

Bölüm 12

DOĞUMSAL METABOLİK HASTALIKLARDA BESLENME TEDAVİSİ

Nafiye Emel ÇAKAR¹

Doğumsal metabolik hastalıklar bir enzim ve/veya enzimin kofaktörünün yokluğu/eksikliği sonucu oluşan hastalıklardır. Bu biyokimyasal bozukluk sonucu yıkılacak olan ön madde birikir ve oluşması beklenen ürün oluşamaz. Metabolik hastalıklar doğum sonrası saatler-günler içinde bulgu verebileceği gibi, yıllar sonra da ortaya çıkabilir.

Bu hastalıkların çoğu otozomal resesif geçişli olup, anne-baba taşıyıcıdır. Bir kısmı ise otozomal dominant, X'e bağlı ve maternal kalıtılmaktadır.

METABOLİK HASTALIKLARIN SINIFLANDIRILMASI ⁽¹⁾.

1. İntoksikasyon tipi metabolik hastalıklar; aminoasit metabolizması bozuklukları (fenilketonüri, tirozinemi, homosistinüri, akçaagaç şurubu idrarı hastalığı), organik asidemiler (metilmalonik asidemi, propiyonik asidemi, izovalerik asidemi), üre döngüsü bozuklukları, galaktozemi, herediter fruktoz intoleransı.
2. Enerji metabolizmasını etkileyen metabolik hastalıklar; mitokondriyal hastalıklar, yağ asidi oksidasyon bozuklukları, keton cisimleri metabolizması bozuklukları, glikojen metabolizması bozuklukları, glukoneogenez bozuklukları.
3. Kompleks molekülleri içeren metabolik hastalıklar; lizozomal depo hastalıkları, peroksizomal hastalıklar, konjenital glikolizasyon defektleri

Son günlerde ayrı olarak söz edilen, nörotransmitter bozuklukları; nörotransmitterin oluşumu, yıkımı, taşınımı sırasındaki bozukluklardır. Pterin metabolizma bozuklukları, monoamin yapım bozuklukları, dopamin yıkım bozuklukları bu gruba dahil edilmektedir.

Son yıllarda; Sağlık Bakanlığı Yenidoğan Tarama Programları, genişletilmiş yenidoğan tarama testlerindeki gelişmeler sayesinde metabolik hastalıklara erken

¹ Çocuk Metabolizma Hastalıkları Uzmanı, SB Okmeydanı Eğitim Araştırma Hastanesi, dremelyaman@gmail.com

KAYNAKLAR

1. Jean-Marie Saudubray Matthias R. Baumgartner John Walter (2016). *Inborn Metabolic Diseases , Diagnosis and Treatment (6th Edition)* 3-52. Heidelberg, Berlin: Springer.
2. Aktuğlu Zeybek Ç, Doğumsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme. İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Sürekli Tıp Eğitimi Etkinlikleri, Sağlıkta ve Hastalıkta Beslenme, Sempozyum Dizisi. 2004; 41: 217-32.
3. Blau N, van Spronsen FJ, Levy HL. Phenylketonuria. *Lancet*. 2010; 23:1417–27. Doi: 10.1016/S0140-6736(10)60961-0.
4. Sousa C, Almeida MF, Sousa Barbosa C, Martins E, Janeiro P, Tavares de Almeida I, et al. The European Phenylketonuria Guidelines and the challenges on management practices in Portugal. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2019; 32(6):623–9. Doi: 10.1515/jpem-2018-0527.
5. Ülker İ, Şanlıer N. Nutrition and New Treatment Approaches in Phenylketonuria. *Güncel Pediatri*. 2018; 16:187-198. Doi: 10.4274/jcp.44127.
6. Arslan S, Şanlıer N. Fenilketonüride Beslenme Tedavisi. *Türkiye Klinikleri J Nutr Diet-Special Topics*. 2017; 3(1):1–7.
7. Shaw V (2015). *Clinical Pediatric Dietetics (fourth edition)*, 381-363. West Sussex, UK: John Wiley & Sons Ltd.
8. Clarke JTR (2005). *A Clinical Guide to Inherited Metabolic Diseases*, 297-323. United States of America, New York: Cambridge University Press.
9. Georg F. Hoffmann, JohannesZschocke, WilliamL.Nyhan (2017). *Inherited Metabolic Diseases - A Clinical Approach (second edition)* 139-53. Heidelberg, Berlin: Springer.
10. Boyer SW, Barclay LJ, Burrage LC. Inherited Metabolic Disorders: Aspects of Chronic Nutrition Management. *Nutr Clin Pract*. 2015; 30(4):502–10. doi: 10.1177/0884533615586201