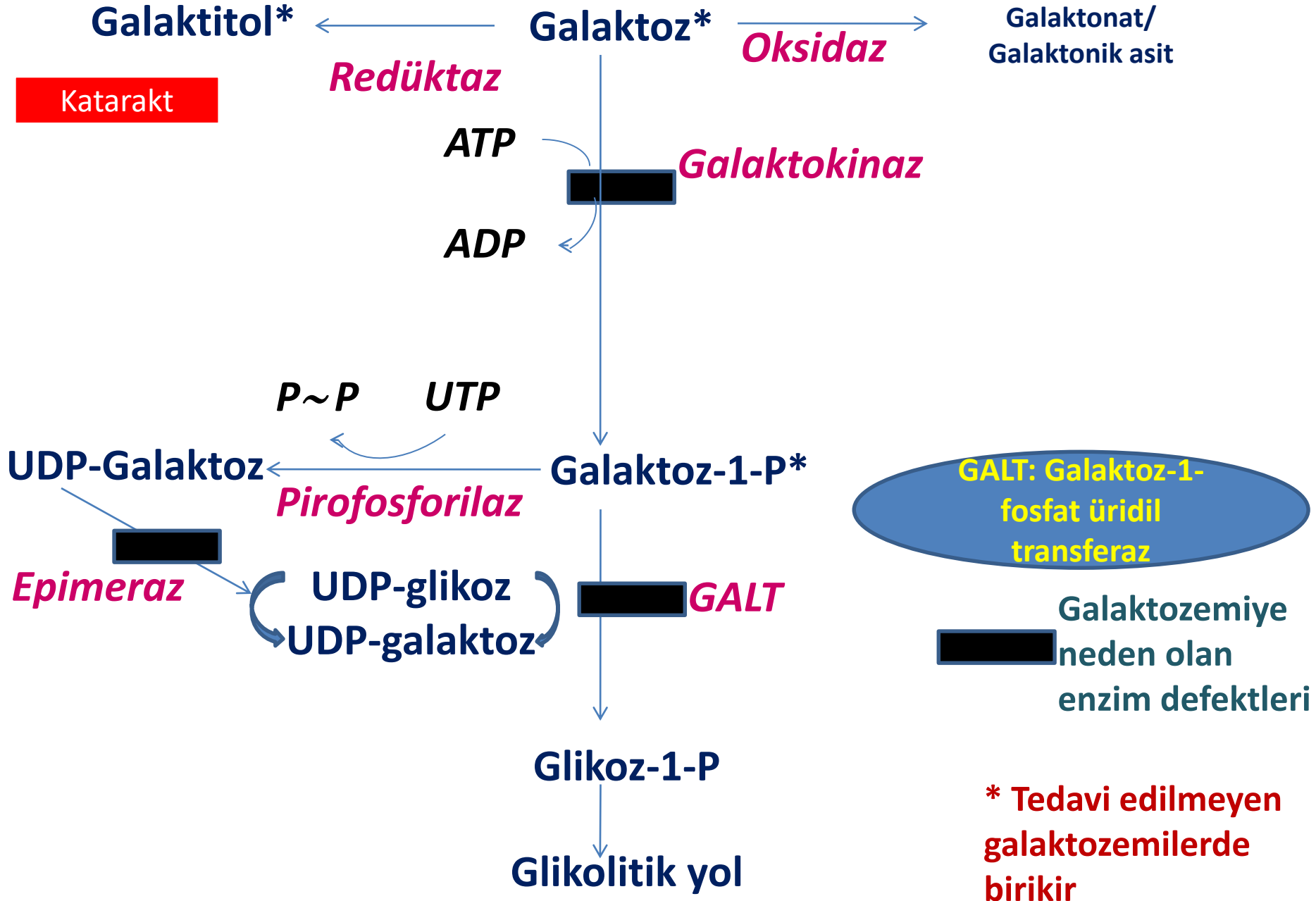


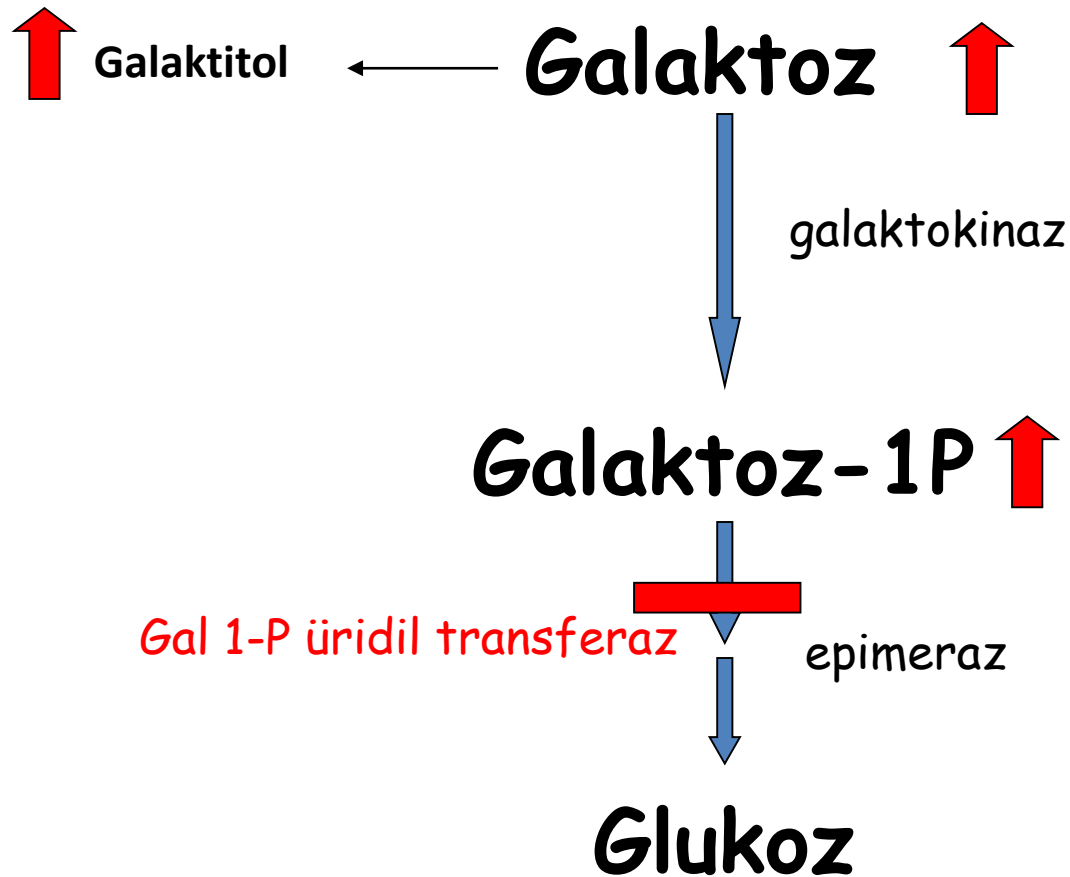
**KARBONHİDRAT
METABOLİZMASI
BOZUKLUKLARI ve DİYET
TEDAVİSİ**

Prof. Dr. Nurcan Yabancı Ayhan

Galaktozemide Galaktoz Metabolizması



Klasik galaktozemi



Galaktozemi

Laboratuvar Bulguları

İdrar	Redüktan madde (+), idrar şeker kromatografisinde galaktoz, hiperaminoasidüri, glikozüri, fosfatüri, düşük dansite, bikarbonatüri, hiperkalüri, proteinüri
Serum	Yüksek galaktoz konsantrasyonu, yüksek galaktitol, yüksek eritrosit galaktoz-1 fosfat, yüksek transaminazlar, hiperbilirübinemi
KC Biyopsisi	Yağlanma Makronodüler nodül
Radyolojik	Osteopeni ve rikets

Galaktozemi

Klinik semptom ve bulgular

- **Hepatik ve gastrointestinal sorunlar:**

Huzursuzluk, beslenme güçlüğü, emzirme zorluğu,

Kusma, distansiyon,

İshal, ağırlık kaybı, gelişme geriliği

Hepatomegali, siroz, splenomegali

Peteşiyel kanamalar: KC hasarı nedeniyle protrombin ↓

Sarılık: İndirek bilürubin glikoz yetersizliğinden direkt bilüribine dönüşemez

Hipoglisemi (HG)

a- Yüksek galaktoz → İnsülin sekresyonu ↑ → Hipoglisemi

b- Galaktoz ~~→~~ Glikoz → Hipoglisemi
galaktoz-1-PO₄ üridil transferaz

c- Yüksek galaktoz-1-PO₄ ~~→~~ KC'den glikozun serbest hale geçmesi engellenir → HG
fosfoglikomutaz

Galaktozemi

Klinik semptom ve bulgular

- **Fanconi sendromu:**

Kusma, dehidratasyon, ateş, halsizlik

Poliüri, polidipsi

Rikets

- **Nörolojik sorunlar:**

Mental reterdasyon

a- Hipoglisemi (doğrudan)

b- Galaktozun beyin dokusuna toksik etkisi

Konvülsiyon, konuşma problemleri

- **Endokrin sorunlar:**

Overlerde bozukluk

Primer veya sekonder amenore

Galaktozemi

Klinik semptom ve bulgular

- **Oküler sorunlar:**

Katarakt: Galaktoz $\xrightarrow{\text{Aldoz redüktaz}}$ Galaktitol

- **Enfeksiyöz sorunlar:**

E. Coli sepsisinden ölümler: Galaktoz lökositlerde bakterisidal aktiviteyi baskılar

- **Nefrolojik sorunlar:**

Galaktozüri: Kanda galaktoz miktarının artması nedeniyle renal tübüler asidoz, aminoasidüri, albüminüri görülür.

Nedeni: Metabolize edilemeyen galaktozun böbrek üzerindeki toksik etkisi

Galaktozemi- Diyet Tedavisi

- Süt, süt ürünleri ve bunları içeren tüm besinler diyetten çıkarılır (Tablo 1).
- Yetersiz olan Ca diyete eklenmelidir (300-500 mg)
- Soya bazlı veya kazein hidrolizatı laktoz içermeyen formülalarla kaliteli protein gereksinmesi sağlanır (Nutramigen, Pregomin, Bebelac soya, İnfasoy, Bebelac LF, Peptijunior, AL110, vb).
- PEM derecesi ve klinik bulguları dikkate alınarak enerji ve diğer besin ögesi gereksinimleri hesaplanır, beslenme öyküsüne uygun diyet düzenlenir.
- Oligosakkaritler, rafinoz, staçoz, verbakoz, nükleoproteinler gibi galaktozun kaynağı olan galaktositleri içeren besinler diyetinde yer almamalıdır (Tablo 1).
- Diyetin tam uygulanması, yaşam boyu sürdürülmesi gerekmektedir.

Kalıtsal Fruktoz İntoleransı

Tedavi: Karaciğer transplantasyonu, ilaç tedavisi

Diyet:

- Fruktoz içeren besinler diyetten çıkarılır (Tablo 2)
- Enerji açığı glikozla giderilir
- Sorbitol $\xrightarrow{\text{dehidrogenaz}}$ fruktoza okside olur, verilmemelidir
- Enerji ve besin ögeleri PEM derecesine göre hesaplanır
- Klinik bulguları göz önünde bulundurularak diyet düzenlenir

Kalitsal Fruktoz İntoleransı-Tablo 2

fruktozsuz-sükrozsuz-sorbitolsuz diyet

Yiyecek Grubu	Serbestler	Yasaklar
İçecekler	Süt, ayran, şekersiz çay, kahve, kakao, neskafe, fruktoz ve şeker (sükroz) içermeyen poşet bitki çayları, diyet içecekler (diyet kola vb)	Taze ve hazır meyve suları, salep, boza, komposto suları, limonata, meşrubatlar, kolalı içecekler, meyveli sütler, likör, şarap, bira, şeri-vermut
Et, balık, kümes hayvanları, sakatatlar	Az yağlı etler, hindi, tavuk, balık ve diğer deniz ürünleri	Yapımı veya pişirilmesi sırasında şekerle terbiye edilmiş et ve et ürünleri, jambon
Yumurta, peynir, yoğurt	Hepsi	Meyveli ve tatlandırılmış yoğurt
Tahıllar	Kepeksiz beyaz ekmek, mısır-çavdar ekmeği, arpa, nişasta, kabuksuz pirinç, yulaf, makarna, şehriye, şekersiz corn-flakes	Kepek, bulgur, yarma, patates unu, soya unu, hazır bisküvi, kek, pasta, tatlı mısır, şekerli ve meyveli hazır kahvaltılıklar (corn-flakes)

Kalıtsal Fruktoz İntoleransı-Tablo 2

fruktozsuz-sükrozsuz-sorbitolsuz diyet

Yiyecek Grubu	Serbestler	Yasaklar
Kurubaklagiller		HEPSİ YASAKTIR
Meyveler		HEPSİ YASAKTIR
Yağlar	Tereyağı, margarin, sıvı yağlar (ayçiçek, mısırözü, zeytinyağı)	Mayonez, şeker eklenmiş salata sosları, kuruyemişler (ceviz, fındık, fıstık, nohut, leblebi, çekirdek, vb)
Sebzeler	Ispanak, pazı, semizotu, kereviz, mantar, beyaz olgun patates, bezelye, yeşil salata (kıvırcık, tere, nane, maydanoz, dereotu, vb), turp, salatalık, brokoli, kuşkonmaz, hindiba, brüksel lahanası	Bakla, bal kabağı, bamya, biber, börülce, domates, ebegümece, enginar, taze fasulye, havuç, kabak, karnabahar, beyaz-kara lahana, madımak, pancar, patlıcan, pırasa, roka, soğan, şalgam, yer elması
Tatlılar	Sadece glikoz ile yapılanlar kullanılabilir	Çay şekeri (beyaz, esmer), bal, reçel, pekmez, marmelat, jöle, şurup, şerbet, dondurma, puding, hamur tatlıları, komposto, hoşaf, şekerlemeler, lokum, çikolata, gofret, pişmaniye, kestane şekeri

Kalıtsal Fruktoz İntoleransı-Tablo 2

fruktozsuz-sükrozsuz-sorbitolsuz diyet

Yiyecek Grubu	Serbestler	Yasaklar
Diğerleri	Glikoz, jelatin, fantomalt, aspartam ve siklamat içeren suni tatlandırıcılar, az miktarda kırmızı pul biber, karabiber, nane, maydanoz	Keçiboynuzu, ketçap, turşu, salamuralar, hazır çorbalar, konserveler, sükroz, sorbitol veya fruktoz içeren ilaçlar ve bebek mamaları, bebek çayları, hazır kavanozdasatılan sebzeli, meyveli bebek püreleri, diyabetik ürünler (reçel, bisküvi, çikolata, vb), şekerli sakız, şekerli çocuk diş macunları, domates salçası, biber salçası, pestil, üzüm sucuğu

NOT:

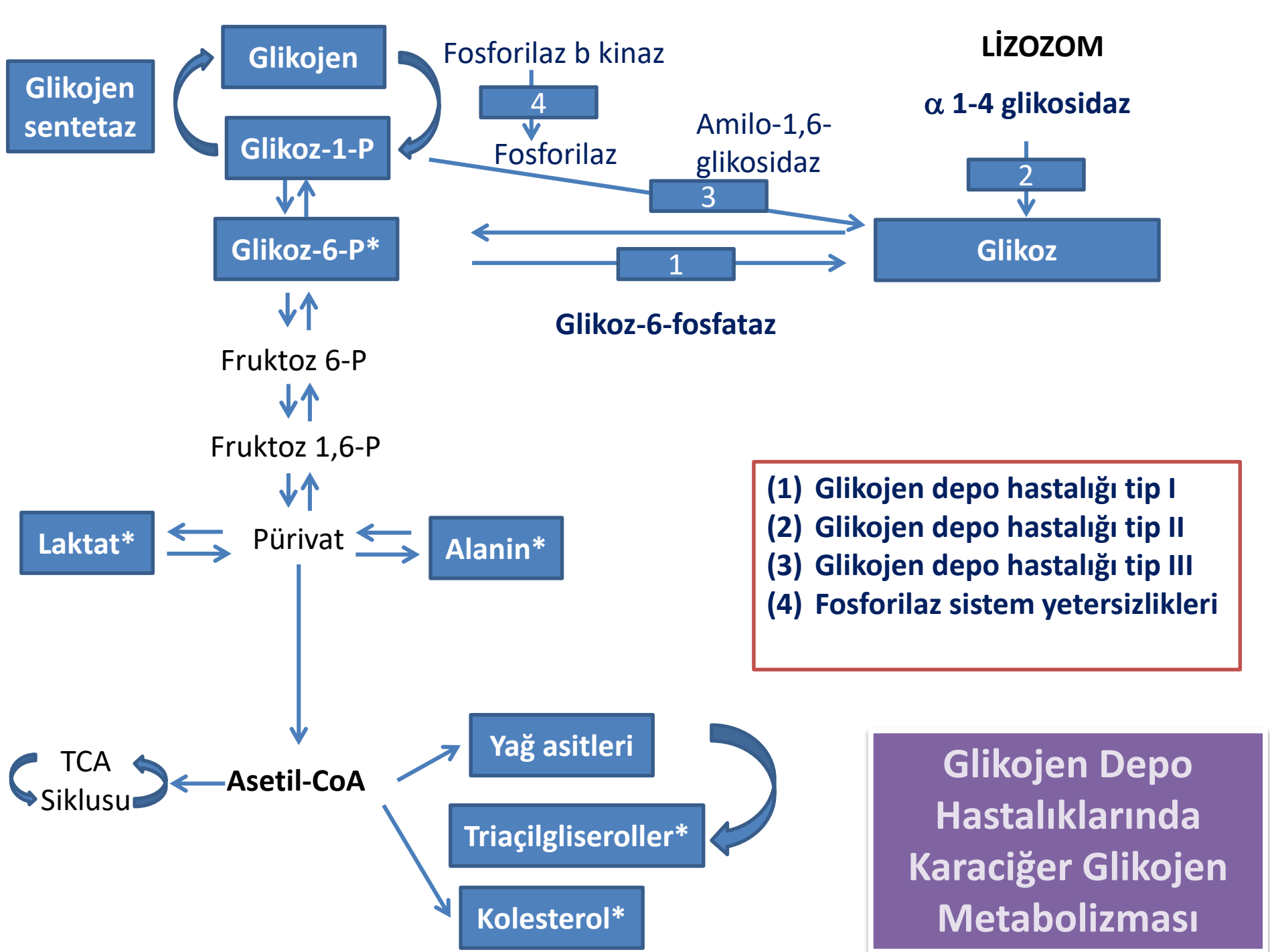
- Yiyecek ve içecekleri tatlandırmak için sadece glikoz kullanılır
- Serbest olan sebze yemekleri günde 4 yemek kaşığından fazla tüketilmemelidir
- Patates 1 gün susa bekletilip süzöldükten sonra pişirilmeli, haşlama suyu kullanılmamalı
- İçeriği bilinmeyen hazır yiyeceklerin hiçbiri kullanılmamalıdır.

Fruktozemili çocuk ve yetişkinler için günlük alınması önerilen enerji, protein ve sıvı miktarları

Yaş Grubu	Protein (g/gün)	Enerji (kkal/gün)	Sıvı (mL/gün)
<i>Yetişkin kadın</i>			
11-<15 yaş	50.0-<100.0	2200 (1500-3000)	1500-3000
15-<19 yaş	50.0-<100.0	2100 (1200-3000)	1200-3000
≥19 yaş	50.0-<100.0	2100 (1400-2500)	1400-2500
<i>Yetişkin erkek</i>			
11-<15 yaş	60.0-<120.0	2700 (2000-3700)	2000-3700
15-<19 yaş	65.0-<130.0	2800 (2100-3900)	2100-3900
≥19 yaş	65.0-<130.0	2900 (2000-3300)	2000-3300

GLİKOJEN DEPO HASTALIKLARI

- Glikogenolitik yol boyunca işlevi olan birçok enzim yetersizliği sonucu karaciğerde glikojenin glikoza metabolize edilemediği bir grup kalıtsal metabolik hastalıklardır.
- Tip 0 — — — — —> Tip XI
- Görülme sıklığı 1/20.000-1/25.000



Glikojen Depo Hastalıklarının Sınıflandırılması

Tip	Enzim Eksikliği	Tutulan Organ	Klinik Belirtiler	Hastalık Adı
Tip 0	Glikojen sentetaz	Karaciğer	Hipoglisemi, mental gerilik, hipoglisemik, konvülsiyonlar, hiperketonemi, erken ölüm	Aglükogenoz
Tip Ia	Glikoz-6-fosfataz	Karaciğer, böbrekler, ince barsaklar	Karaciğer ve böbrek büyüklüğü, taş bebek yüzü, büyüme geriliği, hipoglisemi, kanama eğilimi, deride ksantom, asidoz, hiperlipemi, trombosit görev bozukluğu	Van-Gierke Hastalığı
Tip 2a	Lizozomal asit- α -glikosidaz	Lizozom içeren tüm organlar	Emme gücü, hipotoni, makroglossi, ardiomegali, süt çocukluğu döneminde ölüm, hafif hepatomegali	Pompe Hastalığı
Tip 3	Amilo-1,6-glikosidaz	Karaciğer, kalp, iskelet kası	Hepatomegali, hipoglisemi, miyopati, kardiomegali, tip I'e benzer bulgular, daha hafif seyirlidir	Cori hastalığı
Tip 4	Amilo-1,4-1,6-trans glikosidaz	Karaciğer, dalak	Hepatosplenomegali, siroz, 5. yaşta ölüm	Anderson Hastalığı

Beslenme Tedavisi (Glikojen Depo Hastalıkları)

Amaç:

- Plazma/serum glikoz değerini normal düzeylerde tutarak hipoglisemi ve beyin hasarını önlemek
 - Kas protein sentezini arttırmak, kas işlevlerini geliştirmek
 - Hiperlipidemi azaltmak
 - Karaciğer adenomları, renal yetmezlik, gut, pankreatit, osteoporoz ve aterosklerozis gibi komplikasyonları önlemek
 - Normal büyüme ve gelişmeyi sağlamak
- ❖ İyi metabolik kontrol sağlanmasına rağmen renal yetmezlik ve hiperlipidemi yine de gelişebilmektedir.

Beslenme Tedavisi (Glikojen Depo Hastalıkları)

Enerji: Yaşına uygun gereksinmesi kadar (RDA)

Enerjinin %65-75'i gün içersine, %25-35'i gece glikoz infüzyonu olacak şekilde ayarlanmalıdır.

(Aşırı enerji alımı obezite ve hipertrigliserolemiye neden olur)

Yağ: Enerjinin %20-25'i yağ

Enerjinin minimum %3'ü linoleik asit

Enerjinin minimum %1'i α -linolenik asit

Protein: Enerjinin %10-15'i protein

Beslenme Tedavisi (Glikojen Depo Hastalıkları)

CHO: Enerjinin %60-70'i CHO

☐ Glikoz kısıtlanmalıdır.

☐ Ana öğünler kompleks karbonhidratlardan zengin olmalıdır.

☐ Ara öğünlerde 1-2 g/kg çığ mısır nişastası (ÇMN) sağlanmalıdır.

Bu dozdaki nişasta kan glikoz düzeyini 4-6 saat aralıkla normal düzeylerde tutar (*intragastrik infüzyonda kullanımı, tüpün tıkanmasına neden olacağı için önerilmez*)

ÇMN, 2 saatte bir beslenme ihtiyacını ortadan kaldırabilir. Bazal glukoz üretim hızını taklit eden dozlarda gün boyunca düzenli aralıklarda (bazı hastalar için gece de) verilir (Tablo 3)

Beslenme Tedavisi

(Glikojen Depo Hastalıkları)

<1yaş bebeklerin çiğ mısır nişastası tüketimi gastrointestinal distresin gelişimine neden olabilir (ishal, karın ağrısı, gaz gibi kolik semptomlar). Çünkü pankreas amilaz aktivitesi yetersizdir.

- Pankreatik amilaz; 2-4 yaşta yeterli düzeye ulaşıyor.
- İntestinal glikoamilaz; 1 ay sonunda yeterli düzeye ulaşıyor.
- Yenidoğan: İdeal besin AS (sık sık emzirilmelidir)

AS yoksa sükrozsuz ve laktosuz formülalar verilir.

- Çiğ mısır nişastasının bebeklerde formülanın içerisinde daha büyük çocuklarda ise öğün aralarında su veya içeceklerle tüketilmesi önerilmektedir.
- Çocukların diyetlerine pektin ve guar gum gibi suda çözünen posa içeren besinler eklenebilmektedir.

Beslenme Tedavisi (Glikojen Depo Hastalıkları)

Öğün sayısı

- Uzun açlıklardan kaçınılmalı >5-7 saat gibi
- Bazı hastalar >3.5 saat açlığı tolere edemezler
- Bebek ve küçük çocuklarda gece boyunca 12 saat devamlı ve gün boyunca 2-3 saat aralıklarla beslenmelidir.

Glikojen Depo Hastalıkları

Önerilen Besinler

Süt	Az yağlı veya yağsız, şekersiz
Et, yumurta	Yağsız dana eti, derisiz tavuk eti, az yağlı balıklar, yumurta
Yoğurt	Az yağlı veya yağsız
Peynir	Az yağlı
Tahıllar ve Kurubaklagiller	Tümü
Nişastalı besinler	Çiğ mısır nişastası
Yağlar	Katı yağlar yerine sıvı yağlar
Ara öğünler	Düşük yağ, yüksek protein ve kompleks CHO içermeli