

ÇOCUKLARDA SIK GÖRÜLEN DOĞUŞTAN OLAN METABOLİZMA HASTALIKLARI

24.

BÖLÜM

Sevil DORUM¹

Doğuştan olan metabolizma hastalıkları çoğunlukla genetik (ırsi) geçişli hastalıklardır. Gelişmiş ülkelere oranla akraba evliliklerinin ve doğum sayısının yüksek olması sonucunda ülkemizde bu hastalıklara oldukça sık olarak rastlanmaktadır.

Bu bölümde bu hastalıklar hakkında genel bilgiler verilecektir. Doğuştan olan metabolizma hastalıklarının nedenleri, belirtileri, hangi durumlarda şüphelenilmesi gerektiği ve erken teşhisin önemi hakkında sizleri bilgilendireceğiz. Bu hastalıkların çok sayıda türü bulunmaktadır. Bazı türleri daha sık görülmektedir. Bazı doğuştan metabolizma hastalıkları ise nadiren görülürler. Sık görülen bazı türleriyle ilgili bilgi sahibi olmanız amaçlanacaktır.

METABOLİZMA NE DEMEKTİR?

Vücudumuzdaki tüm organlar hücre denen sadece mikroskopla görülebilen yapılardan oluşurlar. Vücudumuzu bir fabrika olarak düşünürsek organlarımızı o fabrikanın içindeki ayrı görevleri olan bölümleri olarak varsayabiliriz. Hücreler ise her bölümün içindeki odacıklar olarak adlandırılabilir. Bir fabrikanın (vücudumuzun) düzenli ve verimli çalışması için kendi içinde farklı görevler üstlenmiş bölümleri (organları) bulunmaktadır. Bu fabrikanın her bölümü diğeriyle uyum içinde çalışır. Her bölümün kendine özgü odalarında, fabrikada üretilen ürün için çeşitli parçalar üretilir. İşte bu odacıklar içinde gerçekleştirilen birçok işlemin kollarları vardır. Ve çeşitli ham maddelere ihtiyaç duyulur. Bu maddeler bu odacıklarda işlenir ve istenilen şekle sokulur. Bu fabrikada (vücudumuzda) gerçekleşen tüm bu işlemlere metabolizma denir. Bu ham maddelerin (besinlerin, vitamin-

¹ Uzm. Dr. SBÜ Bursa Yüksek İhtisas EAH Çocuk Beslenme ve Metabolizma Kliniği
ORCID iD 0000-0001-6947-2573