

# Bölüm 11

## Yetişkinlerde Doğuştan Metabolizma Bozuklukları: YBÜ'de Beslenme Yönetimi İçin İpuçları

**Christel Tran ve Luisa Bonafé**  
**Çeviri: Dr. Meltem Çimen**

### 11.1 Giriş

Doğuştan metabolizma bozuklukları (DMB), bir enzimin veya kofaktörünün yokluğu veya anormalliğinden kaynaklanır, bu da belirli bir metabolitin birikmesine veya eksikliğine yol açar. DMB'ler nedeniyle meydana gelen yaklaşık 500 tane hastalık insanlarda tanımlanmıştır. Yeni teknikler ortaya çıktıkça ve bunlarda yeni biyokimyasal ve moleküler anormalliklerin tanımlanmasına izin verdikçe; bu sayı daha da artacaktır [1]. DMB bireysel olarak nadirdir; ancak birlikte ele alındığında, yaklaşık 1000'de 1 ila 4500 kişide 1 kişiyi etkiler [2]. Hastalığın çoğunluğu pediatriktir; Bununla birlikte, geç başlangıçlı formların belirlenmesi ve sağkalımın artması ile birlikte, her yaşta hastalarda dikkate alınması gereken durumlar haline gelmiştir. DMB'li çocukların prognozunun iyileşmesi, bu koşullara sahip yetişkin hasta sayısını önemli ölçüde artırmıştır ve YBÜ'lerin bu hastalarla ilgilenmeleri esnasında karşılaşılabilecekleri riskler ve sıkıntılarının farkında olması gerekir.

### 11.5.2 Enerji Eksikliği ile İlişkili Bozukluklar

YAOD'nin biyokimyasal takibi glukoz, serbest karnitin ve açıl-karnitinler, CK ve transaminazların izlenmesini içerir. Primer karnitin eksikliği olan hastalarda karnitin takviyesini izlemek için de serbest karnitin ölçülür [16]. Plazma karnitin seviyelerinin ciddi şekilde azalması dışında, karnitin takviyesi şu anda diğer YAOD'larda önerilmemektedir. Karnitin takviyesi, uzun zincirli açilkarnitinlerin kardiyotoksitesisi nedeniyle, karnitin döngüsünün uzun zincirli yağ asidi oksidasyonu bozukluklarında bile zararlı olabilir.

GSD I ile ilgili olarak, metabolik kontrol sağlandığında (stabil glukoz seviyesi  $\geq 70$  mg / dL) ve enteral yol tolere edildiğinde sık öğünler verilebilir (besin dağılımı: % 60-70 karbonhidrat, % 10-15 protein, <% 30 yağ). İyi glukoz kontrolü GSD I'in uzun vadeli komplikasyonlarını önlemeye yardımcı olabilir.

## 11.6 Sonuç

Bu bölümün amacı okuyucuya metabolik dekompanzasyona yatkın olan ve YBÜ'ye kabul edilebilecek olan DMB hastalarında beslenme tedavisinin nasıl başlanacağı hakkında bilgi sağlamaktır. Yeterli beslenme tedavisi genellikle bu hastaların iyi prognozu için esastır ve spesifik tedavi ve takip açısından özel dikkat gerektirir.

## Referanslar

1. Childs B, Kinzler KW, Vogelstein B, editors. The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. 8th edn. McGraw-Hill, New York, 2001.
2. Das SK. Inborn Errors of Metabolism: Challenges and Management. Indian J Clin Biochem. 2013; 28(4): 311-3.
3. Cavicchi C, Donati M, Parini R, Rigoldi M, Bernardi M, Orfei F, Gentiloni Silveri N, Colasante A, Funghini S, Catarzi S, et al. Sudden unexpected fatal encephalopathy in adults with OTC

- gene mutations-clues for early diagnosis and timely treatment. *Orphanet J Rare Dis.* 2014; 9: 105.
4. Joint WHO/FAO/UNU Expert Consultation. Protein and amino acid requirements in human nutrition. *World Health Organ Tech Rep Ser.* 2007; 935: 1–265.
  5. Lang TF. Adult presentations of medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCADD). *J Inherit Metab Dis.* 2009; 32(6): 675–83.
  6. Kishnani PS, Austin SL, Abdenur JE, Arn P, Bali DS, Boney A, Chung WK, Dagli AI, Dale D, Koeberl D, et al. Diagnosis and management of glycogen storage disease type I: a practice guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med.* 2014; 16(11): e1.
  7. Baumgartner MR, Horster F, Dionisi-Vici C, Haliloglu G, Karall D, Chapman KA, Huemer M, Hochuli M, Assoun M, Ballhausen D, et al. Proposed guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic and propionic acidemia. *Orphanet J Rare Dis.* 2014; 9: 130.
  8. Morris AA, Kozich V, Santra S, Andria G, Ben-Omran TI, Chakrapani AB, Crushell E, Henderson MJ, Hochuli M, Huemer M, et al. Guidelines for the diagnosis and management of cystathionine beta-synthase deficiency. *J Inherit Metab Dis.* 2017; 40(1): 49–74.
  9. Frazier DM, Allgeier C, Homer C, Marriage BJ, Ogata B, Rohr F, Splett PL, Stembridge A, Singh RH. Nutrition management guideline for maple syrup urine disease: an evidence - and consensus-based approach. *Mol Genet Metab.* 2014; 112(3): 210–7.
  10. Boneh A. Dietary protein in urea cycle defects: how much? Which? How? *Mol Genet Metab.* 2014; 113(12): 109–12.
  11. Spiekerkoetter U, Lindner M, Santer R, Grotzke M, Baumgartner MR, Boehles H, Das A, Haase C, Hennermann JB, Karall D, et al. Treatment recommendations in long-chain fatty acid oxidation defects: consensus from a workshop. *J Inherit Metab Dis.* 2009; 32(4): 498–505.
  12. Tran C, Luisa B, Nuoffer JM, Rieger J, Berger MM. Adult classical homocystinuria requiring parenteral nutrition: Pitfalls and management. *Clin Nutr.* 2017. e-pub 25 July, doi: 10.1016/j.clnu.2017.07.013.
  13. Perheentupa J, Raivio K. Fructose-induced hyperuricaemia. *Lancet* 1967; 2(7515): 528–31.
  14. Bergstrom J, Hultman E, Roch-Norlund AE. Lactic acid accumulation in connection with fructose infusion. *Acta Med Scand.* 1968; 184(5): 359–64.

15. Tran C. Inborn errors of fructose metabolism. What can we learn from them. *Forum Nutr.* 2017; 9(4).
16. Magoulas PL, et al. Systemic primary carnitine deficiency: an overview of clinical manifestations, diagnosis, and management. *Orphanet J Rare Dis.* 2012; 7: 68.