyi ve C5DC Glutarilkarnitin artmış, idrarda laktik asit ve pirüvik asit düzeyi artmış olarak saptandı. İdrarda şeker, protein ve keton bulunması, hiperglisemi (367

mg/dl) ve hipoglisemileri (57 mg/dl) metabolik hastalık lehine düşündürdü. Genetik mutasyonlar için örnek gönderilerek Mitokondriyal hastalık ön tanısıyla destek tedavileri başlandı. Periton diyalizi sürekli yapılarak ventilatörde izlenen hasta çoklu organ yetmezliği nedeniyle yatışının 31. gününde kaybedildi. Genetik analizi sonucunda AGXT geninden p.Val324fs(c.971-972delTG) (Homozigot) saptanarak hastanın son tanısı Primer Hiperokzalüri tip I olarak konuldu.

Sonuç: Böbrek yetmezliği nedeniyle başvuran, anne-baba akrabalığı bulunan ve sistemik tutulumla giden hastalarda kalıtsal hastalıkların araştırılması gereklidir.