

BÖLÜM 78

KARBONHİDRAT METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI VE GLİKOJEN DEPO HASTALIKLARI

Sezai ARSLAN¹
Fatih KARDAŞ²

GİRİŞ

Karbonhidratlar birçok metabolik yol için en önemli enerji kaynağıdır. İnsan vücudunda bulunan monosakkaritler glukoz, galaktoz ve früktozdur. Polisakkarit ise glikojendir. Glukoz enerji metabolizmasının en önemli substratıdır. Diet, glikoneogenezis (primer olarak alanin) ve glikojenoliz (karaciğer ve kas dokusunda) normogliseminin sağlanmasında en önemli glukoz kaynaklarıdır. Glikozdan glikoliz ve oksidatif fosforilasyonla ATP sentezi yapılmaktadır.¹

Galaktoz ve früktoz hücre metabolizmasının diğer yakıtlarıdır. Galaktoz; süt ve süt ürünlerinde bulunan laktozdan (glukoz+galaktoz) sağlanmaktadır. İnfantlar için en önemli enerji kaynağıdır. Galaktoz endojen olarak glukozdan da sentezlenebilir. Ayrıca galaktoz vücut için önemli olan glikolipid, glikoprotein ve glikoaminoglikanların yapı taşlarından biridir. Früktoz; sebze, meyve ve balda bulunan sükrözden (glukoz+früktoz) sağlanmaktadır.

Glikojen metabolizmasındaki bozukluklar ise tipik olarak dokularda glikojen depolanması ile karakterizedir. Karaciğerde depolanan glikojen glukoz dengesini sağlarken, kas gliko-

jen depoları yüksek yoğunluklu egzersizlerde kullanılmaktadır. Karaciğer glikojenlerinde hipoglisemi ve hepatomegali gözlenirken, kas glikojenolizlerinde egzersiz intoleransı, rabdomiyoliz gözlenmektedir.²

GALAKTOZEMİ (GALAKTOZ-1-FOSFAT URİDİL TRANSFERAZ EKSİKLİĞİ)

Klinik Tanımlama

Galaktozemi, galaktozun glikoza dönüşümü ile ilgili yetersizliğe bağlı gelişen bir metabolik bozukluktur. Eksik olan galaktoz-1-fosfat uridiltransferaz (GALT) enzimidir. Bu enzim, galaktozun glikoza dönüştüğü yolak olan Leloir yolu için çok önemlidir ve galaktoz-1-fosfatın uridilasyonundan sorumludur. Daha sonra epimeraz ile UDP glukozla dönüştürülür.^{3,4}

GALT eksikliğinin patolojisi, doğrudan rezidual GALT aktivitesi ile alakalıdır. GALT genindeki farklı patolojik sekanslar değişik derecelerde galaktozemi semptomlarına yol açar. Bu bozuk olan proteinin yapısı ile ilgilidir. Sonuçta, GALT eksikliğine bağlı galaktozemi, 3 gruba ayrılabilir:

- 1) Klasik galaktozemi (enzim aktivitesi %0-1 arasında),

¹ Uzm. Dr., Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma BD., drsezai955@gmail.com

² Prof. Dr., Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma BD., drfkardas@gmail.com

toğrafisi ile belirlenebilir. Bu grup hastalıklar genellikle benignidir.

- **Esensiyal pentozüri** (L-ksiloz redüktaz eksikliği; DCXR geni): L-ksilüloz artar
- **Beslenme ilişkili pentozüri**: Meyve tüketimi sonrası ksiloz ve arabinoz artar
- **L-arabinozüri** (arabitol dehidrojenaz eksikliği?): L-arabinoz, L-arabitol artar¹¹

KAYNAKLAR

1. Kishnani PS, Chen YT. Defects in Metabolism of Carbohydrates. In: Kliegman RM, Stanton BF, St Geme III JW, Schor NF, Behrman RE (eds). Nelson Textbook of Pediatrics (20st ed). Philadelphia: Elsevier, 2016: 715-737.
2. Kanungo S, Wells K, Tribett T, EG Areeg. Glycogen metabolism and glycogen storage disorders. Ann Transl Med 2018; 6(24):474.
3. Demirbas D, Brucker WJ, Berry GT. Inborn Errors of Metabolism with Hepatopathy. Pediatr Clin N Am. 2018; 65: 337-352.
4. QI X, Tester RF. Fructose, galactose and glucose-In health and disease. Clinical Nutrition ESPEN 2019; 33: 18-28.
5. Demirbas D, I.Coelho A, Rubio-Gozalbo ME, T.Berry G. Hereditary galactosemia. Metabolism Clinical and Experimental 2018; 83: 188-196.
6. Saudubray JM, Baumgartner MR, Walter J Eds. Inborn Metabolic Diseases Diagnosis and Treatment. 6th Edition. Berlin, Heidelberg; Springer; 2016. p. 161-168.
7. Tran C. Inborn Errors of Fructose Metabolism. What Can We Learn from Them? Nutrients 2017, 9,356; doi:10.3390/nu9040356.
8. Weins DA, Steuerwald U, Se Souza CFM, Derks TGJ. Inborn Errors of Metabolism with Hypoglycemia. Pediatr Clin N Am 2018; 65: 247-265.
9. Kanungo S, Wells K, Tribett T, El-Gharbawy A. Glycogen metabolism and glycogen storage disorders. Ann Transl Med 2018; 6(24):474.
10. Amanvermez R, Avcı B. Marks Tıbbi Biyokimyanın Esasları Klinik Yaklaşım. İkinci baskı. İstanbul:İstanbul Medikal Sağlık ve Yayıncılık Hiz. Tic. Ltd. Şti.;2017. p. 352-355.
11. Zschocke J, Hoffmann GF. Vademecum Metabolicum Diagnosis and Treatment of Inherited Metabolic Disorders. 3rd Edition. Friedrichsdorf, Germany; Nutricia; 2011.p.86-87.
12. Canani RB, PezZella V, Amoroso A, C Tommaso, Di Scala C, Passariello A. Diagnosing and Treating Intolerance to Carbohydrates in Children. Nutrients 2016, 8, 157; doi:10.3390/nu8030157.
13. Koch H, Weber YG. The glucose transporter type 1 (Glut 1) syndromes. Epilepsy&Behavior 2019; 91:90-93.