



Yayın No : P-060

Recognize The Rare: Case Report Of Isolated Sulfur Oxidase Deficiency

Hürmet Küçükkatırcı Başkan¹, Allı Çilce², Zeynep Deniz Aydın²

¹Cappadocia University School of Health Sciences, Department of Nutrition and Dietetics

²Independent Researcher

INTRODUCTION

Sulfite oxidase (SO) is an enzyme that converts sulfite into sulfate (1). Isolated sulfite oxidase deficiency (ISOD) is a rare, autosomal recessive disorder of sulfur-containing amino acid metabolism (2).

Medical Nutrition Therapy

Topçu et al.'s (3) study utilized methionine restriction, cysteine and sulfate supplementation in diets, and low sulfur-containing amino acids in treatment. While biochemical responses improved, neurodevelopmental outcomes did not change. Conversely, Tauoti et al. (4) observed significant clinical and biochemical improvements in two patients with mild ISOD following a low-sulfur amino acid diet.

The Ross Metabolic Formula System, Nutrition Support Protocols (ROSS) doesn't provide a dietary protocol for ISOD (5).

PURPOSE

The study aimed to plan medical nutrition therapy for a male infant with sulfite oxidase deficiency, emphasizing its significance in metabolic diseases.

CASE

A 23-month-old male, born at 39 weeks gestation (2900 g), experienced a seizure on the second day of birth, later admitted with pneumonia and diagnosed with ISOD a year ago.

Body weight was 13 kg (50-75 p) and height was 95 cm (97 p).

Recommended Medical Nutrition Therapy

Due to his inability to swallow, a percutaneous endoscopic gastrostomy (PEG) was chosen for feeding. The lack of a defined dietary protocol for ISOD in ROSS is a deficiency for the disease. The dietary approaches available in the literature would be reasonable in this situation (3,4).



XI. ULUSLARARASI BESLENME VE DİYETETİK KONGRESİ

Hacettepe Üniversitesi Sıhhiye Kültür Merkezi - Ankara
10-12 Ekim 2024

XIth INTERNATIONAL NUTRITION & DIETETICS CONGRESS

Hacettepe University Sıhhiye Cultural Center - Ankara
October 10-12, 2024



The approach is essentially similar to the treatment protocol for homocystuniria. Accordingly, the patient's dietary calculations were based on the homocystuniria protocol.

DISCUSSION

Metabolic diseases present risks due to limited nutritional and treatment options (6). While the patient's weight is normal, ongoing monitoring is essential to prevent malnutrition.

CONCLUSION

Metabolic diseases are diseases have many unknowns and are treatable when recognized. Medical nutrition therapy is a crucial treatment method that can significantly enhance a patient's quality of life.

Recommended Daily Amounts of Methionine, Cystine, Protein and Energy for Children with Homocystuniria (5)

Yaş aralığı	Metionin (mg/kg)	Sistin (mg/kg)	Protein (g/gün)	Enerji (kkal/gün)	Sıvı (ml/gün)
1-4 yaş	10-20	100-200	≥30	1300 (900-1800)	900-1800

Recommended Medical Nutrition Therapy

Ürünler	Miktar	Enerji (kkal)	Protein (g/gün)	Metionin (mg)	Sistin (mg)
Bebelac 4	16 ölçek	336	6.93	160	85
Hom2 Prima	8 ölçek	120	27.52	-	1244
Fantomalt	8 ölçek	160	-	-	-
Basic p	100 g (≈24 ölçek)	532	-	-	-
TOPLAM		1148 kkal	34.45 g	160 mg	1329 mg
Karışımın Hazırlanışı			Karışımın verilme sıklığı		
200 ml kaynatılmış ılıtılmış suya 2 ölçek Bebelac-4 (60 cc sıvı) + 1 ölçek Hom2 (50 cc sıvı) + 3 ölçek Basic p (90 cc sıvı) + 1 ölçek Fantomalt eklenir.			Hazırlanan karışım üç saat aralıklarla (08:00 – 11:00 – 14:00 – 17:00 – 20:00 – 23:00 – 02:00 – 05:00) olmak üzere 200 ml * 8 kez = 1600 ml PEG'den verilir.		
Aynı karışımın gün içerisinde 8 kere hazırlanması gereklidir.					



	<p>Her beslemeden sonra tüpten 50 ml temiz su geçirilir.</p> <p>Her beslemede beslenme tüpü kalıntı açısından, beslenme bölgesi enfeksiyon açısından kontrol edilmelidir.</p>
--	---

Anahtar Kelimeler: medical nutrition therapy, metabolic disorders, rare disease, sulfite oxidase

Nadir'i Fark Et: İzole Sülfıt Oksidaz Eksikliği Olgu Sunumu

Hürmet Küçükkatırcı Baykan¹, Allı Çilce², Zeynep Deniz Aydın²

¹Kapadokya Üniversitesi Sağlık Bilimleri Yüksekokulu Beslenme ve Diyetetik Bölümü

²Bağımsız Araştırmacı

GİRİŞ

Sülfıt oksidaz (SO), sülfıtın sülfata oksidasyonunu sağlayan enzimdir (1). İzole sülfıt oksidaz eksikliği (ISOD) nadir görülen, otozomal çekinik geçişli, sülfür içeren amino asit metabolizması bozukluğudur (2).

Tıbbi Beslenme Tedavisi (TBT)

Topçu ve ark. (3) tarafından gerçekleştirilen bir çalışmada; diyetle metiyonin kısıtlaması, sistein ve sülfat desteği yapılmış ve düşük sülfür içeren amino asitler tedavide kullanılmıştır. Biyokimyasal yanıtta olumlu gelişmelere rağmen nörogelişimsel sonuç ve prognoz değişmemiştir. Tauoti ve ark. (4) tarafından gerçekleştirilen bir diğer çalışmada, hafif izole SO eksikliği olan iki hastada düşük sülfür içeren amino asit içeren diyet tedavisi ile klinik ve biyokimyasal olarak anlamlı iyileşme rapor edilmiştir.

The Ross Metabolic Formula System, Nutrition Support Protocols'de (ROSS) sülfıt oksidaz için tanımlanmış diyet protokolüne rastlanılmamıştır (5).

AMAÇ

İzole sülfıtoksidaz eksikliği olan erkek bebeğin TBT'sinin düzenlenmesi, metabolik hastalıklarda TBT'nin önemine dikkat çekmektir.

OLGU

23 aylık erkek, 39 haftalıkken normal doğum (2.900 g) ile doğmuş, doğduğu 2. gün nöbet geçirmiştir. Bunun üzerine küveze alınmış (51 gün) ve entübe edilmiştir. Bir yıl önce pnömoni şikâyeti ile hastaneye başvurmuş ve ISOD tanısı konulmuştur.



Vücut ağırlığı 13 kg (50-75 p), boy uzunluğu 95 cm (97 p)'dir.

Hastaya Önerilen Tıbbi Beslenme Tedavisi

Hastanın yutma fonksiyonu yoktur bu yüzden perkütan endoskopik gastrostomi (PEG) ile beslenmesine karar verilmiştir. ROSS'da ISOD için tanımlanmış diyet protokolünün olmaması hastalık için bir eksikliklerdir. Bu durumda, literatürde var olan diyet yaklaşımlarından faydalanmak mantıklı olacaktır (3,4). İlkeleri itibari ile bu yaklaşım homosistüneri hastalığının tedavi protokolüne benzemektedir. Bu doğrultuda, hastanın diyet hesaplamaları homosistünerinin protokolüne göre yapılmıştır.

TARTIŞMA

Metabolik hastalığı olan bireyler beslenememe, tedavi seçeneklerinin kısıtlı olması gibi sebeplerle malnütrisyondan risk altındadır (6). Olgunun mevcut durumda vücut ağırlığı normal aralıktadır fakat malnütrisyondan riski altında olduğu unutulmamalı ve hasta izlemi titizlikle gerçekleştirilmelidir.

SONUÇ

Metabolizma hastalıkları, birçok bilinmeyen olan fark edildiğinde ise tedavisi mümkün hastalıklardır. Tedavinin temel taşlarından biri de TBT'dir. TBT ile hastanın yaşam kalitesi artırılabilir.

Homosistünerili Çocuklar İçin Önerilen Günlük Metionin, Sistin, Protein ve Enerji Miktarları (5)

Yaş aralığı	Metionin (mg/kg)	Sistin (mg/kg)	Protein (g/gün)	Enerji (kkal/gün)	Sıvı (ml/gün)
1-4 yaş	10-20	100-200	≥30	1300 (900-1800)	900-1800

Hastaya Önerilen Tıbbi Beslenme Tedavisi

Ürünler	Miktar	Enerji (kkal)	Protein (g/gün)	Metionin (mg)	Sistin (mg)
Bebelac 4	16 ölçek	336	6.93	160	85
Hom2 Prima	8 ölçek	120	27.52	-	1244
Fantomalt	8 ölçek	160	-	-	-
Basic p	100 g (≈24 ölçek)	532	-	-	-
TOPLAM		1148 kkal	34.45 g	160 mg	1329 mg



XI. ULUSLARARASI BESLENME VE DİYETETİK KONGRESİ

Hacettepe Üniversitesi Sıhhiye Kültür Merkezi - Ankara
10-12 Ekim 2024

XIth INTERNATIONAL NUTRITION & DIETETICS CONGRESS

Hacettepe University Sıhhiye Cultural Center - Ankara
October 10-12, 2024



Karışımın Hazırlanışı	Karışımın verilme sıklığı
<p>200 ml kaynatılmış ılıtılmış suya 2 ölçek Bebelac-4 (60 cc sıvı) + 1 ölçek Hom2 (50 cc sıvı) + 3 ölçek Basic p (90 cc sıvı) + 1 ölçek Fantomalt eklenir.</p> <p>Aynı karışımın gün içerisinde 8 kere hazırlanması gereklidir.</p>	<p>Hazırlanan karışım üç saat aralıklarla (08:00 – 11:00 – 14:00 – 17:00 – 20:00 – 23:00 – 02:00 – 05:00) olmak üzere 200 ml * 8 kez = 1600 ml PEG’den verilir.</p> <p>Her beslemeden sonra tüpten 50 ml temiz su geçirilir.</p> <p>Her beslemede beslenme tüpü kalıntı açısından, beslenme bölgesi enfeksiyon açısından kontrol edilmelidir.</p>

Anahtar Kelimeler: metabolizma hastalıkları, nadir hastalık, sülfid oksidaz, tıbbi beslenme tedavisi

KAYNAKÇA:

NOT: *Bu vaka 6 Mayıs-8 Mayıs 2024 tarihleri arasında Erciyes Üniversitesi Pediatri Nöroloji servisinde alınmıştır. Vaka şu anda farklı bir hastanede tedavi görmektedir.

*Vakanın sunulabilmesi için hastanın ailesinden sözlü onam alınmıştır.

KAYNAKLAR

1. Rugar CA, Gillet J, Gordon BA, et al. Isolated sulfite oxidase deficiency. *Neuropediatrics* 1996;27:299-304.
2. Ezgü FS, Hasanoğlu A, Tümer L. Molibden kofaktör ve izole sülfid oksidaz eksikliği. *T Klin J Pediatr* 2001;10:113- 117.
3. Topcu M, Coskun T, Haliloglu G, et al. Molybdenum cofactor deficiency: report of three cases presenting as hypoxic-ischemic encephalopathy. *J Child Neurol* 2001;16:264-270.
4. Tauati G, Rusthoven E, Depont E, et al. Dietary therapy in two patients with a mild form sulphite oxidase deficiency. Evidence for clinical and biological improvement. *J Inher Metab Dis* 2000;23:45- 53.
5. Acosta P, Yannicelli S. *The Ross Metabolic Formula System, Nutrition Support Protocols*, 4th Edition.
6. Koletzko B, Shamir R. Editorial: Disease-associated malnutrition in paediatric patients must be diagnosed and treated. *Curr Opin Clin Nutr Metab Care* 2022;25(3):186-187.