

SİNİR SİSTEMİ ve KAS HASTALIKLARINDA BESLENME

Prof. Dr. Nurcan Yabancı Ayhan



1

Nörolojik Hastalıkları Olan Çocuklarda Obezite Nedenleri

Hareketsizlik

Harcanan enerjinin alınan enerjiden az olması.



2

Nörolojik Hastalıkları Olan Çocuklarda Malnutrisyon Nedenleri

- Beslenme zorlukları
 - Besin çiğneme zorluk
 - Besin yutmada zorluk
 - Yemeği geri çıkarma
 - Dişleri sıkma
- Yetersiz besin alımı



RETT SENDROMU

Rett sendromu (RS)

- X'e bağlı dominant geçişli,
- kızlarda görülen,
- İlerleyici nörogelişimsel bozukluktur

Kadınlarda entelektüel
engelliliğin Down sendromundan
sonra en yaygın 2. nedeni

Rett sendromu ilk kez Avusturyalı pediyatrist Andreas Rett tarafından 1966'da "çocuklukta beyin atrofisi" olarak tanımlanmıştır. Hagberg ve arkadaşlarının 1983'de "kızlarda otizm, demans, ataksi, amaçlı el kullanımı kaybı ile giden ilerleyici bozukluk" olarak tıp literatüründe yerini almıştır.

4

RETT SENDROMU

Epidemiyoloji

Mental retardasyona yol açan sık görülen hastalıklar arasında sayılır.

RS prevalansı, 10-22 bin kızda 1'dir.
Ortalama değer 1/10 bin - 15 bin

Çok az sayıda erkek olgu görülmektedir.
(Erkeklerde genelde ölümcüldür)

5

RETT SENDROMU

Belirtiler



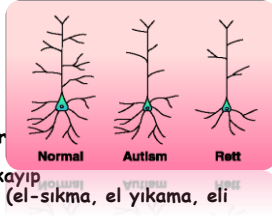
- RS'li çocuklar, 6-18 aylık olana kadar normal veya normale yakın bir gelişim gösterirler. Bu süreden sonra çocuk, geçici durgunluk veya gerileme sürecine girer, iletişim kurma becerisini yitirir ve ellerini bir dillek dilermişçesine birbirine kenetler.

6

RETT SENDROMU

Belirtiler

- Çoğunlukla kızlarda görülür
- Baş çevresinde bozukluk
- Bilişsel el hareketlerinde kayıp
- Stereotipik el hareketleri (el-sıkma, el yıkama, eli ağza götürme)
- Konuşma kaybı
- Kötü koordinasyon, ataksi/koordinasyon kaybı, apraksi/ fiziksel yeterliliği ve hareket etme arzusu olmasına rağmen, bөгrenilmiş anlamlı hareketleri gerçekleştirme yeteneğinin kaybı olarak görülen bir nörolojik bozukluktur.
- Solunum düzensizliği
- Nöbetler
- BOS düşüklüğü ve sinirlerin normal gelişiminin bozulması



RETT SENDROMU

Beslenme Sorunları

- Yutma problemleri,
- Çiğneme zorlukları,
- Besinleri geri çıkarma,
- Dişlerini sıkma,
- Besinleri ağıza kendilerinin götürememesi,
- Enerji harcamada dengesizlik.



Rett Sendromu Beslenme Tedavisi

Temel İlkeler:

1. Enfeksiyonlara karşı direncin artırılması
2. Büyüme ve gelişmenin sağlanması
3. Diyeti çocuğun yaşına, ağırlığına, aktivitesine ve genel klinik durumuna göre ayarlanması
4. Artan enerji gereksiniminin karşılanması
5. Malnütrisyonun oluşmaması (erken tanılarda), oluşmuş olanlarda da en uygun beslenme tedavisinin ve beslenme desteğinin yapılması

Rett Sendromu Beslenme Tedavisi

Besin Alımını Zorlaştıran Etmenler:

1. Besin çiğneme zorluk
2. Besin yutmada zorluk
3. Besini geri çıkarma ve dişleri sıkma



- ✓ Sıvı besinler az ve sık verilerak yutma işlevi kolaylaştırılır
- ✓ Günlük öğün sayısı artırılır, gece beslenme tedavisi verilir (enteral ürünle uykuda besleme)
- ✓ Yüksek enerjili, yaşa uygun miktarda iyi kalite protein
- ✓ Yüksek yağ (%30-40)
- ✓ D vit, B vit kompleksi, C vit, Ca ve karnitin (50-100 mg/kg/gün)

RETT SENDROMU

Beslenme Tedavisi

- Çiğneme zorlukları olduğundan besinler sıvı olarak verilmelidir.
- Yutma işlevini kolaylaştırmak amacıyla hastalar az az ve sık sık beslenmeli, öğün sayısı artırılmalıdır.
- Bu çocuklarda istemsiz hareketlerin çok fazla olmasından dolayı enerji harcaması genellikle yüksektir.

RETT SENDROMU

Beslenme Tedavisi

- Karnitin'in iletişim becerileri, uyku düzeni, konsantrasyon ve hareketlilik üzerinde olumlu etkilerini gösteren çalışmalar vardır.
- Rett Sendromlu hastalarda günde 50-100 mg/kg karnitinini diyetle eklenmesi olumlu etki gösterir.

RETT SENDROMU

Beslenme Tedavisi

- Rett hastası olan bir çocuğa karnitin terapisi yapılmış; önce 75mg/kg/gün karnitin verilmiş ve daha sonra 150mg/kg/gün'e çıkarılmış.
- Sonuç olarak; uyku süresi, kas hipotonisi, fiziksel aktivite, iletişim fonksiyonlarında düzelme gözlenmiştir.

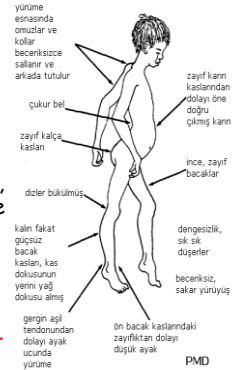
Pöhl E, Sperl W, Wermuth B, Colombo JP. Carnitine deficiency and carnitine therapy in a patient with Rett syndrome

13

MUSKÜLER DİSTROFİ

Alt motor nöronda yapısal anormallik olmaksızın, iskelet kaslarının progresif dejenerasyonu ile karakterize, kaslarda güçsüzlük ve atrofiye sebep olan, genetik bir grup hastalıktır.

X'e bağlı resesif geçişlidir. Xp21 geninde sorun vardır. Etkilenen protein **distrofindir**.



14

MUSKÜLER DİSTROFİ Duchenne/Becker Distrofisi



- **HASTALIĞIN BELİRTİLERİ:** hasta yürümeye başladığından itibaren sık düşme, koşamama gibi belirtilerdir. Kas gücü kaybı ilk olarak kalça çevresindeki kaslarda başlar. Bu nedenle ilk belirtiler yokus ve merdiven çıkamaz, oturduğunuz yerden kalkmanız etkiler. Zorlu yürüyüş ve kosma, sıklıkla düşme, yorgunluk, kas filerinde bozulma, pseudohipertrofi (Kas hacimce artar ama işlevsel olarak zayıflar.) hastalığın belirtilerindedir.
- **HASTALIĞIN SEYRİ:** Hasta çocuğun giderek normal yolda yürütmesi zorlaşır, sıklıkla düşer. Omuz çevresindeki kaslar etkilendiği zaman kollarda zayıflık ortaya çıkar. Hastalar 10 yaşına geldiklerinde yürüyemeye başlar ve tekerlekli sandalyeye bağımlılık olur. En son olarak solunum ve gövde kasları etkilenir.
- **HASTALIĞIN TEDAVİSİ:** Hastalığı tam tedavi etmemekle beraber bugün için kortikosteroidler, uygulanması bilimsel çevrelerce kabul edilmiş tek ilaç tedavisidir. Halen çalışmaları süren ekzon atlama tedavisi umutları artırmıştır ve halen çalışma sonuçları beklenmektedir. Kök hücre tedavisi ancak gelecek için umut taşımaktadır.

15

MUSKÜLER DİSTROFİ Duchenne/Becker Distrofisi

Beslenme Tedavisi

- Hareket yeteneklerinin azalması obeziteye neden olabilir.
- Günlük enerji alımları kilosuna göre ayarlanmalı, -Yüksek posalı ve dengeli bir diyet verilmelidir.
- Sıvı tüketimine dikkat edilmelidir.
- Egzersiz programları ile yaşam kolaylaştırılmalıdır.

16

MUSKÜLER DİSTROFİ Duchenne/Becker Distrofisi

Beslenme Tedavisi

- Boya göre ağırlık ya da } 10-85. persentil olduğunda
• Yaşa göre BKİ } beslenme durumu iyi
- Boy ölçülemediği için BKİ bilinmiyorsa yaşa göre ağırlık kullanılabilir ancak vücut kompozisyonları değiştiği için standart büyüme eğrilerinin kullanılması optimal değil Hastalık için geliştirilmiş bazı büyüme eğrileri mevcut
- Yaşa göre kalsiyum alımı ve serum 25-hidroksi-vitamin D düzeyi düşüğe suplementasyon düşünülmelidir.

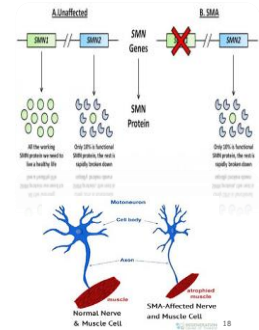
Lancet Neurol. 2018 Mar;17(3):251-267
Pediatrics. 2018 Oct;142(Suppl 2):S53-S61

17

SPİNAL MUSKULAR ATROFİLER

- SMA, kalıtım modeli olarak; otozomal resesif, X'e bağlı resesif veya otozomal dominant geçişli olan kalıtsal nöromusküler hastalıklar grubudur.

- Hastalık, 5q11.2-13.3 kromozom bölgesinde bulunan "survival motor neuron (SMN)" genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkmakta, hastaların %90-98'inde SMN1 geninin yedinci ve sekizinci ekzonlarında homozigot delesyonlar görülmektedir



18

SPİNAL MUSKULAR ATROFİLER

EPİDEMİYOLOJİ:

- Spinal Musküler Atrofi (SMA) dünyada sık görülen, otozomal resesif geçişli nörodejeneratif bir hastalıktır.
- Türkiye'de insidansı 1/8000'dir.

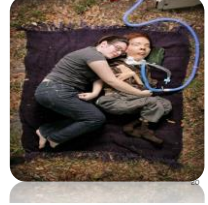


19

SPİNAL MUSKULAR ATROFİLER

BELİRTİLER:

- Hastalarda motor nöronların dejenerasyonu sonucu simetrik kas zayıflığı ortaya çıkmakta ancak hastalığın başlangıç yaşı ve klinik şiddeti değişiklik göstermektedir (tip I-IV SMA).
- Hastalığın en şiddetli formunda (tip I SMA) hastalar doğumu takiben iki yıl içinde kaybedilirken daha hafif formlar (tip III ve IV SMA) erişkin/erilgin dönemde ortaya çıkmakta ve ileri evrelerde hastalar tekerlekli sandalyeye bağımlı hale gelmektedirler.
- Alt ekstremitelerde güçsüzlük görülür
- Hipotoni vardır
- Paradoksal solunum görülür.
- Ekstraokuler kaslar ve kalp kası etkilenmez.
- Zeka normaldir.



SPİNAL MUSKULAR ATROFİLER

Vücut kompozisyonu:

- Yağ kütlesi ↑
- Yağsız vücut kütlesi ↓
- Kemik mineral yoğunluğu ↓



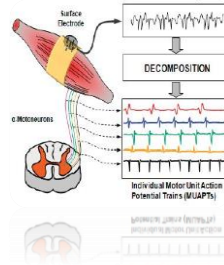
- Boy, vücut ağırlığı ve BKİ düşük-normal, bazı hastalar hafif şişman, obez
- Kas miktarı ve kalitesi hastalığın derecesi ile ilişkilidir.
- Dinlenme metabolizma hızı sağlıklı bireylere göre düşük
- Enerji gereksinmesi düşük olabilir, ağırlığa ve vücut kompozisyonuna göre takip edilmeli

21

[Neuromuscul Disord.](#) 2016 Jul;26(7):395-404

SPİNAL MUSKULAR ATROFİLER

TEŞHİS:



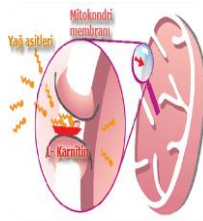
- Kan testi yapılarak genetik mutasyon tespit edilebilir.
- Kan testiyle tipleri de %90 oranında belirlenebilir ama emin olabilmek için kas biyopsisi veya Elektromiyografi (EMG) uygulanabilir.

22

SPİNAL MUSKULAR ATROFİLER

TEDAVİ:

- Yapılan çalışmalar SMA hastalarında Karnitin (50 mg/kg) metabolizmasının bozulduğunu göstermektedir.
- Karnitinin esas işlevi uzun zincirli yağ asitlerini mitokondri matrisine transfer etmektir.
- Karnitin, karaciğer ve böbreklerde metionin ve sisteinden sentezlenir.
- Kas dokusuna enerji sağlar ve kasın çalışma hızını artırır.



23

Spinal Muskular Atrofiler (SMA)

Beslenme Tedavisinde Amaç:

- İdeal vücut ağırlığını koruyarak, şişmanlığı ve malnütrisyonu önlemek
- Hastalığın ilerlemesini (aşırı kilo kaybı) az da olsa iletirmek ve bireyin beslenme alışkanlıklarına uygun beslenme desteği sağlamaktır.
- Yetersizliği görülebilen besin öğeleri:
 - α-linolenik asit
 - Linoleik asit
 - A vitamini
 - D vitamini
 - K vitamini
 - Folat
 - Kalsiyum
 - Demir
 - Magnezyum

Spinal Muskular Atrofiler (SMA)

Beslenme Sorunları:

- SMA'lı hastaların yetersiz beslenmeleri kas protein kaybına, aktivite azlığına, güçsüzlüğe aşırı enerji de kilo almına, hareket azlığına, toraks kapasitesinde azalmaya ve yatağa bağımlıya neden olmaktadır.
- Emme, yutma, çiğneme güçlükleri, ruminasyon (yutulan besinin karın kaslarının aşırı kasılması ile ağza gelmesi ve çiğnenip yeniden yutulması) ve besin reddi şeklinde kendini gösterir.

Tedavi:

- AS
- AS + Aynaya göre ek besin
- AS + Enteral ürün + B₁₂ + Folik asit
B₁₂: 0-1 yaş 0.3-0.5 µg , >1 yaş 0.7-2.0 µg
Folik asit: 0-1 yaş 25-35 mg , >1 yaş 50-200 mg

Spinal Muskular Atrofiler (SMA)

Öneriler:

- Çocuklar düzenli ve öğün atlamadan beslenmelidir, normal öğünler içinde yemek yeme alışkanlığı kazandırılmalıdır
- İyi bir beslenme alışkanlığı için çocuğa her besin grubundan yedirilmelidir
- Süt ve et grubu önplana çıkarılmalı, sebze-meyve verilerek de sindirim sisteminin sağlıklı çalışması hedeflenmelidir
- Yiyecekler tabağına, ihtiyacından fazla konmamalıdır
- Ara öğünlere şeker, bisküvi, çay, gazoz, kolalı içecekler verilmemelidir
- Çocuğun gelişmesi için kendi kendine yeme alışkanlığı kazandırılmalıdır

Spinal Muskular Atrofiler (SMA)

Öneriler:

- Sevmediği besinler konusunda ısrar etmeyip aynı gruptaki benzer besinlerden verilmelidir
- 1 yaş ve üstü çocukların beslenmesinde amaç normal sağlıklı büyüme ve gelişmeyi sağlamaktır
- En önemli de bu yaş grubu çocukların enfeksiyonlardan korunmasıdır
- Çocuğun iyi bir yemek alışkanlığı kazanması, yeterli ve dengeli beslenmesi, bazı besinleri hergün tüketmesi ile olanaklıdır
- Yiyecekler çocuğa cazip kılınmalı ve görünüş, lezzet olarak iştahını açmalıdır

SPİNAL MUSKULAR ATROFİLER

BESLENME TEDAVİSİ:

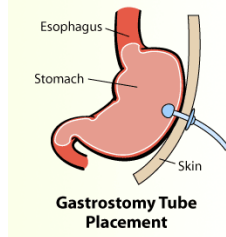
SMA olan bebeklerde emme güçlüğü vardır, bu bebekler büyüdükçe çiğneme ve yutma güçlüğü yaşayabilirler. Bu gibi olumsuz koşullardan dolayı yetersiz beslenme görülebilir. Bunu engellemek için bazı SMA'lı hastalara enteral beslenme önerilebilir.



SPİNAL MUSKULAR ATROFİLER

SMA hastalarında gastrostominin faydaları:

- Ağırlıkta artma,
- Gastroözofagial reflüde azalma,
- Aspirasyon pnömonisi epizodlarında ve hastaneye yatışta azalma,
- Ölüm riskinde anlamlı azalma



AMYOTROFİK LATERAL SKLEROZ (ALS)

- Amyotrofik lateral skleroz (ALS) esas olarak serebral korteks, beyin sapı ve spinal korddaki motor nöronları etkileyen progresif seyirli nörodejeneratif bir hastalıktır.

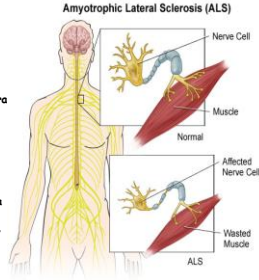
- Prevelansı 1-9/100.000'dir.

AMYOTROFİK LATERAL SKLEROZ (ALS)

BELİRTİLER: Genellikle bir kolda ya da bacakta güçsüzlük ya da incelmeye, hastanın fark ettiği ilk belirti olur. Örneğin, kalem tutmak, düğme ilikleme, çanta taşımak zorlaşır; ya da hasta yürürken tökezler.

TEŞHİS: Teşhis asılı olarak klinik belirti ve bulgulara dayanarak konur. Tanıya yardımcı olan yöntem elektromiyogramdır (EMG). Başka hastalıklarla karışabileceğinden, manyetik rezonans görüntüleme (MR), bazı kan ve idrar tetkikleri gerekebilir.

TEDAVİ: Riluzolün hastalığın ilerlemesini yavaşlattığı, hastanın ömrünü uzattığı, hastanın daha uzun süre yaşamasını sağladığı kanıtlandı. Ancak, maalesef ALS'nin henüz kesin tedavisi yok. Yine de, yeni ilaç çalışmaları yoğun olarak sürüyor.



21

AMYOTROFİK LATERAL SKLEROZ (ALS)

Malnütrisyon risk faktörleri:

- Bulber nöronlardaki dejenerasyonun çiğneme ve oral hazırlıkta zorluklara, disfajiye ve öğünün tamamlanması için gereken sürenin uzamasına sebep olması,
- Psikososyal distres, depresyon ve çoklu ilaç kullanımına bağlı anoreksi,
- Abdominal ve pelvik kaslarda zayıflama, fiziksel aktivitenin kısıtlanması,
- Hastaların sıvı alımını kısıtlaması ve düşük diyet lifine bağlı olarak görülen konstipasyonun besin alımını indirekt yoldan etkilemesi,
- Yağsız vücut kütleindeki azalmaya rağmen solunum yükü ve AC enfeksiyonlarına bağlı enerji gereksinmesinin artması
- Bilşel disfonksiyon (hastaların %20-50'si), frontotemporal demans

Clin Nutr. 2018 Feb;37(1):354-396 - ESPEN guideline clinical nutrition in neurology

32

SEREBRAL PALSİ (SP)

- Serebral Palsi (SP), gelişimini sürdürmekte olan beyin dokusunda oluşan hasar nedeniyle ortaya çıkan kalıcı hareket ve postür bozukluğu ile karakterize, istemli motor fonksiyonlardaki yetersizliktir.
- SP insidansı pek çok toplumda ortalama olarak 1000 canlı doğumda 2-3 olarak bildirilmiştir.
- Türkiye'de SP prevalansının 1000 canlı doğumda 4.4 olduğunu bildiren çalışmalar yapılmıştır.



33

SEREBRAL PALSİ (SP)

RİSK FAKTÖRLERİ:

PRENATAL DÖNEM

- Kalıtsal hastalıklar, akrabalık
- Maternal intrauterin enfeksiyonlar (Rubella, herpes, toksoplazmozis)
- Annenin metabolik hastalıkları (Diyabet, hipo/hipertiroidi, gebelik toksemisi)
- İntrauterin anoksi kaynağı ya da fetüsün kan akımının azalması
- Rh uyumsuzluğu - ABO ve Rh uyumsuzluğu sonucu kernikterus gelişmesi
- İlk trimesterde radyasyona maruziyet
- Kimyasal zehirlenme (Alkol, sigara)

PERİNATAL DÖNEM

- Prematürite <36 hafta
- Düşük doğum ağırlığı (<2500gr)
- Zor/müdahaleli doğum
- İntrakranial kanama
- Travma, Enfeksiyon
- Bradikardi ve hipoksi

POSTNATAL DÖNEM

- Travma
- Enfeksiyon (Ensefalit, menenjit, sepsis, absse)
- İntrakranial kanama
- Kaagulopatiler
- Konvülsiyonlar
- Hiperbilirubinemi

34

SEREBRAL PALSİ (SP)

BELİRTİLERİ:

- Hareket güçlüğü
- Spastisite (kaslarda aşırı gerginlik)
- Kaslarda güçsüzlük
- Denge kusuru
- İstem dışı hareketler
- Zeka sorunları
- Dikkat ve algı bozuklukları
- Havale (nöbet)
- Görme bozukluğu ve şaşılık
- İşitme sorunları
- Konuşma güçlüğü
- Beslenme bozukluğu ve büyüme geriliği
- Salya akıtma
- Diş çürükleri



35

SEREBRAL PALSİ (SP)



TEŞHİS:

- Bebeğin tiz sesle ağlaması
- Üç aydan sonra ellerini yumruk şeklinde tutmaya devam etmesi, gövde kasılmaları
- Emmemesi, iyi yutamaması
- Üç aya kadar başını tutamaması, sekiz aya kadar yüzüstü duruştan sırt üstü dönememesi

36

SEREBRAL PALSİ (SP)

SP'de Beslenme Sorunları:

- Yutma ile ilgili problemler
- Özofageal problemler
- Gastroözofageal reflü (GÖR)
- Disfaji
- Reddedici beslenme davranışları olarak sıralanabilir.



SEREBRAL PALSİ (SP)

SP'de Beslenme Tedavisi:

- Hastanın gereksinimleri belirlenmeli ve ona göre düzenli bir beslenme planı yapılmalıdır.
- Yutma gücünü düşünülerek ona uygun yumuşak besinler tercih edilmelidir.
- Çok sıvı olmaması için verilen besinlere pirinç unu karıştırılarak yiyecekler koyulaştırılabilir.
- Sık aralıklarla ve az miktarda beslemenin etkili olduğu ortaya konmuştur.
- Hastanın postürü de çok önemlidir. Beslenme sırasında ve sonrasında hastanın en azından mide boşalana kadar dik pozisyonda tutulması da faydalıdır.

