



NUH NACİ YAZGAN ULUSAL SAĞLIK BİLİMLERİ KONGRESİ

3-4 MAYIS 2024

NUH NACİ YAZGAN ÜNİVERSİTESİ - KAYSERİ

SAĞLIKLI VE AKTİF YAŞAM



www.nnysaglikkongresi.org

ATLAX

KONGRE KİTABI

ISBN NO: 978-625-97982-0-2



info@nnysaglikkongresi.org



www.nnysaglikkongresi.org



[nnysaglikkongresi](https://www.instagram.com/nnysaglikkongresi)

Sözel Bildiri

**NADİR HASTALIKLARDA FARKINDALIK YAŞATIR: SANDHOFF HASTALIĞI
OLGU SUNUMU****ALLI ÇİLCE | HÜRMET KÜÇÜKKATIRCI BAYKAN | MÜMİNE KÜBRA SERÇE
SARITAŞ**

Kapadokya Üniversitesi

aallicilce@gmail.com | hurmet.kucukkatirci@kapadokya.edu.tr | kubra.serce@kapadokya.edu.tr

Amaç: Bu özet bildirinin amacı, Sandhoff hastalığında tıbbi beslenme tedavisi çalışmalarının yetersizliğine dikkat çekmek ve nadir hastalıklara yönelik farkındalık oluşturmaktır.

Ana Metin: Sandhoff; sinir hücrelerinde ilerleyici şekilde yıkıma neden olan otozomal resesif geçişli, metabolik, nadir bir hastalıktır. Sandhoff hastalığında insan vücudunda yağ ve şekeri parçalamakla görevli hekzozominidaz A, B enzimleri eksiktir (1). Bu durum, yağın ve şekerin beyinde depolanmasına ve zamanla organların işlevlerini yitirmesine neden olmaktadır (1). Sandhoff hastalığı; yaşa bağlı olarak akut infantil, subakut juvenil ve geç başlangıçlı Sandhoff olmak üzere üç farklı tipte görülmektedir (1).

Vaka: S.H.A. 2 yaş 8 aylık erkek hasta, yaşının ilk 8 ayında belirti göstermezken, daha sonra yürüme ve hareket etmede zorlanma, otururken sabit duramama, kafasını dik tutamama ve obje takibinin olmaması gibi bulgularla epilepsi nöbeti geçirerek pediatri nöroloji servisine yönlendirilmiştir. Hastanın spontan vajinal yol ile geç miadında 2000 gr doğduğu, birinci dereceden akraba olan anne ve babanın altıncı çocuğu olduğu, baş boyun kontrolünün olmadığı ve ailenin ilk çocuğunu da akut infantil Sandhoff hastalığı nedeniyle kaybettiği öğrenilmiştir. Hastanın fizik muayenesinde vücut ağırlığı 7 kg (<3 p.), boyu 100 cm (>97 p.), baş çevresi 50 cm (50-75 p.)'dir. Hasta, son 4 ayda 2 kilo kaybetmiştir. Screening Tool for Risk on Nutritional Status and Growth-Kids (STRONG-Kids) değerlendirilmesine göre hasta yüksek malnütrisyon riski altındadır. Hasta, pediatri nöroloji servisinde tedavi görmektedir. Tıbbi beslenme tedavisi kapsamında, hastaya Fortini 1.0 Multi Fibre (3x1) başlanılmıştır. Ancak, hastanede kaldığı süreçte hastada disfaji gelişmiş ve hasta günlük olarak sadece 1 kutu enteral ürün tüketebilmiştir. Disfaji gelişen hastanın perkütan endoskopik gastrostomi (PEG) ile beslenmesine karar verilmiş ve hastanın yoğun bakım ünitesine yatırışı gerçekleştirilmiştir. Hasta, yoğun bakımda takibi esnasında kusma, bradikardi, gastroenterit ve kolit şikayetleri yaşamıştır. Aspirasyon pnömonisi yaşayan hasta, bu sürecin sonunda entübe edilmiştir.

Tablo 1. Hastaya Önerilen Tıbbi Beslenme Tedavisi

Hastanın toplam enerji gereksinimi: $(89 \times \text{ağırlık [kg]} - 100) + 20 = 543 \text{ kkal}$	
Total Parenteral Nutrisyon (TPN) (Santral ven)*	Enteral Beslenme (PEG)
Toplam enerji: 420 kkal	Toplam enerji: 150 kkal
Non-protein enerji/ Azot oranı: 190/1	Enteral Ürün: 150 ml Pediasure Peptit**

*Hastanın mevcut enerji alımının toplam enerji gereksiniminin %55'ini karşılaması, kusma, gastroenterit, kolit ve aspirasyon şikayeti yaşamaması sebebiyle hastaya ek olarak TPN önerilmiştir.

** Hidrolize protein içeriği; %70 whey, %30 kazein olan, orta zincirli yağ asitlerini (MCT) içeren malabsorbsiyon durumunda kullanılan enteral üründür. Hastanın mevcut durumunun iyiye gitmesi, gastroenterit ve kolit şikayetlerinin azalması ile birlikte enteral beslenmenin tedricen artırılması, enteral beslenmenin toplam enerji gereksiniminin minimum %75'ini karşılaması ile birlikte TPN'nin kesilmesi planlanmaktadır.

Sonuç: Akut infantil Sandhoff, hastalığının en yaygın görülen tipidir (1). Hasta infantil tipindeki klinik bulguların birçoğunu taşımaktadır. Yapılan bir çalışmada Sandhoff'lu farelere mığlstat ve ketojenik diyet tedavisi uygulanmıştır (2). Bunun sonucunda, kardiyak fonksiyonlar ve nöbet kontrolünde iyileşme izlenmiştir (2). Ancak çalışmalar yeterli değildir. Nadir hastalıklara yönelik çalışmalar artırılmalı, hastaların yaşama katılımı sağlanmalıdır. Günümüzde Sandhoff hastalığının etkin bir tedavisi bulunmamaktadır. Riskli aileler başta olmak üzere ailelere genetik danışmanlık verilmesi, prenatal tanı olanağının sağlanması ve diyetisyenlere tıbbi beslenme tedavisine yönelik eğitim verilmesi hastalığın farkındalığına yönelik atılacak adımlar arasında sayılabilir.

Not: Bu vaka 13.11.2023-19.12.2023 tarihleri arasında Erciyes Üniversitesi Pediatri Nöroloji servisinde alınmıştır.

Anahtar Kelimeler: Sandhoff hastalığı, Nadir hastalıklar, Beslenme desteği