



HEIDELBERG
UNIVERSITY
HOSPITAL

yayınlandı:  **AWMF online**
Das Portal der wissenschaftlichen Medizin

GLUTARİK ASİDÜRİ TİP 1

EBEVEYN VE HASTALAR İÇİN KILAVUZ

ANGELIKA-LAUTENSCHLÄGER-ÇOCUK VE GENÇLİK TIP MERKEZİ-KLINIK
METABOLİZMA MERKEZİ



İÇİNDEKİLER

4 | ÖNSÖZ VE KILAVUZUN AMACI

6 | GİRİŞ

- 6 Tanı
- 8 Hastalığın seyri
- 10 Hastalığın oluşumu
- 12 Diyet ve Karnitin
- 14 **Acil Durum Tedavisi**
- 18 Hareket Bozukluklarının Tedavisi

20 | BESLENME VE DİYET

- 20 Yiyeceklerimizin Kompozisyonu
- 21 Lizini azaltılmış diyet için Gıda Sınıflandırması
- 23 Diyetin Bileşimi

24 | DİYET TEDAVİSİNİN İLKESİ

- 26 Amino Asit Karışımı

28 | DİYETİN UYGULAMASI

- 28 Bebeğin Beslenmesi
- 30 Gıda Dağılımı

34 | HAREKET BOZUKLUĞU OLAN HASTALAR

35 | ACİL TEDAVİ

- 35 Evde Acil Durum Diyet Tedavisi

36 | ÖRNEK DİYET PLANLARI

40 | 6. YAŞTAN İTİBAREN BESLENME

44 | LİZİN HESAPLAMASI İÇİN BESİN DEĞERLERİ

54 | KAYNAKLAR

İLETİŞİM

Editör

Heidelberg Üniversite Hastanesi

Editör Ekibi

Dr. Nikolas Boy

Prof. Dr. Stefan Kölker

Katja Sahm

Tasarım ve Düzen

Heidelberg Üniversite Hastanesi ve Tıp Fakültesinin genel kurum

www.klinikum.uni-heidelberg.de/Unternehmenskommunikation

Eva Tuengerthal, Grafik/Düzen

Fotoğraflar

photocase.com / Francesca Schellhaas / nonmim / b-fruchten /

cw_design / Julia Straub / view7 / a_sto / istockphoto.com

Kayıt

Kasım 2018

ÖNSÖZ VE KILAVUZUN AMACI

Çocuğunuza veya size Glutarik asidüri tip 1 teşhisi konmuş. Bu tanı birçok soruyu aklınıza getirmiş ve korkularınızı tetiklemiş olabilir. Muhtemelen daha önce bu doğumsal metabolik hastalığını hiç duymadınız ya da bu hastalığa yakalanmış olan birini tanıımıyorsunuz. Ve buna ek olarak, özellikle çocuğunuzda veya sizde gözle görünür bir belirti veya semptom yoksa bu hastalığı “anlamanız” zor olabilir.

2. baskıda güncellenen bu kılavuz ilk etapta hastalara ve ebeveynlere yöneliktir. Kılavuzun amacı en sık sorulan soruları cevaplamak, Glutarik asidüri tip 1’in ne olduğunu ve güncel bilgilere göre hastalığın nasıl tedavi edileceği hakkında sizi bilgilendirmektir. İkinci etapta bu kılavuz Glutarik asidüri tip 1’li çocukları, gençleri ve yetişkinleri tedavi eden bütün meslek gruplarına yöneliktir.

Kılavuzun, tedavinin günlük uygulanmasında pratiğe yönelik bir yardım olacağını umuyoruz. Kılavuz hiçbir şekilde tanı konulduktan sonra gerçekleşen ilk görüşmenin veya tedavi merkezinde deneyimli bir ekip tarafından uygulanan tedavinin/eğitimin yerini alamaz. Tedavide değişiklik daima sorumlu ekiple istişare edilerek yapılmalıdır.

GLUTARİK ASİDÜRİ TİP 1 İÇİN GÜNCEL REHBER

Bu kılavuzdaki tüm öneriler güncel rehberle (AWMF-Leitlinie Nr. 027/018, höchste Qualitätsstufe „S3“) – „Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I (Synonym: Glutaril-CoA-Dehydrogenase-Defizienz)“ uyumludur. Bu rehber uluslararası bir grub tarafından geliştirilmiştir ve ilk kez 2007 yılında yayınlanmıştır. Rehber Almanya’nın yanı sıra başka ülkelerde de (İtalya, Portekiz ve Hollanda) ulusal bir tedavi önerisi haline gelmiştir.

Rehberin ilk revizyonu (2011), Almanya’da yenidoğan taramasında teşhis edilen 52 hastanın çalışmasının sonuçlarına dayandırılmıştır. Bu çalışmada ilk defa rehber temelli tedavinin klinik seyir üzerindeki olumlu etkisi gösterilmiştir (Heringer ve diğerleri, 2010). Bu temelde kılavuzun ilk baskısı geliştirilmiştir. Son yıllarda ulusal ve uluslararası iş birliği çerçevesinde hastalık hakkındaki bilgiler arttığı için kanıta dayalı rehber önerileri artmıştır.

2016 yılında rehberin ikinci revizyonu gerçekleşmiştir, bu da 2. baskısının temelini oluşturmaktadır. Güncel rehber hala en yüksek AVMF kalite seviyesine sahiptir “S3”. Rehber uluslararası uzmanların otuz yılı aşkın deneyimi özetlemektedir ve nesnellik, şeffaflık, kanıta dayalılık ve uzlaşma konusundaki yüksek standartları karşılamaktadır. Ayrıca rehber tedavi süreci için önemli olan diğer kriterleri de dikkate almaktadır, örneğin: klinik uygunluk ve tecrübe, kanıtların tutarlılığı, hasta için faydalar ve riskler, hasta ve ailenin bakış açısı, etik, yasal ve ekonomik yönler, Alman sağlık sisteminde uygulanabilirliği ve günlük yaşamda pratik uygulanabilirliği. Güncel rehberin önerileri çocuğunuzun veya sizin sağlığını ve gelişiminizi korumak için en etkili yöntemlerdir. Rehberin tamamına Tıbbi Bilimsel Dernekler Birliği’nin (AWMF) websitesi üzerinden erişebilirsiniz. (www.awmf.org/; Hauptmenü: „Leitlinien“). Bu site ilk etapta olarak Glutarik asidüri tip 1’li hastaları tedavi eden bütün meslek gruplarına yöneliktir.

Güncel rehber ve bu kılavuz büyük bir titizlikle hazırlanmış olmasına rağmen bireysel tutarsızlıklar ya da hatalar içermesi mümkündür. Ayrıca tüm hastaların önerilen tedaviden eşit şekilde faydalanamaması mümkündür. Bu nedenle, bu kılavuzun kullanımı ve tedavinin başarısı için hiçbir garanti verilemez. Tedavi önerilerini pratikte uygulama ve bununla ilgili durum tespiti, sizin sorumluluğunuzda olan hekimin sorumluluğundadır.

Saygılarımla,

Dr. Nikolas Boy
2015’den beri kılavuz grup başkanı

Prof. Dr. Stefan Kölker
Nöropedatri ve Metabolik cerrahi bölümlerinin başkanı ve 2003–2015 Kılavuz grubu başkanı

Katja Sahn
Diyetisten

AYRICA

Petra Schick
Diyetisyen

Privatdozent Dr. Peter Burgard
Uzman Psikolog

Prof. Dr., Prof. h. c. (RCH) Georg F. Hoffmann
Sağlık müdürü

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Angelika-Lautenschläger-Klinik
Klinik I
Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin
Stoffwechselzentrum
Im Neuenheimer Feld 430
D-69120 Heidelberg



nikolas.boy@med.uni-heidelberg.de
stefan.koelker@med.uni-heidelberg.de
katja.sahn@med.uni-heidelberg.de

Dipnot: Broşürün devamlı olarak geliştirilmesi için önerilerinizi bekliyoruz.

TANI



Glutarik asidüri tip 1 tanısı konulduktan sonra diğer aile üyeleri (özellikle kardeş çocukları ve ebeveynler) de muayene edilmelidir.

**“GLURATİK ASİDÜRİ TIP 1“ NEDİR?**

“Glutarik asidüri” kelimesi “idrarda glutarik asit” anlamına gelmektedir. Glutarik asit, insan metabolizmasının bir ara maddesidir. Normalde vücutta az miktarda bulunur ve idrarla atılması gerekmektedir.

Glutarik asidüri hastalarında artan yüksek glutarik asit atılımı hastalığın keşfinden 40 yıl önce kanıtlanmıştır. Kanıtlanan bu ilk biyokimyasal anormallik sebebi ile hastalığa bu isim verilmiştir. Yüksek glutarik asit atılımının artması ile ilişkin başka hastalıklar olduğu için hastalık üç türe ayrılmıştır (tip 1, tip 2, tip 3). Bu kılavuzda sadece Glutarik asidüri tip 1 ile ilgileneceğiz. Glutarik asidüri tip 2 ve tip 3 isimleriyle benzer olsa dahi bu hastalıklar Glutarik asidüri tip 1 ile karıştırılmamalıdır.

NEDEN ÇOCUĞUMDA / BENDE BU TANI KONULDU?

Glutarik asidüri tip 1’de glutarik asitin idrarla atılımının artışı yanı sıra idrarda ve diğer vücut sıvılarında anormallikler tespit edilebilir. Bunlar 3-hidroksiglutarik asit ve glutaril karnitindir. Bu maddeler sağlıklı insanların vücudunda ve kanında az miktarda bulunmaktadır ve idrar yolu ile az miktarda atılmaktadır. Belirlenen bu küçük miktarlara “normal aralık” ya da “referans aralığı” denir. Glutarik asidüri tip 1 tanısı konan hastalarda ise bu maddeler normal aralığın üzerindedir. Bu sebeple, hastıktan etkilenen çoğu çocuk yenidoğan taramasında güvenilir bir şekilde tespit edilir. 1 Nisan 2005 tarihinden bu yana Glutarik asidüri tip 1, Alman yenidoğan tarama ilkesine göre (www.g-ba.de: Kinder-Richtlinien: Erweitertes Neugeborenencreening) ülke çapında tüm yenidoğanlar araştırılmaktadır. Almanya’da her yıl ortalama olarak 6–7 Glutarik asidüri tip 1’li

yenidoğan çocuk teşhis edilmektedir. Glutarik asidüri tip 1 hastalığının görülme sıklığı 1:120,000’dir.

Hastalığı kesin teşhis etmek için ek tetkikler gereklidir (moleküler genetik ve enzimatik muayene gibi).

DİĞER AİLE ÜYELERİNDE DE BU HASTALIK OLABİLİR Mİ?

Evet, bu mümkündür. Doğuştan gelen bir hastalık olduğu için diğer yakın aile üyeleri de hasta olabilir. Gözle görünen semptomlar mevcut olmasa bile böyle bir durum ile karşılaşılması mümkündür.

HASTALIĞIN SEYRİ

ÇOCUĞUMDA/ BENDE HASTALIK KENDİSİNİ NASIL BELLİ EDER?

Yenidoğanlar ve genç bebekler

Gutarik asidüri tip 1'li yenidoğan ve genç bebekler genellikle kendilerini belli etmezler ve aynı yaştaki sağlıklı çocuklardan ayırt edilemezler. Bazı yenidoğanlarda ve genç bebeklerde kısmen hafif ve çoğunlukla geçici nörolojik anormallikler bulunabilir. Bu durum, gövde alanında hafif bir kas güçsüzlüğü veya düşük bir kas gerginliği ("kas hipotonisi") ve hafif bir motorsal gelişim gecikmesine yol açabilir (asimetri). Bu tür anormallikler bebeklerde genellikle oldukça yaygın olmakla birlikte kendiliğinden ya da fizyoterapötik tedavi ile iyileşir. Bu hastalığa sahip olan çocuklarda bir diğer özelliğe büyük baş çevresine (makrocefali) sahip olmalarıdır. Ancak insanların %3'ü büyük bir kafaya sahip olduğu için ve Glutarik asidüri tip 1 çok nadir görülen bir hastalık olduğu için, hasta olmayan insanların büyük bir kafaya sahip olmaları Glutarik asidüri tip 1 hastalığı olanlara göre çok daha fazladır. Bu nedenle, yenidoğan ve genç bebeklik döneminde, yenidoğan taraması olmadan etkilenen hastaları tespit etmek neredeyse imkansızdır.

Büyük bebekler ve küçük çocuklar

Hastalık tanınmaz ve tedavi edilmezse, genellikle daha büyük bebeklerde veya küçük çocuklarda beynin belirli bir bölgesinde (baza gangliyonlar) kalıcı hasar meydana gelir, bu da ciddi hareket bozukluğuna neden olur. Glutarik asidüri tip 1'de en sık görülen hareket bozukluğuna distoni denir. Distoni tüm hareketler için çok önemli olan farklı kas grupları arasındaki etkileşimin, yalnızca sınırlı bir derecede işe yaraması ya da hiç işlememesi gerçeğiyle karakterizedir.

Bu değişikliklerin sonucu olarak, etkilenen çocuklar daha önce öğrenilmiş oldukları motor becerilerinin çoğunu kaybedebilir ve yardıma muhtaç olabilir. Ayrıca birçok çocukta konuşma ve yutma bozuklukları da görülebilir. Yutma bozukluğu normal beslenmeyi etkiler ve yiyeceklerin nefes borusuna kaçma (aspirasyon) riskini artırır. Bu belirgin fiziksel değişikliklerin aksine, etkilenen birçok çocuğun zihinsel yetenekleri zarar görmez. Engellere rağmen, bazı hastalar mesleki eğitim ve üniversite eğitimlerini tamamlayabilirler.

Beyindeki tarif edilen değişiklikler tipik olarak ateşli bir enfeksiyon hastalığı (örneğin gastrointestinal enfeksiyon, zatürree) sırasında veya kısa bir süre sonra gelişir, özellikle de aynı zamanda gıda ve sıvı alımı önemli ölçüde kısıtlanırsa veya yüksek miktarda kusma ve ishal meydana

gelirse daha hızlı etki gösterebilir. Diğer tetikleyiciler örneğin ameliyat ve aşılama da açıklanmıştır. Bu bahsi geçen akut ensefalopatik kriz 6 yaşına kadar ortaya çıkabilir. Güncel bilgilere göre daha büyük çocuklarda bu krizlere rastlanılmadığı görülmektedir. Erken başlayan tedavinin temel amacı yenidoğan bebeklerde akut ensefalopatik krizin ve sonuçlarının önlenmesidir.

Gençler ve yetişkinler

Tanı ve tedavi eksikliğine rağmen, bebeklikten zarar görmeden hayatta kalan ("Geç klinik belirtilei tipler") birkaç Glutarik asidüri tip 1'li genç ve yetişkinler tespit edilmiştir. Gençlerde ve yetişkinlerde ki fiziksel şikayetler çocukluktan farklıdır. Sallantılı yürüme, sakarlık, titreme, baş ağrısı ve baş dönmesi baskındır. İlerleyen yaş ile demans belirtileri ortaya çıkabilir. Beyinde tespit edilen değişiklikler, çocuklarda ki gibi bazal gangliyonları değil beyaz maddeyi etkiler. Beyaz madde, sinir liflerinden ve bunu kılıflarından (miyelin) oluşur. Bu hastalardaki değişikliklere muhtemelen uzun vadeli etkileri sebebi ile beyinde biriken metabolitler neden olur.

Ayrıca, bazı gençlerde ve yetişkinlerde böbrek fonksiyon bozuklukları gelişebilir.

Bazı asemptomatik etkilenen anneler çocuklarının (başlangıçta göze çarpan ve akışında normale dönen) yenidoğan taramasıyla (maternal GA-1) tespit edilmiştir.

AKUT ENSEFALOPATİK KRİZİ NASIL FARKEDERİM?

Günel bilgilere göre akut bir ensefalopatik krizin başladığı zamanı kesin olarak söylemek mümkün değildir. Bunlar, ilk başta, süregelen değişikliklerdir, daha sonra tipik olarak ani ve çoğunlukla geri dönülmez değişikliklere yol açar. İlk semptomlar genellikle bir enfeksiyonun başlangıcıyla bağlantılıdır, örneğin ateş, halsizlik, iştahsızlık ve sınırlı besin alımı gibi. Gastrointestinal enfeksiyonlarda, hastanın ateşi olmasa bile kusma ve ishal daima alarm sinyali olarak kabul edilmesi gerekir. Genellikle bir ile üç gün sürebilen ikinci aşamada, başlangıç semptomlarında bir artış olur; bu nedenle uyanıklık derecesi kademeli olarak bozulabilir, böylece etkilenen çocuklar daha sonra çoğu zaman habersiz olur ve dış uyarılara cevap vermezler ya da zorlukla cevap verirler (koma/ön koma). Sonunda aniden ("inme gibi") kas tonusunda bir değişiklik meydana gelir. Etkilenen çocuklarda ilk etapta genellikle zayıf bir kas tonusu (kas hipersonisi) gelişir, bu da birkaç gün içinde distoni haline gelir.



Akut ensefalopatik krizin ortaya çıkması, acil durum tedavisinin derhal başlatılmasıyla önlenir.

DİĞER KLİNİK SEYİRLER

Ayrıca, sinsice gelişen nörolojik semptomlara sahip olup ancak akut krize girmeyen birkaç hastada mevcuttur (sinsi başlangıçlı form).

Bu hastaların distonisi, ensefalopatik krize giren hastalarından daha hafiftir. Sinsi başlangıçlı form, genellikle rehberlere göre diyet tedavisi görmemiş hastalarda gözlemlenmektedir.

İLERLEYEN YAŞLA BİRLİKTE HASTALIK İYİLEŞİYOR MU?

Hayır. Glutarik asidüri tip 1 doğuştan gelen bir hastalıktır. Bu hastalık yaşam boyunca kendiliğinden geçmez. Hastalığın seyri hakkında, yaşamın ilk 6 yılında beyinde kalıcı ve sıklıkla ciddi bir hasar meydana gelebileceği bilinmektedir. Rehber ilkelerine göre erken tanı ve erken tedavi ile beyin hasar görmesi önlenirse, çocukların hasarsız gelişme şansı var. Bu süre zarfında hasar meydana gelirse, bu hasarlar kalıcıdır ve sadece tedavi ile hafifletilebilir. Gençlik ve Yetişkinlikte hastalığın uzun vadeli seyri hala belirsiz ve bu nedenle güncel çalışmaların konusudur.

HASTALIĞIN OLUŞUMU

HASTALIK NEDEN ORTAYA ÇIKIYOR?

Glutarik asidüri tip 1 bir doğumsal metabolik hastalıktır. Doğumsal metabolik hastalıklar, vücut maddelerinin veya besin bileşenlerinin birikmesi, yeniden düzenlenmesi veya bozulmasıyla kaynaklanır.

Bu reaksiyonlar için vücudun çeşitli enzimlere ihtiyacı vardır. Enzimler katalizör görevi görür, yani vücudumuzda bu süreçleri hızlandırır. Belirli bir enzim düzgün çalışmadığında, metabolik süreçleri değiştirir. Bu değişikliklerden bazıları, Glutarik asidüri tip 1’de dahil olmak üzere hastalıkları tetikler.

Glutarik asidüri tip 1’de bir enzim işlevsel değildir. Bu enzimin adı Glutaril-KoA dehidrojenazdır ve bazı protein bileşenlerinin (Amino asitler) parçalanmasında rol oynamaktadır. Glutaril-KoA-dehidrojenaz işlem dışı kalmış takdirde, lizin, triptofan ve hidrosilizin isimli amino asitlerin metabolizmasının bozulmasına yol açar. Sonuç olarak idrarda ve kanda tespit edilebilen bazı metabolitler birikir (ekil 1). Enzimin işlevinin tamamını kaybetmesi ile bu metabolitlerin idrar üzere atılımı fazlasıyla çoğalır. Şayet enzimin geriye kalan bir fonksiyonu olursa bu metabolitlerin idrar üzere atılımında sadece hafif bir artış olur. Etkilenen enzimin işlevi başka bir enzim tarafından üstlenilemez.

NEDEN BEYİN HASARI MEYDANA GELİR?

Hücre kültürleri ve hayvan modellerinde yapılan çalışmalar, Glutarik asidüri tip 1 de biriken bazı metabolik ürünlerin, beyinde yüksek konsantrasyonlarda (nörotoksite olarak adlandırılır) zararlı bir etkisi olduğunu göstermiştir. Ek olarak, Glutarik asidüri tip 1’deki metabolitlerin özellikle kuvvetli bir şekilde beyinde biriktiği görülmüştür, bu metabolitlerin beyinden çıkarılması ise oldukça zordur. Beyindeki metabolitlerin çoğalması yüksek miktarda protein içeren besin tüketiminden veya enerji eksikliğinden kaynaklanır, lizin alımının azalması ve yeterince yüksek enerji alımı ile azalır.

Ayrıca, akut ensefalopatik krizin başlamasında başka faktörlerin de rol oynadığına inanılmaktadır.

Bunların arasında ateşli enfeksiyonlarda (Katabolizma) vücudun enerji ve hayati besin öğelerinden yetersiz kalması yer almaktadır. Bu gibi durumlarda, vücut kendi rezervlerini harekete geçirir ve kas proteinini ve lizini serbest bırakır.

BEN SAĞLIKLI OLMAMA RAĞMEN ÇOCUKLARIM NEDEN HASTA?

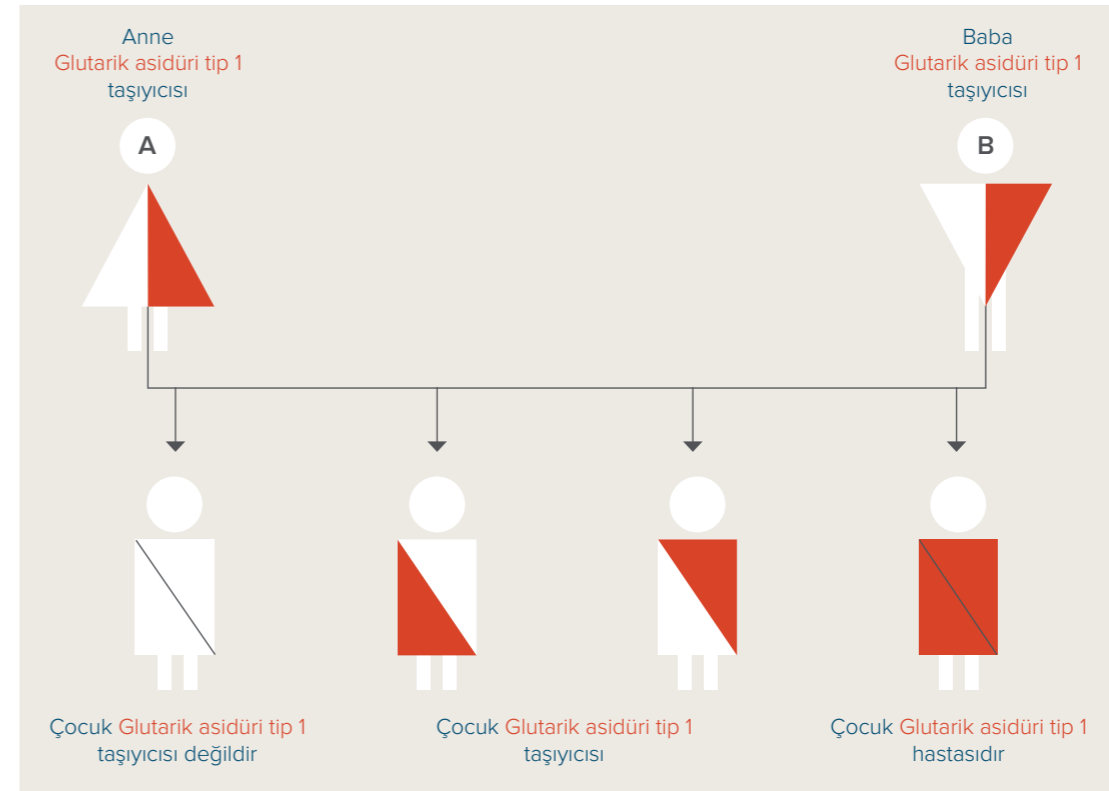
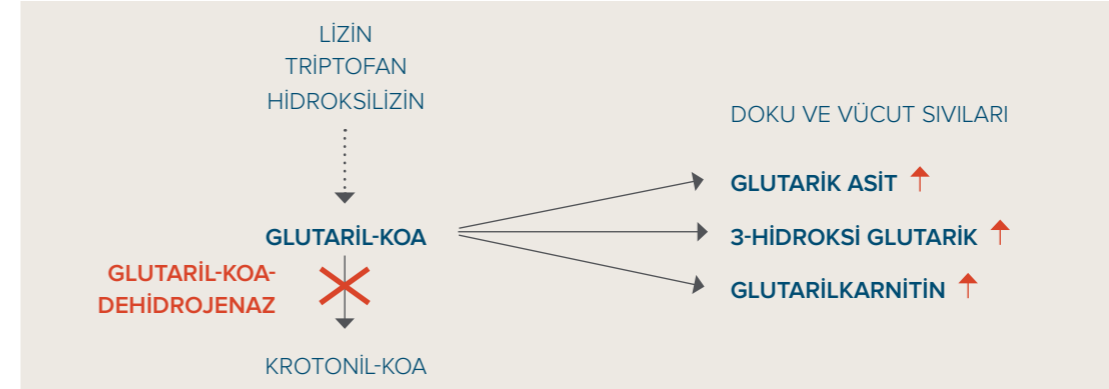
Hem ebeveynlerin hem de diğer aile üyelerinin sağlıklı olmasına rağmen çocuğunun belirli bir hastalıktan etkilenmesi ebeveynler ve aileleri arasında çoğu zaman büyük ölçüde belirsizliğe neden olur. Çoğu zaman teşhisden emin olmazlar veya babanın ailesi (veya annenin) bu kalıtsal hastalık için “sorumluluğu” reddeder ve bu sorumluluğu annenin (veya babanın) ailesine (“bizden olamaz”, “mutlaka sizden bulaştı”) atar. Bu durum özellikle yeni tanı konan çocukların anneleri için bir ek yük ve belirsizliğe yol açar.

Doğuştan gelen bir hastalığın bulunmadığı bir ailede doğuştan bir hastalığın ortaya çıkışı aslında bir çelişki değildir. Ancak otozomal resesif kalıtım denilen belirli kalıtsal biçimi için neredeyse tipiktir. Bunun için hatalı genetik bilgi (gen), yani hatalı Glutaril-KoA-dehidrojenaz enzimi baba ve anneden çocuğuna bulaşır. Ebeveynlerin kendileri bu enzimden bir tane daha sağlıklı gen taşır ve bu nedenle hastalanmazlar. Anne ve baba hastalanmasa bile bu hastalığın verici ya da taşıyıcıları olabilir.

Biri anneden ve diğeri babadan olmak üzere her insanın bir çift kromoyomu vardır. Genleri aynı bir yemek kitabı gibi düşünebiliriz, her biri belirli bir “Tarif” için üretim talimatlarını içerir. Otozomal resesif bozukluklarda, hastalığın başlangıcını önlemek için sağlam bir gen yeterlidir. Sadece iki eksik gen bir araya geldiğinde hastalık ortaya çıkar. Genetik materyalin gelecek nesillerde çoğaltılmasını önlemek için her çocuğa anne ve babanın genetik bilgisinin sadece yarısı aktarılır. Bu nedenle, belirli bir hastalığın taşıyıcıları sağlıklı veya hasta çocukları olabilir. Sağlıklı çocukların üçte ikisi taşıyıcıdır (Şekil 2).

Dört çocuklu bir ailede, ortalama üç sağlıklı çocuk (2’si taşıyıcı) ve bir hastalıklı çocuk vardır. Ancak bu sadece matematiksel bir varsayımdır ve gerçekte birçok aileye uygulanmamaktadır. Bu nedenle sadece sağlıklı veya hasta çocuklara sahip olan ebeveynler bulunmaktadır. Ancak bir ailede sağlıklı veya hastalıklı bir çocuğun bulunması, ailenin bir sonraki çocuğunun sağlıklı veya hasta olup olmadığını etkilemez. Bu aynı bir zar gibidir, her atışta bir ve altı arasında bir sayı gelir: bir ailedeki her çocuk, kardeşleri ile sağlıklı veya hasta olma ihtimaline sahiptir.

Bu karmaşık ilişkileri daha iyi anlamak ve onları kendi aile planlamasına dahil edebilmek için herhangi bir biyotıp ve genom enstitüsüne başvurulması tavsiye edilmektedir.



ŞEKİL 1 (yukarıdaki)

GLUTARİK ASİDÜRİ TIP 1'İN NEDENLERİ

Glutaril-KoA-Dehidrojenaz, Lizin, Hidrosilizin ve Triptofan Aminoasitlerinin ortak parçalanma yollarının bir kısmını katalize eder. Miktar açısından lizinin parçalanması, triptofan ve hidrosilizininkinden daha önemlidir. Glutarik asidüri tip 1’deki doğumsal enzim bozukluğu bazı metabolik ara ürünlerinin (glutarik asit, 3- hidroksiglutarik asit, Glutaril-karnitin) birikmesine yol açar.

ŞEKİL 2

GLUTARİK ASİDÜRİ TIP 1 TÜRÜNDE OTOSOMAL ALIŞTIRMA

Koyu kırmızı üçgenler kusurlu ve eksik genleri, beyaz üçgenler ise kusursuz ve sağlam genleri simgelemektedir.

GEBELİKTE YANLIŞ MI HAREKET ETTİM?

Hayır. Her ne kadar bazı hastalıkların görülme sıklığı hamilelik sırasında alınan ilaçlardan, alkol tüketiminden ve diğer maddelerden kaynaklı olarak yenidoğanın sağlığı üzerinde önemli bir etkiye sahip olsa da Glutarik asidüri tip 1’n “yanlış davranış” nedeniyle olduğuna inanmak için makul bir neden yoktur. Bu tür bağlantılar bilinmemektedir. Aksine, yukarıda tarif edilen gen değişiklikleri muhte-

melen birçok nesiller boyunca ebeveynlerine aile içindeki çocuklarına bulaşmıştır. Glutarik asidüri tip 1 taşıyıcıları hastalanmadığından, kusurlu genlerin devam verilmesi fark edilmemiştir. Her insan birçok genetik değişikliğe sahiptir ve bunları çocuklarına fark etmeden devam verebilir. Gen değişiklikleri herhangi bir insanda kendiliğinden ortaya çıkabilir.

DİYET VE KARNİTİN

GLUTARİK ASİDÜRİ TIP 1 TEDAVİ EDİLEBİLİR Mİ?

Glutarik asidüri tip 1 hastalığının doğal seyri, doğru tedavi ile olumlu yönde etkilenebilir, eğer 1) kalıcı nörolojik semptomların başlangıcından önce tanı koyulabilirse (yenidoğan taraması) ve 2) tedavinin erken başlaması ile beyinde kalıcı ciddi hasar oluşmasını önlenebilir. Şuan önerilen tedavi, lizini azaltılmış diyet ve karnitin kombinasyonundan ve ateşli enfeksiyon hastalıklarda, ameliyat öncesi ve sonrası açlık durumunda kullanılan yoğunlaştırılmış bir acil tedavi planından oluşmaktadır. Bu önlemler ile yaklaşık %90 erken teşhis edilen tüm çocukların akut ensefalopatik krizin ortaya çıkmasını önleyeceği beklenmektedir. Buna karşılık, tedavisi olmayan hastalarda semptomsuz bir seyir sadece küçük bir azınlıkta (yaklaşık %5-10) beklenmektedir. Bu nedenle, şu anda önerilen tedavinin yararları açıkça görülmektedir.



Tedavinin başarısı, esas olarak, ebeveynlerin ve hastaların yeterli bilgisine ve eğitimine bağlıdır. Ebeveynler ve çocukları, disiplinler arası bir metabolik ekip tarafından kapsamlı bir şekilde bilgilendirilmeli ve eğitilmeli ve yeterli yazılı belgeler almalıdır. Eğitim düzenli aralıklarla tekrarlanmalı ve desteklenmelidir.

KİM TEDAVİ ETMEKTEDİR?

Diyet tedavisi ve ilaçların reçetelenmesi bu tedaviye aşına olan uzmanlar tarafından üstlenmesi gerekmektedir. Hastalıkla veya önerilen tedaviyle ilgili problemlerin üstesinden gelmek ve tedaviyi başarıyla gerçekleştirmek için tedavi, pediatrik metabolik, pediatrik beslenme uzmanları, hemşireler, fizyoterapistler, konuşma terapistleri, ergoterapistler (yeme bozukluklarında) ve psikologlardan oluşan disiplinler arası bir metabolik ekip tarafından kontrollü bir şekilde başlatılmalıdır. Metabolizma merkezindeki hastaların uzun süreli bakımı, hastaların asemptomatik seyri olasılığını artırır.



ŞEKİL 3

LİZİNİ AZALTILMIŞ DİYET TEDAVİSİ

Lizin, Glutarik asidüri tip 1'de (glutarik asit, 3-hidroksiglutarik asit, glutarilkarnitin) biriken metabolik ürünler arasında en çok biriken öncü amino asittir. Lizin alımını besin yoluyla sınırlamak bu metabolik ürünlerin vücutta, özellikle de beyinde birikimi azaltılabilir.



ŞEKİL 4

KARNİTİN İLE TEDAVİ

Biriken Glutaril-KoA, taşıma maddesi olan Karnitinine bağlanır ve böylece hücreleri Glutarilkarnitin olarak bırakabilir ve idrarla atılabilir. Burada, hücrede serbest KoA salınır ve diğer metabolik reaksiyonlar için uygun hale getirilir. Yalnız vücut bu detoksifikasyon reaksiyonunda çok fazla karnitini kaybeder. Bu kayıplar karnitin şurubu ile telafi edilir.

LİZİNİ AZALTILMIŞ DİYET TEDAVİSİ NASIL İŞLER?

Glutarik asidüri tip 1'de uygun şekilde parçalanamayan amino asit lizinin sınırlı alımı, vücutta zararlı metabolik ürünlerin oluşumunu önemli ölçüde azaltır ve böylece beyindeki birikimlerini azaltır (bkz. Şekil 3). Bu metabolik ürünlerin tedaviyle tamamen normalleştirilmesi beklenmemelidir.

Lizini azaltılmış diyet, tanı anında akut ensefalopatik kriz yaşamamış tüm çocuklarda kullanılmalıdır. Buna yeni tanı konmuş tüm yeni doğanlar da dahildir. Akut ensefalopatik krizin başlamasından sonra tanı alan çocuklarda diyet tedavisinin yararları belirsizdir. Diyetin olası bir etkisi başka krizlerin önlenmesi veya nörolojik sorunların giderek kötüleşmesinin durdurulmasıdır.

Glutarik asidüri tip 1'de diyet tedavisinin temeli, yaşa bağlı ve bireysel günlük besinler gereksinimine dayanmalıdır. Bu normal büyüme ve gelişme sağlamak için gerekmektedir. Diyet, büyüyen bir çocuğun yaşa bağlı olarak ihtiyaçlarını belirleyen ulusal ve uluslararası profesyonel toplulukların (D-A-CH, WHO gibi) diyet önerilerini dikkate alır.

Diyet tedavisinin pratik uygulaması, kılavuzun ikinci bölümünde ayrıntılı olarak açıklanmaktadır. Ekte ayrıca, güncel beslenme çizelgeleri ve diyet bakımında faydalı diğer materyaller de bulunmaktadır.

KARNİTİN

Karnitin, insan vücudunun önemli bir taşıyıcı maddesidir. Esas olarak gıdalardan alınır. Karnitin, vücut hücrelerinde üretilen Glutaril-KoA'ya bağlanır (bakınız Şekil 1 ve 3) ve glutarilkarnitin oluşturur. Glutarilkarnitin kana salınır ve daha sonra böbrek yoluyla idrarla atılır. Bu, zararlı metabolik ürünlerin birikimini azaltan ve birçok metabolik reaksiyon için önemli olan serbest koenzim A (KoA) miktarını artıran fizyolojik bir detoksifikasyon stratejisidir (bkz. Şekil 4). Bu önemli reaksiyonda, vücut gıda ile telafi edilemeyecek kadar karnitin kaybedilir. Bu da karnitin eksikliğine neden olur.

Karnitin eksikliği vücut için zararlıdır, çünkü karnitin vücutta başka fonksiyonları da vardır. Özellikle, uzun zincirli yağ asitlerine bağlanır ve vücudun yağ rezervlerine enerji kaynağı olarak ulaşmasını sağlar.

Karnitin şurubu birçok işlevi yerine getirir: 1) Vücudu oluşturan metabolitleri detoksifike etmeye teşvik etmek, 2) Serbest KoA'nın mevcudiyetini arttırmak ve 3) karnitin eksikliğini önlemek. Yaşam boyu karnitin tedavisi, tedavinin

temelidir ve hastalığı olumlu yönde etkiler. Bu, akut bir ensefalopatik kriz geçirmiş hastalar için de kanıtlanmıştır. Karnitin dozu, sorumlu metabolizma ekibi tarafından yaş, ağırlık ve kanda tespit edilebilen serbest karnitin konsantrasyonuna göre ayarlanır. Önerilen başlangıç dozu, vücut ağırlığının kg'ı başına 100 mg karnitindir (3 tekli doza bölünmüştür). Bazı çocuklar da karnitin kullanırken, ağır (balıkımsı) vücut kokusu ve ishal görülebilir. Bu durumda, sorumlu metabolik ekibe danıştıktan sonra bir doz azaltma denenebilir.

Sorumlu metabolik ekibine danışmadan günlük karnitin dozunun azaltılması veya karnitin tamamen durdurulması kesinlikle önerilmez!



Sorumlu metabolik ekibine danışmadan günlük karnitin dozunun azaltılması veya karnitin tamamen durdurulması kesinlikle önerilmez!

RİBOFLAVİN (VİTAMİN B2)

Glutarik asidüri tip 1'de yer alan Glutaril-KoA-dehidrojenaz enziminin, düzgün çalışması için kofaktör olarak riboflavin (B2 vitamini) gerekmektedir. Bu bağlamda, kusurlu enzimin azalmış aktivitesinin günlük riboflavin uygulamasıyla artırılabilirliği umulmuştur. Ama bu zamana kadar yapılan hiçbir bilimsel çalışmada, riboflavinin hastalık seyri üzerinde olumlu bir etkisi olduğu görülmemiştir. Bunun muhtemel açıklaması, kusurlu enzimin, riboflavin tarafından nadiren uyarılmasıdır. Riboflavin duyarlılığını test etmek veya moleküler genetik testlere dayanarak tahmin etmek için şu anda güvenilir bir yöntem yoktur.



Riboflavin sıklıkla karın ağrısı, bulantı ve kusmaya neden olur.

ACİL DURUM TEDAVİSİ

HANGİ DURUMLAR ÇOCUĞUM İÇİN TEHLİKELİDİR?

Lizini azaltılmış diyet ve karnitin kombinasyonundan oluşan tedavi, glutarik asidüri tip 1’li çocukların yaşamlarının ilk 6 yılında akut ensefalopatik krizin oluşumunu önlemek için yeterli koruma sağlamaz.

Potansiyel tehlikeli bir durum meydana geldiğinde yoğunlaştırılmış acil tedavi uygulanması gerekmektedir. Bunlar, ateşli enfeksiyon hastalıkları (özellikle kusma ve ishal eklendiğinde), aşı reaksiyonları ve ameliyat veya perioperatif açlık durumudur. Bulaşıcı bir hastalığın ilk belirtilerinin ortaya çıkması ile beyne kalıcı hasarın başlaması arasında kademeli bir geçiş olduğundan, bir krizin kesin başlangıcı kesin olarak belirlenemez. Bu nedenle, herhangi bir (!) potansiyel tehlike durumunda hemen acil tedaviye başlanmalı ve kademe kademe yoğunlaştırılmalıdır.

ACİL TEDAVİ NASIL İŞLER?

Yoğunlaştırılmış acil durum tedavisi, uzun süreli kombinasyon tedavisi ile aynı hedefleri takip eder, ancak daha güçlü kaynaklara sahiptir. Acil tedavinin temel ilkeleri şunlardır:

- Yüksek enerji alımı (gerekirse insülin verilmeli): Bu, enerji ve yapı malzemesi eksikliklerinin (katabolizma olarak adlandırılan) önlenmesine veya parçalanmasına yardımcı olabilir. Bu zararlı metabolitlerin oluşumunu azaltmak için önemlidir. Ateşli enfeksiyonlarda ve perioperatif aç kalma süreleri durumunda, vücudun enerji ihtiyacı artar (temel kural: vücut sıcaklığının 1°C artması, vücudun enerji ihtiyacını yaklaşık %10’unu artırır).
- Azaltılmış veya geçici olarak durdurulmuş protein alımı: Enerji eksikliği durumunda, vücut proteini (kas dokusu) ve yiyeceklerden alınan protein enerji üretimi için kullanılır. Bu durumda daha zararlı metabolitler oluşur. Bu nedenle, doğal protein isteği geçici olarak azalır veya tamamen durdurulur. Bu durumda Lizin içermeyen amino asit karışımları hasta çocuk tarafından tolere edilirse devam verilebilir. Yüksek enerji alımı ve insülin sekresyonu nedeniyle, vücut hücrelerinde protein üretimi kuvvetle uyarılır. Bu nedenle, kısa bir süre sonra normal miktarda protein tekrar tolere edilir. Bu sebepten dolayı protein alımı 24 saatten daha uzun süre durdurulmamalıdır.

– Karnitin alımının arttırılması: Karnitin dozunun iki katına çıkarılması veya karnitin bir infüzyon yoluyla tatbik edilmesiyle, vücudun fizyolojik detoksifikasyon fonksiyonu (glutarilkarnitin oluşumu) desteklenir ve karnitin eksikliği etkili bir şekilde önlenir.

– Sıvı, elektrolit ve asit/baz homeostazın dengelenmesi: Ateşli enfeksiyon hastalıklarda, çoğu zaman artmış bir sıvı, elektrolit ve baz kaybı (terleme, ishal, kusma) meydana gelir. Açıkların hızlı bir şekilde normalleşmesi ve iyileşme süreçlerinin desteklenmesi için devam eden kayıpların yeterli bir şekilde değiştirilmesi gerekir. Ayrıca yeterli sıvı ve baz alımı, idrar yolu ile zararlı metabolitlerin atılımını teşvik eder.

– Enerji tasarrufu önlemleri: Ateş düşürücü önlemler (fiziksel ve tıbbi) cimrilik yapmadan fazlasıyla kullanılmalıdır, çünkü vücut ısısında artış, enerji ihtiyacının artmasına neden olur. Artan kusma isteğini tedavi etmekte fayda var, böylelikle tekrarlanan kusmalardan kaynaklı gıda ve sıvı kayıpları azaltılır ve besin alımı kolaylaştırılır.

ACİL DURUM TEDAVİSİNİ EVDE BAŞLATILIR MIYIM YA DA UYGULAYABİLİR MIYIM?

Acil durum tedavisi bir kademeli olarak şematik yapılandırılmıştır, yani evde ve klinikte tedavi için bir tedavi planı vardır. Acil tedavi planının evde uygulanması yalnızca çocuğun durumu izin verirse, çocuğun ebeveynleri yeterince eğitilmişse ve yetkili metabolik ekip düzenli aralıklarla çocuğun durumu hakkında bilgilendirilirse önerilmektedir. Yenidoğanlarda ve bebeklerde acil durum tedavisinin evde uygulanması tavsiye edilmemektedir – yalnızca klinikte uygulanması önerilmemektedir. Tıbbi açıdan, acil durum tedavisinin evde uygulanması için aşağıdaki koşullar yerine getirilmelidir:

- Vücut sıcaklığı 38,5°C’nin altında
- Çocuk kusmuyor ve yemeğini tamamen tüketiyor.
- Hiçbir endişe verici semptomlar yoktur: kusma, ishal, şiddetli yorgunluk, kas zayıflığı, hareket bozuklukları.

HEDEF	ÖNLEMLER
YOĞUN AİLE EĞİTİMİ	Ebeveynlere hastalığın seyri ve özel riskler hakkında ayrıntılı bilgi verilir. Tedavinin uygulanması ile ilgili kesin talimatlar alırlar. Eğitimler düzenli aralıklarla sorumlu metabolizma merkezi tarafından yapılmaktadır. Sürekli eğitim hastalığın kişiler tarafından daha iyi anlaşılmasını geliştirmektedir.
TEDAVİ PLANI / ACİL DURUM KİMLİ	Terapi planları yazılı olarak tüm katılımcılara (ebeveynlere, metabolizma merkezlerine, yerel kliniklere, çocuk doktorlarına) dağıtılmalı ve düzenli aralıklarla yenilenmeli ve değişikliklerde yeniden uyarlanmalıdır. Ayrıca ebeveynlere kısaca temel bilgileri özetleyen ve sorumlu metabolizma merkezinin telefon numarasını içeren bir acil durum bilgi kartı verilir.
STOK TUTUMU	Ebeveynlere, gerekli özel yiyecek ve ilaçların yeterli şekilde stoklaması konusunda talimat verilmelidir (bu durum tatiller için de geçerlidir, aşağıya bakınız).
YEREL ÇOCUK KLİNİĞİ VE ÇOCUKLAR DOKTORU İLE YAKIN İRTİBAT	Size en yakın yerel pediatri kliniği veya çocuk doktoru ile, sorumlu metabolizma merkezi ile irtibata geçer ve bilgilendirilir. İlgili dokümanlar ve bilgiler (yazılı tedavi planları dahil) en kısa sürede metabolizma merkezi tarafından yazılı olarak ulaştırılır. Eğer metabolizma merkezi çok uzaktaysa yerel pediatri kliniğinde acil tedavi başlatılabilir. Hastaneye yatırıldıktan hemen metabolizma merkezi derhal bilgilendirilmeli ki acil tedavi koordine etsin.
TATİLLERDE DAVRANIŞ	Ebeveynlerin rızası ile tatil bölgesine en yakın metabolizma uzmanı/merkezi yazılı olarak bilgilendirilir. Ebeveynlere metabolizma merkezinin/meslektaşın iletişim adresi, telefon numarası ve e-posta adresi verilir.
ENFEKSİYON HASTALIKLARINDA GERİ DÖNÜŞ	Ebeveynlerin vücut ısısı 38,5 °C’yi aştığında, enfeksiyon hastalığının klinik belirtileri veya nörolojik semptomlar ortaya çıkarsa yetkili metabolizma merkezle temasa geçmeleri istenir. Acil tedavi planı ve gerekirse yerel pediatri kliniğine yatış metabolizma merkezi tarafından koordine edilir.
AMELİYAT YÖNETİMİ	Elektif cerrahi öncesi, perioperatif metabolik yönetimini belirlemek için yetkili metabolizma merkezi yetkili cerrah ve anestezi uzmanı tarafından bilgilendirilir. Mümkünse, ameliyat öncesi ve sonrası izleme bir metabolizma merkezinde yapılmalıdır. Perioperatif metabolik tedaviye yardımcı olması için acil durum ameliyatlarında metabolizma merkezi derhal bilgilendirilir.

TABLO 1 ACİL DURUM TEDAVİSİNİ UYGULAMAK İÇİN OPTİMİZASYON STRATEJİLERİ

12–24 saatlik bir süre zarfında, acil durum tedavisi evde yapılır. Çocuğun durumu (bilinç durumu, ateşi, besin alımı, kusma, ishal, diğer anormallikler) bu süre boyunca her 2 saatte bir kontrol edilir. Herhangi bir kötüleşme durumunda, derhal hastaneye sevk edilmeli ve acil durum tedavisine klinikte devam edilmelidir. Gerekirse, eğitilmiş ebeveynler, optimal enerji alımını sağlamak için (gece dahil) mide sondası yoluyla maltodekstrin solüsyonu verebilir. Evdeki acil durum tedavisi başarılı olduysa ve ilk 12-24 saat içerisinde hiçbir endişe edici semptomlar oluşmadıysa, doğal protein alımı normal diyet planına ulaşana kadar 24-48 saat boyunca kademeli olarak artırılmalıdır. Bu, protein eksikliğini ve beraberinde metabolik krizi önlemek için gereklidir.

Evde acil durum tedavisini uygusama önerileri için sayfa 35'e bakın. Hastanede acil durum tedavisi önerileri bu rehberde uygun değildir, çünkü her çocuğun uygun acil tedavi planı yetkili metabolik merkezde dosyasında yazmaktadır. Ayrıca, bu öneriler kılavuzda da bulunmaktadır (www.awmf.org).

ACİL DURUM TEDAVİSİNDE GECİKMELERİ NASIL ÖNLEYE BİLİRİM?

Tehdit edici bir durumda (ateşli enfeksiyon, aşı reaksiyonu, ameliyat) acil durum tedavisinin gecikmesi veya eksik bir şekilde başlatılması, erken tanı ve tedaviye rağmen uzun süreli nörolojik semptomlarla birlikte akut bir ensefalopatik krizin ortaya çıkmasına neden olan en yaygın nedendir.

Acil durum tedavisinin gecikmesi veya eksik bir şekilde başlatılmasının sebebi genellikle ebeveynlerin yetersiz eğitilmiş olmalarına dayanır. Ayrıca Glutarik asidüri tip 1 ile alakası olmayan “yabancı” bir hekimin (Yabancı bir kliniğin acil servisi, örneğin tatil bölgesinde; yetkili hekime ulaşamama veya eksik anlaşılması) olaya dahil olmasından da kaynaklanabilir. Acil durum tedavisine olan önemi anlamak için ve gecikmeden tedaviye başlamak için bazı optimizasyon stratejilerinin yararlı olduğu bulunmuştur. Bunlar Tablo 1'de özetlenmiştir.



Tehdit edici bir durumda (ateşli enfeksiyon, aşı reaksiyonu, ameliyat) acil durum tedavisinin gecikmesi veya eksik bir şekilde başlatılması, erken tanı ve tedaviye rağmen uzun süreli nörolojik semptomlarla birlikte akut bir ensefalopatik krizin ortaya çıkmasına neden olan en yaygın nedendir.

6. YAŞTAN SONRA ACİL DURUM TEDAVİSİ GEREKLİ MİDİR?

Her ne kadar dünya çapında 6 yaşından sonra Glutarik asidüri tip 1'li bir çocukta akut ensefalopatik kriz rapor edilmiş olsa da, 6. yaşından sonra olan ateşli enfeksiyon hastalıklarının, aşı reaksiyonlarının ve ameliyatların subklinik (yani daha sonra belirti gösteren) nörolojik hasara neden olup olmayacağı belli değil. İleride ki gözlemler, beyin 6 yaşına kadar tehlikeli olarak gördüğü durumlara (enfeksiyon hastalıkları, aşı reaksiyonları, ameliyatlar) karşı olan hassasiyetini değerlendirebilmek için önemlidir. Bu nedenle, rehberi geliştiren grub acil durum tedavisinin 6 yaşından küçük çocuklarda, ağır hastalıklarda veya perioperatif yönetimde (örneğin sezaryen doğumda) uygulanmasını önermiştir. Bu dururmda acil durum tedavisi, 6 yaşına kadar uygulanan tedaviye dayanır.

ACİL DURUM

Tercihen lamine ve elverişli bir formata (örneğin çek karnesi) sahip olan acil durum bilgi kartı, glutarik asidüri tip 1'li her çocuğa verilmeli ve ebeveynler veya hasta tarafından beraberinde taşınmalıdır. Eğer çocuğun bakımından birkaç farklı kişi sorumlu ise, bilgi kartının birden fazla kopyası hazırlanması tavsiye edilir. Araçlarda acil durum bilgi kartı kolayca görülebilir bir yerde bulundurulmalıdır. Yurtdışına çıkmadan önce, acil durum bilgi kartını ilgili ulusal dile (ve / veya İngilizce) çevrilmesi tavsiye edilir. Acil durum bilgi kartında kısaca glutarik asidüri tip 1 ile ilgili temel bilgiler özetlenmeli ve sorumlu metabolizma merkezinin telefon numarası yazmalıdır. Acil durum bilgi kartı, acil bir durumda, gerekli başlangıç önlemlerinin hızlı bir şekilde başlatılmasını sağlamalıdır. Dozajlarla ilgili bilgiler, sorumlu metabolizma hastalıkları uzmanı tarafından zaman zaman gözden geçirilmeli ve gerekirse düzeltilmelidir. Aşağıdaki şekil (Şekil 5), Heidelberg Üniversitesi Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin tarafından kullanılan acil durum bilgi kartının örneğini göstermektedir.

UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG		Pediatri Merkezi Nöropediatri ve Metabolizma Bölümü		
Acil Durum Bilgi Kartı				
Doğumsal metabolik hastalığı Hayati tehdit edici metabolik krizler Stoffwechselkrisen				
Emergency Card				
Inborn Error of Metabolism Risk of life-threatening metabolic decompensations				
Glutarik Asidüri Tip 1				
Glutaric aciduria type I				
İsim/Name:				
Doğum tarihi/DOB:				
Adres/Address:				
Telefon/Phone:				
Acil Çağrı 112 Emergency Call				
Hemen iletişime geçin! Contact immediately!				
+49 (0) 6221 56-4002				
7/24 Metabolik Uzman				
Glutarik Asidüri Tip 1 / Glutaric aciduria type I				
Tehdit edici metabolik dekompanasyon / Impending metabolic decompensation				
Durumlar: Yemek yemeyi reddetme, kusma, ishal, ateşli enfeksiyon, operasyon sırasında açlık				
Situations: Refusal to feed, vomiting, diarrhea, febrile illness, perioperative fasting				
Semptomlar: Farkındalık bozukluğu, kramp nöbeti, hareket bozukluğu (distoni, korea)				
Symptoms: Altered consciousness, seizures, movement disorders (dystonia, chorea)				
Önlemler / Treatment:				
<ul style="list-style-type: none"> Protein alımını durdurun (en fazla 24 saat) <ul style="list-style-type: none"> Stop protein (max. 24 h) Glukoz infüzyonu (g/kg/gün), gerekirse + insülin <ul style="list-style-type: none"> Glucose perfusion (g/kg/d), if necessary + insulin 				
0-12 Ay Months	1-3 Yaş Years	4-10 Yaş Years	11-15 Yaş Years	>16 Yaş Years
12-15	10-12	7-10	4-7	3-5
<ul style="list-style-type: none"> L-Karnitin intravenöz (100 mg/kg/gün) <ul style="list-style-type: none"> L-Carnitine IV (100 mg/kg/d) Laboratuvar: Kan gazları, elektrolitler <ul style="list-style-type: none"> Investigations: blood gases, electrolytes 				
07-2018				

ŞEKİL 5

GLUTARİK ASİDÜRİ TİPİ 1 İÇİN ACİL DURUM BİLGİ KARTI (ÖRNEK)

Acil durum bilgi kartı, ilgili metabolizma merkezi tarafından verilmelidir. Sorumlu metabolizma hastalıkları uzmanı kartın içeriğinin doğruluğundan ikna olmuştur. Burada gösterilen bilgi kartı bir çek kanresi formatına sahiptir, ortadan katlanır ve sonradan lamine edilir.

HAREKET BOZUKLUKLARININ TEDAVİSİ

Glutarik asidüri tip 1'de hareket bozuklukları değişkendir ve tedavisi zordur. Kullanılan ilaçların etkisi doğru bir şekilde tahmin edilemez ve uzmanların (nöropedatri uzmanı) elindedir. Bu nedenle, ebeveynler ve hastalar için olan bu kılavuz bu konuyla ilgili herhangi bir doz bilgisi veya bu konunun ayrıntılı bir tanımını içermez. Bu konunun ilgili daha ayrıntılı açıklamasını kılavuzda bulabilirsiniz (www.awmf.org).

Glutarik asidüri tip 1'de hareket bozukluğu tedavisinde en sık kullanılan ilaçlar (aktif maddeler), Baclofen (gerektiğinde Baclofenpumpe olarak da kullanılır), Benzodiazepine (örneğin Diazepam), Tetrabenazin ve Botulinumtoksin A'dır. Bazı durumlarda, Zopiclon ile tedavi de tedavi edilmektedir. Hareket bozukluğu tedavisinde kanıtlanmış bir etkisi olmayan ilaçlar, antiepileptik ilaçlardır (örneğin Vigabatrin, Carbamazepin, Valproat), Amantadin ve L-DOPA.

Bunun ötesinde, Valproat enerji metabolizması üzerinde olumsuz bir etkiye ve karinitin eksikliğine yol açabileceğinden dolayı kullanılmamalıdır.

Distonili diğer hastalarda kullanılan nöroşirürji (Beyin ve Sinir cerrahisi) tedavileri veya derin beyin stimülasyonu tedavileri glutarik asidüri tip 1'liler için hala çok az ve kısmen negatif deneyimlere sahiptir. Bu nöroşirürji müdahalelerinin uzun vadeli faydası henüz tahmin edilememektedir.

YİYECEKLERİMİZİN KOMPOZİSYONU

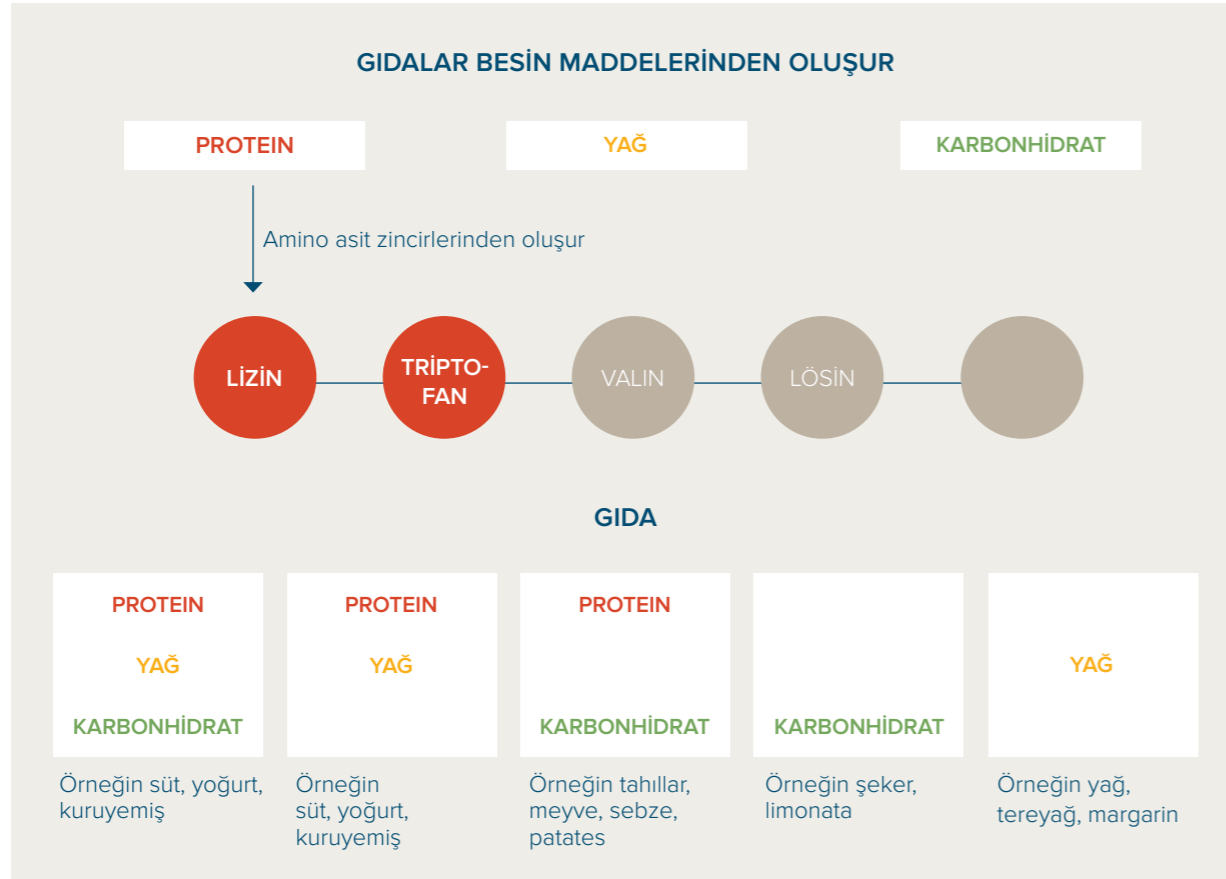
Yiyeceklerden hayati besinleri sağlarız. Bunlar enerji sağlayan ana besinlerdir protein, yağ ve karbonhidrat gibi ve enerji sağlamayan mikro besinlerdir vitamin ve mineraller gibi.

Glutarik asidüri tip 1 protein besinini etkileyen bir hastalıktır. Besinlerden sağladığımız protein vücuda temel olarak bir yapı malzemesi olarak hizmet eder, örneğin organlar, kaslar ve hücreler için. Ayrıca vücudun düzenleyici maddeleri (enzimler, hormonlar) ve koruyucu maddeleri de (antikorlar) proteinlerden oluşur. Tüm proteinler 20 farklı amino asitten meydana gelir.

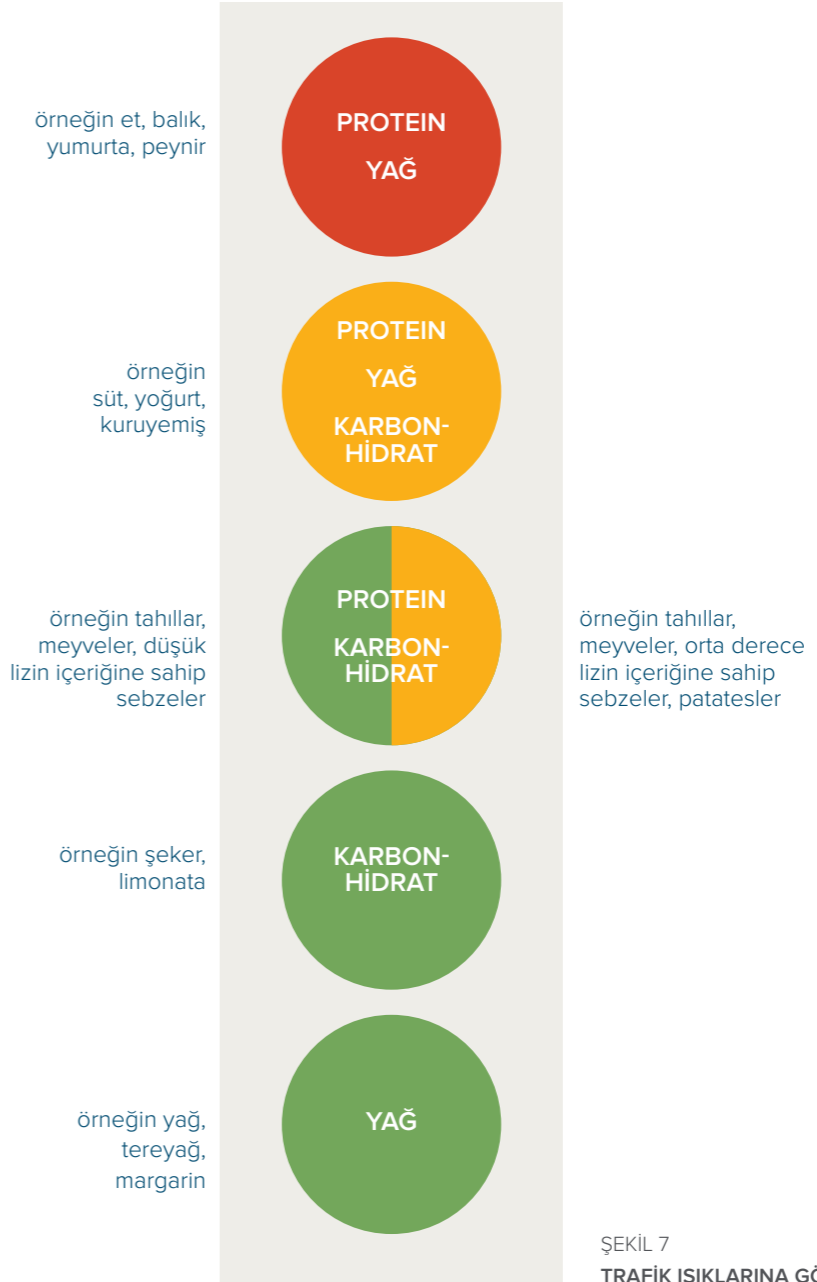
Amino asitler farklı kombinasyon ve uzunlukta birbirine bağlanır. Bu amino asitlerin sekizi elzemdir (hayati önem taşırlar). Bunlar vücut tarafından sentezlenemediği için yiyecekler ile yeterli miktarda alınması gerekmektedir.

Gıdalarımızı oluşturan besinler, gıdaların içerisinde çeşitli miktarlarda ve kombinasyonlarda bulunur. Üç ana besin ögesini içeren besinler süt, yoğurt ve kuruyemişlerdir. Protein ve yağ besin bileşimi kombinasyonu çoğunlukla et, balık ve peynirde bulunur. Sadece bir besin ögesi içeren gıdalar karbonhidratlar (örneğin şeker ve limonata) ve yağlardır (örneğin bitkisel yağlar ve margarin).

ŞEKİL 6
GIDA KOMPOZİSYONU



LİZİNİ AZALTILMIŞ DİYET İÇİN GIDA SINIFLANDIRMASI



YEŞİL GRUP

Lizini azaltılmış ve lizinsiz gıdalar içerir. Bu gıdalar günlük lizin oranında (bkz. Sayfa 32) özetlenebilir. Böylelikle günlük tartma ve hesaplama elimine edilebilir. Genel olarak, yeşil grubun gıdaları, öngörülen günlük lizin miktarının dörtte üçünü gerektirir

SARI GRUP

Lizin diyetine uygun olarak orta derecede lizin içeriğine sahip gıdaları içermektedir ve yalnızca sınırlı miktarlarda verilebilir. Bunların tartılması ve hesaplanması gerekmektedir. Bu besinler günlük lizin miktarına ulaşmak için kısmen gereklidir.

KIRMIZI GRUP

Bu yiyecekler, yüksek lizin içeriği nedeniyle glutarik asidüri tip 1 olan hastalar için uygun değildir.

DİYETİN BİLEŞİMİ

YENİDOĞAN BEBEKLERİN İLK YILINDA BESLENME

Emzirilen bebekler

Bebeğe sabit miktarda lizin (LYS) içermeyen ve triptofanı (TRP) azaltılmış özel mama verilir. Ek olarak, bebek ihtiyaca göre emzilir. Anne sütünün miktarı ölçülmek zorunda değildir.

Emzirmeyen bebekler

Emzirmeyen bebeklere belirlenen sabit miktarda normal bebek maması verilir.

Ek olarak ihtiyaca göre lizin (LYS) içermeyen ve triptofanı (TRP) azaltılmış özel mama verilebilir. Bu mamadan bebek sınırsız içebilir.

5. ile 6. ay arasında mama öğünü ek gıda ile değiştirilir ve konsantr edilmiş amino asit karışımı ilavesine başlanır.

AİLE SOFRASINDA DİYET

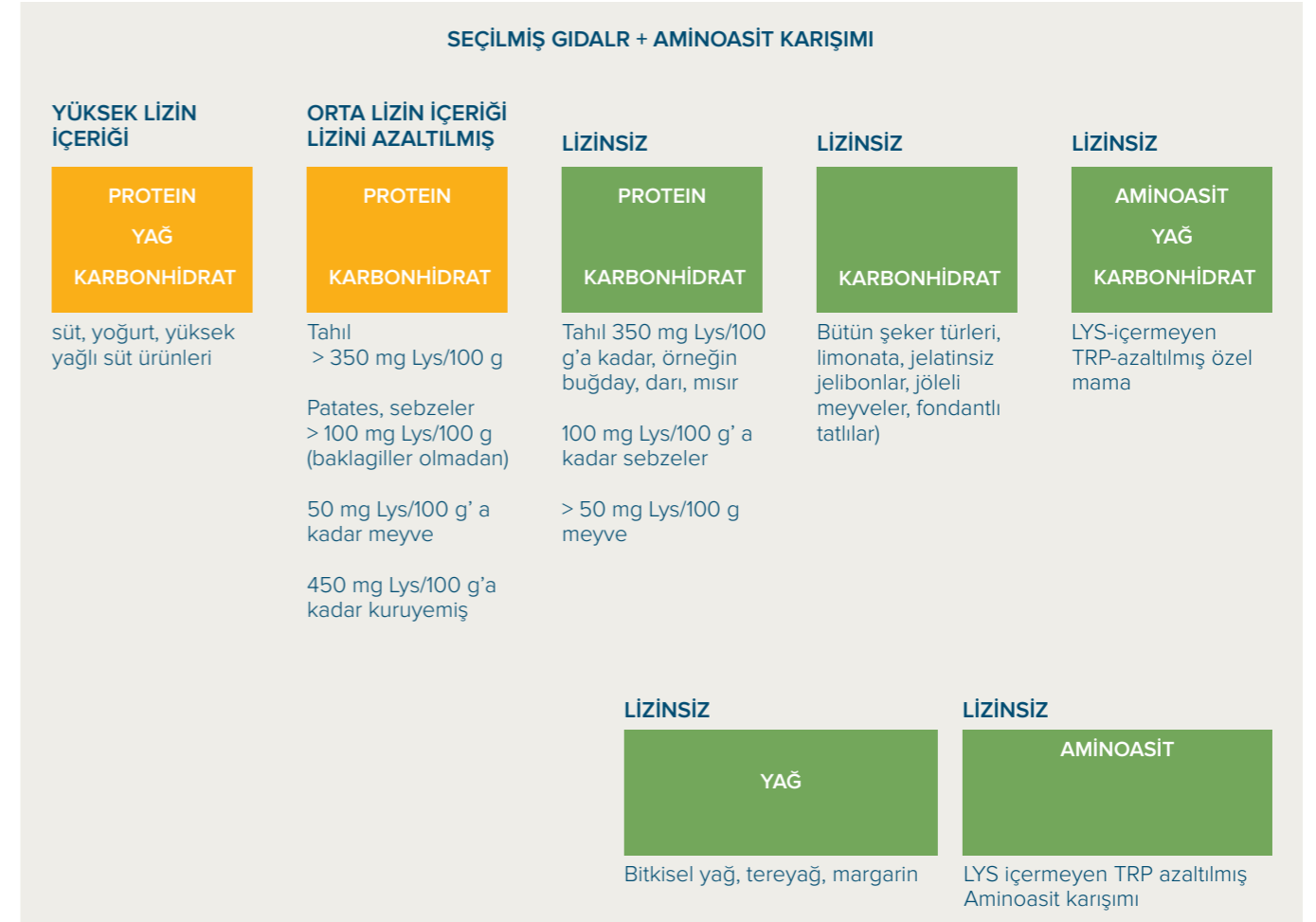
Yaşamın ilk yılından sonra, yeşil grubun gıdaları temel beslenmeyi oluşturur. Sarı grupta ki yiyecekler ile desteklenirler.

Çocuk ailenin yemek planında ki birçok yiyeceği tüketilebilir. Örneğin:

- ekmek/(brötchen), makarnalar, pirinç, patates ve (Knödel)
- sebzeler (baklagiller hariç), salata, meyve
- krep, waffle, milföy hamurundan; maya hamurundan ve kek hamurundan kek ve hamur işleri. Lizin içeriğini azaltmak için, kek hamuru yumurta ve / veya sütsüz de hazırlanabilir.



ŞEKİL 8 YENİDOĞAN BEBEKLERİN İLK YILINDA BESLENME



ŞEKİL 9 1. YAŞTAN SONRA BESLENME

DİYET TEDAVİSİNİN İLKESİ

LİZİN VE TRİPTOFAN ZARARLI MADDELERİN

ÖN AŞAMASIDIR

Glutarik asidüri tip 1’de ki zararlı maddeler – Glutarik Asit, 3-Hidroksiglutarik Asit – Lizin ve Triptofandan tarafından oluşur.

LİZİN VE TRİPTOFAN HAYATİ ÖNEME SAHİP

AMİNO ASİTLERDİR

İki amino asitte esansiyel (hayati önem taşıyan) amino asit grubuna dahildir. Bu şu demek oluyor, iki amino asitte yiyeceklerle birlikte yeterli miktarda tüketilmesi gerekmektedir. Çünkü bu amino asitleri vücut kendi başına üretememektedir. Bu sebeple, Glutarik asidüri tip 1’li hastalar da yiyecekler ile bu amino asitleri az miktarda tüketmeleri gerekmektedir.

“NORMAL” BESLENME DE LİZİN ALIMI

İHTİYACINIZIN İKİ KATIDIR

Normal bir beslenme ile 3 yaşındaki bir çocuk yaklaşık 2000 mg lizin alır. Aslında 3 yaşında ki bir çocuğun ihtiyacı çok daha düşüktür ve günde ortalama 900 mg’dır, yani kilo (kg) başına 60 mg/kg.

LİZİN VE BESİN ÖGELERİ İÇİN ÖNERİLER

Lizin ve triptofan amino asitleri hariç hasta çocuklara sağlıklı çocuklar ile aynı besinler öğeleri verilir.

Tablo 2 temelinde, tedavi merkezleri düzenli olarak günlük lizin miktarını ve amino asit karışımını mevcut vücut ağırlığına göre ayarlar. Bu öneriler, güncel S3-Glutarik asidüri tip 1 (www.awmf.org) kılavuzuna göre uygundur.

Kişilerin yaşına ve fiziksel aktivitelerine göre enerji ihtiyaçları farklılık gösterir. Bu nedenle tabloda verilmiş önerilen sadece gösterge niteliğindedir. Düzenli olarak ağırlık ve boy kontrolleri, seçilen miktar alımının çocuğun ihtiyaçlarını karşılayıp karşılamadığını göstermektedir. Hareket bozukluğu olan hastaların daha fazla enerji ve sıvı ihtiyacına sahip olması beklenmektedir.

LİZİN VE TRİPTOFANI AZALTILMIŞ DİYET

Diyetin ilkesi, yiyeceklerin lizin ve triptofan içeriğini, organizmanın endojen protein üretimi için ve yaşa uygun büyümesi ve gelişmesi için ihtiyaç duyduğu miktarla sınırlandırmaktır. Lizin ve triptofan besin ögesi proteinin bileşenleridir. Bu amino asitlerin yiyecekler ile azaltılması ancak protein alımını sınırlandırarak (düşük proteinli diyet) mümkündür.

LİZİNİN AZALTILMASI TRİPTOFANIN

AZALTILMASINDAN DAHA ÖNEMLİDİR

Gıdalardaki lizin içeriği triptofan oranından çok daha yüksektir. Yiyeceklerde ki lizin azaltılması ile doğal olarak triptofan alımında azalmaktadır.

GIDALARDA Kİ LİZİN MİKTARININ

HESAPLANMASI PROTEİN MİKTARININ

HESAPLAMASINDAN DAHA TİTİZDİR

Hedeflenen lizin azaltımı sadece protein hesaplaması ile mümkün değildir. Çünkü gıdalarda ki lizin içeriği, besin grubuna bağlı olarak önemli ölçülerde değişmeler göstermektedir. Yiyecek proteininin lizin içeriği %2 ile %10 değerleri arasındadır. Bu demek oluyor ki benzer protein içeriğine sahip iki farklı gıdanın lizin içeriği yüksek ölçüde değişebilir.

MİKTAR	GIDA	PROTEİN	LİZİN
65 g	Beyaz ekmek	5 g	122 mg
150 g	Süt	5 g	425 mg

ÖRNEK

AMİNO ASİT KARIŞIMININ ANLAMI

Doğal gıda ile protein alımı sınırlandırıldığı için, organizmanın diğer tüm protein bileşenlerini yeterli miktarda tedarik edilebilmesi için diyetin bir amino asit karışımı ile takviye edilmesi önerilmektedir. Amino Asit Karışımı bölümüne bakınız

DİYETİN KONTROLÜ

Diyet tedavisinin başarılı ve yeteli bir şekilde gerçekleştirip gerçekleştirilemediği vücut ağırlığının ve boy artışının düzenli olarak kontrol edilmesiyle belirlenir. Plazmadaki amino asitlerin belirlenmesi ile tüm amino asitlerin yeterli miktarda tedarik edilip edilmediği değerlendirilir. Lizin ve diğer amino asitlerin plazma konsantrasyonu her zaman normal aralıkta olmalıdır.

DİYET TEDAVİSİNDE ARGİNİN'İN ÖNEMİ

Arginin yarı elzem bir amino asittir, yani lizin aksine vücut kendi kendine üretebilir. koşullu bir esansiyel amino asittir. %40’ nın bağırsaklar tarafından emilmesine rağmen arginin yiyecekler ile alımı da önemlidir. Arginin, kan-beyin bariyerinde lizini “bastırır”, çünkü her ikisi de beyinde aynı “giriş kapısını” (taşıyıcı) kullanır. Bu mekanizma teorik olarak diyet tedavisi için kullanılabilir. Hayvansal deneyde lizini azaltılmış diyetin yanı sıra yüksek dozda oral arginin tatbik edilmesi beyindeki toksik metabolitlerin gözle görülür bir şekilde azalmasına yol açmıştır. Bu durum insanlarda henüz sistematik olarak araştırılmamıştır.Ayrıca bu sağlık sorunlarına yol açabilir (artiyel hipotansiyon, baş ağrısı, hipoglisemi) gibi.

Doğal proteindeki arginin içeriği lizin gibi büyük ölçüde değişmektedir. Almanya’da ticari olarak temin edilebilen lizinsiz, triptofanı azaltılmış, arginin ile zenginleştirilmiş amino asit karışımının arginin içeriği daha önce kullanılan karışımların ilk kullanım yıllarında farklılıklar göstermiştir ancak bu şu anda mevcut olan ürünler için geçerli değildir. Böylelikle arginin içeriği yeterlidir. Lizin tedavisinin bir parçası olarak, lizinsiz, triptofanı azaltılmış, arginin ile zenginleştirilmiş amino asit karışımı alan bütün hastalar üzerinde bu tedavinin nörolojik gelişimi üzerinde olumlu bir etkisi olduğu görülmektedir.

👉 Şuan için hala uzun süreli veya acil durum tedavisinin bir parçası olarak yüksek dozda arginin ilavesinin yararına dair bir kanıt bulunmamaktadır. Bu nedenle, arginin sadece doğal gıdalar ve amino asit karışımı ile sağlanmalıdır.

TABLO 2

AAS = Lizinsiz, Triptofanı azaltılmış amino asit karışımı, A = Aylık, Y=Ya

¹ D-A-CH (2015) tavsiyelerine göre

² 6 yaşından sonra: Optimix® önerilerine3 göre kontrollü protein alımı bakınız Tablo 11, S. 40

³ Optimix®, Forschungsinstitut für Kinderernährung, Dortmund; URL: <http://www.fke-do.de/index.php>

AMİNO ASİT KARIŞIMI

Lizin içermeyen triptofani azaltılmış amino asit karışımı (ASK) diyet tedavisini lizin hariç tüm amino asitler ile tamamlar. Ayrıca protein yönünden zengin gıdalarda bulunan vitaminler, mineraller ve iz elementler ile zenginleştirilmiştir. Bu nedenle, lizini azaltılmış diyet için önemli bir ektir. Tüm amino asitlerin, vitaminlerin, minerallerin ve iz elementlerin (mikro besinler) bileşimi bireylerin yaşına göre uygun şekilde uygulanır. Bu maddelerin yeterli alımı endojen protein gelişimi ve dolayısıyla yaşa uygun bir büyüme ve gelişme için, ayrıca organizmanın birçok önemli fonksiyonu için vazgeçilmezdir.

Almanya'da satılan bütün Amino asit karışımlarına az miktarda triptofan eklenir. Bu amino asit eklenerek triptofan eksikliği riski azaltılır. Ayrıca triptofan eksikliği ciddi nörolojik değişikliklere ve diğer hastalıklara yol açabilir. Lizini azaltılmış diyetle tavsiye edilen gıdaların alımı ile birlikte öngörülen dozajda düzenli olarak amino asit karışımının alımı ile triptofan dahil tüm amino asitler ve tüm mikro besinler uygun bir miktarda tedarik edilmektedir.

GÜNLÜK DOZUN DAĞILIMI

AAK, en az günde 3 kere yemekten hemen sonra ya da yemek sırasında alınmalıdır. Ancak bu şekilde tüm amino asitlerin vücudun kendi proteinini oluşturması sağlanabilir. Toplam günlük dozun bir defada almak veya aç karna almak amino asitlerin kana çok çabuk girmesine neden olur. Böylelikle amino asitlerin bir kısmı enerji metabolizmasına girer ve protein sentezi için kaybolur. Aynı şekilde mikro besin alımı da bozulabilir.

HAZIRLIK İÇİN ÖNERİLER

Toz formdaki amino asit karışımı içecek, krema veya jel halinde hazırlanabilir. Öngörülen miktardaki sıvıya uyulmalıdır. Aksi takdirde bulantı, karın ağrısı ya da ishale neden olabilir.

Toz daha az sıvı ile karıştırılabilir, eğer akabinde hemen öngörülen sıvı miktarı içilirse.

Lezzet vermesi için aşağıda kiler kullanılabilir:

- Çay, meyve ya da sebze suyu, meyve nektarı, limonata
- Çay granülleri ya da içecek tozları
- Meyve şurubu
- Tatlı krema ve vanilya şekeri
- Soya içermeyen tahıl bazında vegan süt
- Meyve püresi örneğin elma püresi
- Protein bakımından zayıf puding
- Sebze püresi
- Ketçup, domates suyu

TÜKETİM İÇİN İPUÇLARI

- Günlük olarak yemekten sonra veya yemek esnasında almayı alışkanlık haline getirmek
- İlaç gibi görmek
- İyiye soğutunca tadı bastırılır
- Özellikle bebeklik döneminde dirençli olunmalı ve istisna yapılmamalıdır
- Küçük çocuklarda övgü tüketimi kolaylaştırabilir.



BEBEĞİN BESLENMESİ

EMZİRME

Glutarik asidüri tip 1 olan bir bebek emzirilebilir. Burada anne sütü miktarı azaltılır ve sabit miktarda lizin içermeyen ve triptofan azaltılmış özel mama ile desteklenir. Önce özel mama verilir. Daha sonra bebek doyuncaya kadar anne sütü içebilir. Bu durumda anne sütünün miktarı ve dolasıyla lizin alımı tahmin edildiğinden, plazmadaki amino asitlerin yanı sıra düzenli ağırlık ve boy artışı kontrol edilmelidir. Genellikle bu prosedür kullanılır ve güvenli bir yöntemdir.

Şayet kesin olarak belirlenmiş ve hesaplanmış günlük lizin miktarı varsa anne sütünün ölçülmesi gerekmektedir. Anne sütünün miktarı bebeği emzirmeden önce ve sonra tartarak belirlenmektedir (emzirme örneği). 24 saat kayıt edilir ve işlem görür.

Başta öngörülen miktar anne sütü verilir ve daha sonra lizinsiz ve triptofan azaltılmış özel mama verilir.

LİZİNSİZ TRİPTOFAN AZALTIKMIŞ ÖZEL BESLENME MİKTARININ BELİRLENMESİ

Günlük anne sütünün yaklaşık olarak %20 lik bir oranda azaltılması ile yeterli bir lizin azaltılması elde edilmektedir. Bu demek oluyor ki, bebek beslenmesinin % 20'sini lizinsiz ve triptofan azaltılmış özel mamalardan ve geri kalan %80'ini ise anne sütü yoluyla karşılar.

Aşağıdaki tabloda vücut ağırlığına bağlı olarak özel mama ve anne sütü ile toplam içilen miktarı gösterilmektedir.

KİLO (KG)	ÖZEL MAMA (ML)	ANNE SÜTÜ TAHMİN EDİLEN MİKTAR (ML)	TOPLAM İÇİLEN MİKTAR TAHMİN EDİLEN MİKTAR (ML)
3,0–3,5	100	400	500
3,6–4,0	120	450–500	600
4,1–4,5	140	550–600	700
4,6–5,5	160	600–650	800
5,6–6,0	180	700–750	900
> 6	200	800	1000

TABLO 4 ÖZEL MAMANIN DOZAJI



Temel Kural: Bir bebek 24 saat içerisinde kendi vücut ağırlığının altıda biri kadarını içer.

BEBEK SÜTÜ İLE BESLENME

Bebek sütü (Säuglingsanfangsnahrungen) anne sütünden daha fazla lizin içermektedir. Bu sebeple emzirmeyen bebeklerde özel mamanın oranı daha fazladır. Günlük verilen lizin dozu belirlenen miktardaki bebek sütü ile elde edilmektedir. Bu doz günde birkaç öğüne yayılmalıdır. Bebeğe önce belirtilen miktarda bebek sütü ve ardından özel mama verilir.

Bebek sütü tüketildi ise diğer tüm öğünlerde sadece özel mama verilmelidir.

EK GIDAYA BAŞLANGIÇ

Sebze-, tahıl- ve meyve pürelerinden oluşan ek gıdaya başlangıç sağlıklı bebeklerde olduğu gibi Forschungsinsituts für Kinderernährung in Dortmund'dan (www.fke-do.de) verilen beslenme planına göre olmalıdır. Gıda seçimleri Glutarik asidüri tip 1'n diyet gereksinimlerine göre ayarlanmalıdır.

1. Aşama: sebze-patates püresi, 4–5 aylıkken
2. Aşama: düşük proteinli “süt” tahıl lapası, 5–6 aylıkken
3. Aşama: tahıl-meyve püresi, 6–7 aylıkken
4. Aşama: ekmek unu, 10–12 aylıkken

Ek gıdanın başlaması ile lizin miktarı hesaplanmalıdır. Buna göre anne sütü veya bebek sütü azaltılır.

BEBEK YAŞLARDA AMİNO ASİT ALIM

Ek gıdaya başlanması ile amino asit karışımı verilmelidir. Erken başlangıç bebeğin zamanla bu tada alışması için önemlidir. Deneyimler, tadına mümkün olduğunca erken alışmanın, bebeğin amino asit karışımını daha sonra kabul etmesini artırdığını göstermektedir.

Amino asit karışımı ilk önce 1 ya da 2 kaşık lapa ile karıştırılabilir. Tüm malzemelerin optimum şekilde kullanılabilmesi için yemekten önce ya da yemek sırasında verilmesi gerekmektedir. Başlangıçta küçük bir dozla başlanılır, ilerleyen zamanda diyetisyen veya metabolizma hastalıkları uzmanı tarafından kişiye göre ayarlanır.

GIDA DAĞILIMI

GRUP 1

UYGUN GIDALAR

Bu gıdalar göreceli az lizinlidir veya kısmen lizini azaltılmıştır. Bu gıdalar için günlük lizin oranı belirlenebilir.

— Seçilmiş tahıllar ve tahıl ürünleri

Süt veya yumurta içermeyen Ekmek, Hamur işleri
Yumurtasız makarna
Pirinç
Çavdar, Buğday, Mısır, Darı, Pirinçten: un, tahıl ezmesi ve irmik

— 100 mg Lys/100 g 'a kadar Sebzeler

örneğin Domates, salatalık, havuç, alabaş, biber

— 50 mg Lys/100 g'a kadar Meyve

örneğin Elma, armut, çilek, üzüm, erik

— vegan süt ürünleri

örneğin İçecekler, yoğurt, krema veya peynir yerine kullanılanlar – soya bazlı olmayan

— Kahvaltılıklar 3 g/100 g'a kadar protein içeriği olan

— Bitkisel yağlar, margarin, tereyağı, Schmalz

— Her türlü şeker, reçel, jöle, bal, şurup

— Jelatinsiz, sütsüz, kakaosuz veya fındıksız ıvır zıvırlar

— Jelatinsiz, sütsüz tatlılar

örneğin Jöleler, meyveli dondurma, meyve püresi, meyveli krema, süt yerine kullanılan sütler ile pudingler

— İçecekler

Su, çay, elma suyu, meyve suyu, limonata

GRUP 2

SINIRLI UYGUN GIDALAR

Bu yiyecekler göreceli bir şekilde fazla lizin içerirler. Bu nedenle hesaplanmalı ve tartılmalıdır. Bu grubun gıdalarında, lizin gereksinimi ve günlük lizin oranı arasındaki farktan kaynaklanan lizin miktarı mevcuttur.

— Yulaf ve karabuğday tahıl ve tahıl ürünleri

— Patates

— 100 mg Lys/100 g üzerindeki sebzeler

örneğin Karnabahar, brokoli, ıspanak (baklagiller yok)

— 50 mg Lys/100 g üzeri meyveler

örneğin Muz, kivi, Karpuz

— 15 mg Lys/100 ml'nin üzerindeki tüm saf meyve suları, elma suyu hariç

— 3 g protein/100 g üzerinde ki kahvaltılıklar

— Özel düşük proteinli veya vejeteryan sosisler

— Süt ve süt ürünleri

Süt, yoğurt, krema, taze krema, kaymak, krem peynir

— 450 mg Lys/100 g'a kadar fındık ve tohumlar

Hindistan cevizi, makadamyafındığı, ceviz, fındık, kestane, pekan cevizi

— Çikolata ve çikolatalı ıvır zıvırlar

GRUP 3

UYGUN OLMAYAN GIDALAR

Bu besinler lizin bakımından oldukça zengindir bu yüzden uygun değildir.

— Et, Tavuk

— Balık

— Yumurta

— %60'ın altındaki peynirler, Magerquark

— Baklagiller, örneğin Mercimek, Fasulye, Nohut

— 450 mg Lys/100 g üzerindeki Kuruyemişler ve Tohumlar
örneğin Badem, yer fıstığı, kaju fıstığı, Brezilya fıstığı, antep fıstığı, kabak çekirdeği, çam fıstığı, ayçiçeği, keten tohumu, susam, haşhaş, kinoa, amarant

GÜNLÜK LİZİN PAKETİ

“Günlük lizin ödeneği” ile diyetin günlük uygulaması günlük yaşamda kolaylaştırılabilir.

Yeşil gruptan günlük tüketilen besinler arasında ortalama bir lizin içeriği belirlenir ve günlük ödenek adı verilir. Bu, verilen günlük lizin miktarından çıkarılır.

Böylelikle bu tür yiyeceklerin günlük tartılması ve hesaplanması gerekmemektedir, örneğin: ekmekek, makarna, lizinsizi azaltılmış sebze ve meyveler. Tüketilen miktarlardaki değişiklikleri kaydetmek için günlük ödeneklerin miktarı düzenli aralıklarla kontrol edilmelidir. Bu tür bir hesaplamasının uygulanması, tedavi merkezinizdeki diyetisyen tarafından size öğretilmelidir.

GIDA PROTEİNLERİNDE LİZİN ORANINI TAHMİN ETMEK

Hazır ürünlerde, lizin içeriği, aşağı yukarı içerik listesi vasıtası ile belirlenebilir. Bu hesaplama türü için aşağıdaki bilgiler gereklidir:

- Hazır ürünün protein içeriği
- Hazır ürünün ana protein kaynağı

Farklı protein kaynakları farklı lizin içeriğine sahiptir. Protein kaynağı, içerik listesinden bakılabilir. Bu listede hazır ürünün içerisinde ki malzemeler azalan ağırlık düzeninde gösterilir.

Hesaplama için söz konusu olan gıdanın bileşimine bağlı olarak, protein kaynağı aşağıdaki tablodan seçilir ve karşılık gelen içerik 1 g protein başına mg lizin cinsinden okunur. Bu sayı, hazır ürünün protein içeriğinin çarpılma faktörüdür.

	PROTEİN KAYNAĞI	MG LYS/G PROTEİN	MG LYS/G PROTEİN
1	ekmek, makarna, irmik, tahıl ezmesi (Flocken), un, sütsüz ¹ veya yumurtasız hamur ¹	Buğday, Kızılıklık buğdayı, Darı, Mısır	30
2	Ekmekek, makarna, tahıl ezmesi (Flocken), un, sütsüz ¹ veya yumurtasız hamur işi	çavdar, yulaf, arpa, pirinç	40
3	Tahıl ürünleri ve düşük miktarda süt ¹ ve/ veya yumurta içeren unlu mamuller, örn. lapa, hamur işleri ve kekler	Buğday, Kızılıklık buğdayı, Mısır, Darı, Çavdar, Yulaf, Arpa, Pirinç, Yumurta, Süt ¹	45
4	Tahıl ürünleri ve yüksek miktarda süt ¹ ve/ veya yumurta içeren unlu mamuller, örn. Süt lapası, krep ve bisküviler	Süt ¹ , Yumurta, Buğday, Kızılıklık buğdayı, Mısır, Darı, Çavdar, Yulaf, Arpa, Pirinç	60
5	Meyve, örneğin Meyve suyu, Meyveli dondurma, Meyve püresi (Fruchtgrütze), jelatinli jöle (Wackelpudding)	Meyve, Sebze	55
6	Sebze müstahzarları (Gemüsezubereitungen), örn. Etsiz, yumurtasız, sütsüz ¹ Sebze sosu ve sebze çorbası	Sebze	40
7	Yumurtalı, Sütlü Sebze müstahzarları (Gemüsezubereitungen)	Sebze, Süt ¹ , Yumurta	60
8	Patates ürünleri, örn. sütü ¹ , ve/veya yumurtalı, soya ürünlü çorbalar ve soslar	Patates, Soya ve diğer Baklagiller, yumurta, Süt ¹	60
9	Süt ¹ ve süt ürünleri, hamur mayası	Süt ¹ , Maya	80
10	Sütlü çikolata	Kakao, Süt ¹	45
11	Et ve Sosis	Et	90
12	Balık ve Deniz ürünleri	Balık, Deniz ürünleri	100

TABLO 5

¹ Süt aynı zamanda süt ürünleri demektir; örn. peynir, yoğurt, Quark, yağsız süt, yağsız süt tozu vb. rakamlar. Bu bilgiler Prodi 6.6 beslenme veri tabanından hesaplanan ortalama değerlere dayanmaktadır (Bundeslebensmittelschlüssel 3.02, Souci, Fachmann, Kraut 2015)



100 G TEREYAĞLI BİSVÜVİNİN İÇERİSİNDE KAÇ MG LİZİN BULUNUR?

Ambalajın üzerinde içeriğinin yanı sıra protein içeriği de yazmalıdır.

Protein içeriği

100g tereyağlı bisküvi 5.4g protein içermektedir. Protein kaynağı içeriğe bakınız

İçerik

Buğday unu, tereyağı, şeker, tam yumurta, tuz

1.

Protein içeriği not edin: 5.4 g protein (100 g tereyağlı bisküvi de)

2.

Ambalajın üzerinde ki içerik kısmından protein kaynaklarını okuyabilirsiniz. Buğday ilk sırada yazdığı için ve tam yumurta da sonradan bir önce ki sırada yazdığı için buğday ağırlıkça en büyük paya sahiptir.

3.

Tablodan büyük oranda içerik ile eş değer olan protein kombinasyonu seçiniz ve faktörü okuyunuz. Burada satır 3'te yazan faktör 45'tir.

4.

Lizin içeriğinin hesaplanması (tahmini değer): Bu faktör (45), bisküvilerin protein içeriği ile çarpılmaktadır.

45 mg lizin × 5.4 g protein = 243 mg lizin

Sonuç

100g tereyağlı bisküvi 243 mg lizin içerir.

HAREKET BOZUKLUĞU OLAN HASTALAR

Özel tavsiyeler hareket bozukluğu olan, besin ihtiyacı artmış ve beslenme gücünü çeken hastalar için geçerlidir. Bu çocuklar da malnütrisyon (yetersiz beslenme) ve gelişememe riski oldukça büyüktür. Buda hızlı bir şekilde beslenme durumunun bozulmasına ve hareket bozukluğunun kötüleşmesine yol açabilir. Bu nedenle, çocukların düzenli tıbbi ve diyet kontrolleri yapılmalıdır.

1. GENEL ÖNERİLER

- Düzenli ağırlık ve boy kontrolleri
- Yemek yerken çocukların düzgün oturmasına dikkat edilmeli
- Distoninin şiddetine bağlı olarak artan sıvı ve enerji gereksinimlerinin göz önünde bulundurulması
- (gece) sondalamayı göz önünde bulundurun

2. HAFİF ÇİĞNEME VE YUTMA ŞİKAYETİ OLAN ÇOCUKLAR

- Bu çocukların diyetine uygun:
- Tahıllı, sütlü ve meyveli püreler
 - Pürelenmiş patatesli sebzeler, Makarna ve Tahıllar
 - Gevrekler
 - yumuşak ekmekler
 - Meyve ve sebze shakeleri (“smoothie”)
 - Gıda alımı ara ara küçük öğünlere dağıtılmalı; duruma göre yatmadan önce gece öğünü verilebilir

- Çocuğun bireysel enerji gereksinimlerine bağlı olarak, öğünler kalori ile zenginleştirilebilir, örneğin:
- maltodekstrin
 - yüksek kaliteli bitkisel yağlar veya krema
 - protein içermeyen formül gıda

Doz önerilerini, tedavi merkezindeki beslenme uzmanlarından alabilirsiniz. Öğünlerin ufalanması için, örneğin bir ezici vey blender kullanabilirsiniz

3. AĞIR BESLENME PROBLEMİ OLAN ÇOCUKLAR

- Beslenme ipuçları bkz. 2
- yiyecekleri mümkün olduğu kadar konsantre edilmiş halde (fazla kalori – düşük hacim) hazırlayın
- Gerekirse içecekleri katılaştırın
- Eğer düzelmezse, nazogastrik tüp veya perkütan endoskopik gastrostomi (PEG) implante edilmelidir

4. NAZOGASTRİK TÜP VEYA PEG İLE BESLENME

- Kısmen ya da tamamen tüp ile besleme mümkündür. Örneğin hala yemek yemeyi seven çocuklar gün boyu “normal” bir şekilde öğünlerini alır ardından geceleri bir gıda pompası ile sondalanır.

- Tüp üzerinden verilecek mamanın yeterli ve dengeli besin ögesi içeriyor olaması önerilmektedir . Bazı durumda, enerji takviyeleri yapılmaktadır.

- Mamanın, lizin oranı, besinler öğeleri ve enerji oranı düzenli olarak kontrol edilmelidir.

EVDE ACİL DURUM DİYET TEDAVİSİ

(TEDAVİ MERKEZİ DEĞİŞTİRİLDİKTEN SONRASİ)

GENEL PROSEDÜR

Lizin alımını en az %50 azaltın. Daha sonra, normal programa ulaşmak için 1–3 gün içinde lizin alımını kademeli olarak artırın.

Lizin bakımından zengin yiyecekleri atlamak, örn. Süt ve süt ürünleri, lizin bakımından zengin sebze ve meyveler (sadece yeşil gruptan seçim).

Lizinsiz, triptofanla indirgenmiş amino asit karışımını sürdürün.

İçecekleri maltodekstrin/glikoz ile zenginleştirin (bkz. Tablo maltodekstrin çözeltisi).

Acil tedavi uygulamasının bireysel olarak oluşturulmuş bir acil durum planı ile kolaylaştırılması mümkündür.

BEBEKLER

Bebeklerde geçici olarak (yani 24 ila maksimum 48 saat) lizin içeren süt formülü lizinsiz, triptofanı azaltılmış özel mama ile değiştirebilir. Kısa aralıklarla ve maksimum 24 ila 48 saat boyunca özel mama (bireysel acil durum planına göre ile besleyin. En erken 2. günden itibaren, en geç 3. günden itibaren lizin alımı artırılmalıdır:

2. Gün: Günlük lizin miktarının %50'si
3. Gün: Günlük lizin miktarının %75-100'ü
4. Gün: tam lizin günlük miktarı

KARNİTİN

Acil tedavi süresince karnitin alımı iki katına çıkarılır.

YAŞ	MALTODEKSTRİN	GÜNLÜK MİKTAR
SENE	%	Kalori/100 ml ml
0–1	10–15	40–60 150–200/kg Kilo
1–2	15	60 120/kg Kilo
2–6	20	80 1200–1500
6–10	20	80 1500–2000
> 10	25	100 2000

TABLO 6 HASTALIKTA MALTODEKSTRİN ¹

Gösterge hacim yüzdesini belirtir; örneğin 1000 ml su içindeki 100 g maltodekstrin, %10'luk bir çözeltiye karşılık gelir.

¹ Kaynak: Dixon MA and Leonard JV. Intercurrent illness inborn errors of intermediary metabolism. Arch Dis Child 1992; 67: 1387-1391

ÖRNEK DİYET PLANLARI

YAŞ: 1 AYLIK – BEBEK EMZİRİLİR

Kilo (kg): 3,40 | Boy: 52 cm

Tahmini toplam su tüketimi: yaklaşık 500 ml | **Yönerge:** Tahmin edilen su miktarının %20'si özel mama 100 ml LYS içermeyen TRP-Azaltılmış özel mama | **Lizin:** 100 mg/kg Kilo = 340 mg/Gün

	MIKTAR	LYS (MG)	PROTEİN (G)	YAĞ (G)	KH (G)	KALORI
LİZİNSİZ TRP-AZALTILMIŞ ÖZEL MAMA 6 öğüne yayınız	100 ml	0	2,0	3,5	7,5	70
ANNESÜTÜ isteğe göre	400 ml	344	4,4	16,0	28,0	276
GÜNLÜK TOPLAM		344	6,4	19,5	35,5	346
TOPLAM GÜN/KG KILO		101	1,9	5,7	10,4	102
ENERJİ %			7%	51%	42%	

TABLO 7

Yemeğin başında, belirtilen miktarda LYS içermeyen TRP-Azaltılmış özel mama verilir. Daha sonra bebek ihtiyaca göre emzirilir.

YAŞ: 3 AYLIK – BEBEK MAMASI İLE

Kilo (kg): 5,10 | Boy: 60 cm

Yönerge: 100 mg Lizin/kg Kilo = 510 mg /gün LYS içermeyen TRP-Azaltılmış özel mama

	MIKTAR	LYS (MG)	PROTEİN (G)	YAĞ (G)	KH (G)	KALORI
BEBEK MAMASI NO.1 VEYA PRE 6 x 70 ml	420 ml	512	5,5	13,9	31,5	277
LİZİNSİZ TRP-AZALTILMIŞ ÖZEL MAMA isteğe göre	300 ml	0	6,0	10,5	22,5	210
GÜNLÜK TOPLAM		512	11,5	24,4	54,0	487
TOPLAM GÜN/KG KILO		100	2,2	4,8	10,6	95
ENERJİ %			9%	47%	44%	

TABLO 8

Yemeğin başında, belirtilen miktarda bebek maması ve ardından özel mama verilir. Minimum içme hacmini belirlemek, yalnızca kilo alımı yetersizse gereklidir.

Günlük Lizin gereksinimi altında kalan gıdalar

Hesaplanması ve tartılması gereken gıdalar

YAŞ: 8 AYLIK

Kilo (kg): : 8,50 | Boy: 72 cm

Tahmini toplam su tüketimi : yaklaşık 500 ml | **Yönerge:** Lizin: 90 mg/kg Kilo = 760–800 mg/Gün Amino asit karışımından Protein/kg Boy: 0.8–1g = 7–9g mutlak

	MIKTAR	LYS (MG)	PROTEİN (G)	YAĞ (G)	KH (G)	KALORI
BEBEK MAMASI NO.1 VEYA PRE	150 ml	183	2,0	5,0	11,3	99
LİZİNSİZ TRP-AZALTILMIŞ ÖZEL MAMA isteğe göre	50 ml	0	1,0	1,75	3,75	35
SEBZE ÖĞÜNÜ						
ÖRN. BROKOLİLİ KREMALİ MAKARNA	220 g	271	4,6	4,6	17,2	134
TEREYAĞ VEYA SIVIYAĞ yaklaşık 1 çay kaşığı	5 g	0	0	5	0	45
LİZİNSİZ TRP-AZALTILMIŞ AMINOASİT (50 g Protein/100 g) 1–2 kaşık lapa ile karıştırınız	5 g	0	2,5	0	1,1	15

MEYVELİ TAHİLLİ LAPA

MEYVE PÜRESİ isteğe göre	150 g	36	0,8	0,2	22,5	74
GALETA	20 g	39	2	0,9	14,6	77
TEREYAĞ VEYA SIVIYAĞ yaklaşık 1 çay kaşığı	5 g	0	0	5	0	45
LİZİNSİZ TRP-AZALTILMIŞ AMINOASİT (yukarıya bakınız) 1–2 kaşık lapa ile karıştırınız	5 g	0	2,5	0	1,1	15

SÜTLÜ TAHİLLİ LAPA

BEBEK MAMASI NO.1 VEYA PRE	150 ml	183	2,0	5,0	11,3	99
LİZİNSİZ TRP-AZALTILMIŞ ÖZEL MAMA	50 ml	0	1,0	1,75	3,75	35
PİRİNÇ TOZU VEYA İRMİK	20 g	44	1,4	0,2	17,3	77
ARMUT	20 g	5	0,1	0,1	2,5	12
LİZİNSİZ TRP-AZALTILMIŞ AMINOASİT (yukarıya bakınız) 1–2 kaşık lapa ile karıştırınız	5 g	0	2,5	0	1,1	15

EK sıvı yaklaşık 100 ml

GÜNLÜK TOPLAM		761	22,3	29,4	107,5	776
TOPLAM GÜN/KG KILO		90	2,6	3,5	12,6	91
ENERJİ %			11%	34%	55%	

TABLO 9

YAŞ: 3 YAŞ

Kilo: 15 kg | Boy: 100 cm

Yönerge: 60 mg Lys/kg Kilo = 900 mg / gün | Amino asit karışımından Protein/ kg Kilo = 0.8 g Protein = 12g Protein Amino asit karışımından

MIKTAR	MALZEMELER	LYS (MG)	PROTEİN (G)	YAĞ (G)	KH (G)	KALORI
KAHVALTI						
40 g	TAM TAHILLI EKMEK	96	3,4	1	19	98
1,5 TL	TEREYAĞ	4	0,1	6	0	56
2 TL	REÇEL	1	0,0	0	7	28
40 g	ÜZÜM	6	0,3	0	6	29
80 ml	İNEK SÜTÜ %3,5 YAĞ	226	2,7	3	4	52
7 g	LİZİNSİZ TRP-AZALTILMIŞ Amino Asit Karışımı		4,2		1	21
60 ml	ELMA SUYU	3	0,0		7	28
	ARA TOPLAM	336	10,7	10	43	312
ÖĞLE YEMEĞİ						
100 g	MAKARNA, PIŞMIŞ, TARTILMIŞ	96	5,0	0	28	143
80 g	DOMATES	29	0,8	0	2	16
50 g	KABAK	67	1,0	0	1	12
10 g	KREMA %30 YAĞ	17	0,2	3	0	30
2 TL	CANOLA YAĞI	0	0,0	10	0	88
7 g	LİZİNSİZ TRP-AZALTILMIŞ Amino Asit Karışımı		4,2		1	21
60 ml	ELMA SUYU	3	0,0		7	28
	ARA TOPLAM	336	10,7	10	43	312
ARA ÖĞÜN						
40 g	ARMUT	10	0,2	0	5	23
30 g	MAYALI AY ÇÖREĞİ	72	2,2	2	15	91
1,5 TL	TEREYAĞ	4	0,1	6	0	56
	ARA TOPLAM	86	2,5	9	20	169
AKŞAM YEMEĞİ						
40 g	TAM TAHILLI EKMEK	96	3,4	1	19	98
1 TL	TEREYAĞ	2	0,0	4	0	37
20 g	KREM PEYNİR %70 YAĞ	145	1,9	7	1	75
60 g	ELMA – HAVUÇ SÖĞÜŞ SALATA	23	0,4	5	6	73
7 g	LİZİNSİZ TRP-AZALTILMIŞ Amino Asit Karışımı		4,2		1	21
60 ml	ELMA SUYU	3	0,0		7	28
	ARA TOPLAM	269	10,0	17	32	332
İÇECEKLER						
300 ml	SU, ÇAY	0	0,0	0	0	0
100 ml	ELMA SUYU	5	0,1		11	47
	ARA TOPLAM	5	0,1	0	11	47
	GÜNLÜK TOPLAM	907	34,6	50	145	1198
	TOPLAM GÜN/KG KILO	60	2,3	3,3	9,7	80
	ENERJİ %		12	37	51	

TABLO 10

6. YAŞTAN İTİBAREN BESLENME

ÖNERİLEN TÜKETİM MİKTARI

Beslenme çocuk için sağlıklı bir diyet konsepti olan Optimix®'in (optimize edilmiş karışık diyet) tavsiyelerine dayanmaktadır. Optimix®, Dortmund'daki Çocuk Beslenmesi Araştırma Enstitüsü (Forschungsinstitut für Kinderernährung / FKE) tarafından geliştirilmiştir. www.fke-do.de

Bu yaş grubundaki temel gıdalar tahıl ve tahıl ürünleri ile sınırlı miktarda hayvansal gıda ile desteklenmiş meyve ve sebzelerdir.

Aşağıdaki tabloda gösterilen hayvansal gıdalar için miktarlar yaşa göre sıralanmıştır. Protein kontrollü bir diyet için uygun olarak kabul edilir. Eğer bu miktarlara uyulursa, tüm önemli besinler yeterli miktarlarda alınmış olur.

HAYVANSAL GIDALAR	ÖNERİLEN TÜKETİM MİKTARI	6 Y	7-9 Y	10-12 Y	13-14 Y	15-18 Y
SÜT VE SÜT ÜRÜNLERİ¹	ml/Gün, g/Gün	350	400	420	425 (k) 450 (e)	450 (k) 500 (e)
ET, SOSİS	g/Gün	40	50	60	65 (k) 75 (e)	75 (k) 85 (e)
YUMURTA	Adet/Hafta	2	2	2-3	2-3 (k/e)	2-3 (k/e)
BALIK	g/Hafta	50	75	90	100 (k/e)	100 (k/e)

TABLO 11

Optimix®'e göre okul çocukları ve ergenler için önerilen ortalama hayvansal gıda miktarlarıdır. k = kadın; e = erkek

¹ 100 ml Süt, yaklaşık 15 g dilimlenmiş peynir ile değiştirilebilir



GIDA SEÇİMİ (6. YAŞINDAN SONRA)

UYGUNLAR

- **Tahıl ve Tahıl ürünleri**
Ekmek, Makarna, Pilav, Lysin bakımından zengin fındık ve tohum içermeyen unlu mamuller
- **Her türlü çeşitteki Patates**
- **Sebzeler, Baklagiller hariç**
- **Meyve**
- **Pişirme ve sürme yağı**
Tereyağ, Margarin, Bitkisel yağlar, Kuyruk Yağı
- **Krema ve Taze Krema**
- **450 mg LYS/100g'a kadar tohumlar ve kuruyemişler**
Hindistancevizi, Makadamia Fıstığı, Ceviz, Fındık, Brezilya cevizi, Kestane
- **Şeker ve Şekerli gıdalar**
Reçel, Jöle, Bal, Şurup, Jelibon, Çikolatalı tatlılar – Lysin bakımından zengin fındık ve tohum içermeyenler tercih edilmeli

SINIRLI UYGUNLAR

(Miktar için Tablo 1'e bakınız)

- **Süt ve Süt ürünleri**
Örneğin Yoğurt, %30 yağlı Peynir
- **Yumurta**
- **Et, Sosis**
- **Balık**
- **Baklagil**
(haftada bir pişmiş 100-150 g)
- **800 mg LYS/100g'a kadar tohumlar ve kuruyemişler**
Örneğin Badem, Brezilya cevizi, Susam

UYGUNSUZLAR

- **800 mg LYS/100g'dan fazla tohumlar ve kuruyemişler**
Yerfıstığı, Kaju fıstığı, Antep fıstığı, Kabak çekirdeği, Ay çekirdeği, Haşhaş, Keten tohumu, Çam fıstığı
- **Balık, Et ve Sosis**
Tablo'dakinden daha büyük porsiyonlar
- **Baklagil**
Büyük porsiyon Mercimek, Kuru fasulye, Soya fasulyesi, Bezelye, Nohut

YAŞ: 6 YAŞ

KILO: 20kg | BOY: 119 cm

Dengeli bir beslenme için Çocuk Beslenmesi Araştırma Enstitüsü'nün (Forschungsinstitut für Kinderernährung /Optimix®) önerdiği protein alımı.

MIKTAR	MALZEMELER	LYS (MG)	PROTEİN (G)	YAĞ (G)	KH (G)	KALORI
KAHVARTI						
150 ml	PORTAKALSUYU	13	1,0	0	13	65
MÜSLİ:						
40 g	MÜSLİ KARIŞIMI	139	4,1	2	24	141
5 g	HİNDİSYANCEVİZİ RENDESİ	15	0,4	3	0	33
100 g	ORMAN MEYVELERİ	38	0,8	0	6	36
100 g	MEYVELİ YOĞURT %3,5	279	3,9	3	15	106
ARA TOPLAM		484	10,3	9	58	381
ARA ÖĞÜN						
50 g	TAM TAHILLI EKMEK	116	4,2	1	21	116
10 g	TEREYAĞ	5	0,1	8	0	74
15 g	SALAM	248	2,9	5	0	56
40 g	SALATALIK	11	0,2	0	1	6
ARA TOPLAM		380	7,4	14	22	252
ÖĞLE YEMEĞİ						
160 g	MAKARNA, PIŞMIŞ VE TARTILMIŞ	154	8,0	1	45	229
10 g	ZEYTİNYAĞI	0	0,0	10	0	88
5 g	SOĞAN	3	0,1	0	0	2
5 g	DOMATES SALÇASI	5	0,1	0	0	2
50 g	MANTAR	85	2,1	0	0	12
100 g	DOMATES	36	1,0	0	3	20
40 ml	SEBZE BULYON	4	0,1	1	0	8
ARA TOPLAM		287	11,3	12	49	361
ARA ÖĞÜN						
100 g	MEYVE	19	0,3	0	14	65
20 g	ÇİKOLATA BARI	72	1,3	4	13	96
ARA TOPLAM		91	1,7	4	28	161
AKŞAM YEMEĞİ						
50 g	TAM TAHILLI EKMEK	120	4,3	1	23	123
10 g	TEREYAĞ	5	0,1	8	0	74
15 g	DİLİM PEYNİR %45 YAĞ	235	3,1	3	0	44
30 g	BİBER (PAPRIKA)	18	0,3	0	1	7
150 ml	İNEK SÜTÜ %3,5	425	5,1	5	7	98
ARA TOPLAM		802	12,9	18	31	345
İÇECEKLER						
700 ml	SU, ÇAY	0	0,0	0	0	0
GÜNLÜK TOPLAM		2045	43,5	57	188	1500
TOPLAM GÜN/KG KILO		102	2,2	2,9	9,4	75
ENERJİ %			12	34	54	

TABLO 12

LİZİN HESAPLAMASI İÇİN BESİN DEĞERLERİ

LİSTEDEKİ TÜM GIDALARIN BESİN DEĞERLERİ HER BİRİ İÇİN 100G'DİR

Kaynak: Prodi 6.6 Expert (Bundeslebensmittelschlüssel 3.02, SOUCI FACHMANN KRAUT 2015)

GIDALAR	LYS (MG)	PROTEİN (G)	YAĞ (G)	KH (G)	KALORI
UNLU MAMÜLLER					
Amerikaner, kek hamurundan	213	5,1	11	50	320
Bal keki	135	4,4	1	68	310
Beze	321	5,6	0	84	364
Sade Brioches	303	7,5	11	36	273
Mayalı hamurdan Buchteln	213	6,5	14	50	354
Buttergebäck aus Mürbeteig	192	6,3	25	60	502
Cheesecake	610	9,1	9	23	216
Elmalı kek, kurabiye hamurundan	93	2,9	9	35	233
Elmalı turta	64	2,3	6	26	171
Galeta	195	9,9	4	73	385
Kedi dili bisküvisi	588	11,8	7	74	412
Kek örneğin: Mermer keki, Muffin	242	6,4	15	48	365
Kiraz reçeli ile doldurulmuş Berliner	236	6,2	11	46	310
Kurabiye hamurundan hamur işi	240	7,5	8	49	302
Kurabiye	308	8,1	11	75	441
Kurvasan milföy hamurundan	233	7,5	33	45	514
Limonlu pandispanya rulo pasta	255	4,7	9	30	221
Mayalı örgü poağça	270	7,8	1	52	257
Milföy hamuru	98	4,1	32	29	422
Pandispanya	335	7,6	11	48	322
Tavşan kulağı milföy hamurundan	110	5,6	30	53	505
PİŞİRME MALZEMELERİ					
Jelatin	3800	84,2	0	0	343
Kuru maya	2894	35,6	2	32	328
Yağı azaltılmış kakao tozu	720	22,6	20	18	390
Yaş maya	1230	16,7	1	1	96
Kabartma tozu, karbonat, Tartar, Krema, Puding tozu vs. hesaplanmadan					
EKMEK					
Beyaz undan tost ekmeği	188	8,2	1	49	248
Baget	190	8,9	2	56	278
Çavdar ekmeği	299	8,0	2	39	226
Gevrek ekmeği	338	11,0	2	68	356
Grahambrot	200	8,4	1	40	220
Küllü çörek	181	9,1	4	56	307
Pide	188	8,2	1	49	248
Tam tahıllı Brötchen	253	8,3	1	51	267

GIDALAR	LYS (MG)	PROTEİN (G)	YAĞ (G)	KH (G)	KALORI
Tam tahıllı ekmeği	297	7,3	1	39	213
Tam tahıllı tost ekmeği	213	7,9	3	48	262
Buğday ekmeği	209	7,4	1	46	236
KAHVALTILIK					
Akçaağaç şurubu	0	0,0	0	67	274
Bal	17	0,4	0	75	306
Kakolu fındık kreması	181	4,3	31	58	537
Kaymak %22 yağ	200	2,8	22	4	220
Pekmez	79	1,2	0	67	278
Reçel Jöle Marmelat	7	0,1	0	69	284
YUMURTA					
1 Tavuk yumurtası, ağırlık sınıfı M (yaklaşık 58g)	409	6,9	5	1	79
Tavuk yumurtası	706	11,9	9	2	137
Yumurta akı	638	11,1	0	1	48
Yumurta sarısı	1123	16,1	32	0	348
SOSLAR KATKI VE ÇEŞNİLER					
Bulyon, granül	1049	17,0	4	11	149
Domates salçası	103	2,3	1	6	43
Et Bulyon	22	0,4	0	0	3
Hardal	362	6,0	4	6	88
Kapari konservesi	140	2,1	0	3	28
Ketçap	94	2,1	0	24	112
Mayonez %80 yağ	98	1,5	83	2	743
Remulad %65 yağ	72	1,1	65	15	642
Sebze Bulyon	11	0,2	2	0	20
Sirke (örneğin: Elma, Ot, Üzüm)	19	0,4	0	1	20
Soya sosu	588	8,7	0	8	70
YAĞLAR					
Bitkisel yağlar, örneğin: Ayçiçek yağı, Kanola	0	0,0	100	0	884
Margarin	15	0,2	80	0	709
Terayağ	48	0,7	83	1	741
BALIK VE DENİZ ÜRÜNLERİ					
Balık, çiğ	1923	19,3	2	0	100
Balık, pişmiş	2207	22,2	3	0	114
Çıtır balık, donmuş	1033	12,1	9	14	183
Kabuklu deniz canlıları, pişmiş	1468	18,6	2	1	92
Midye	842	10,5	1	3	66

GIDALAR	LYS (MG)	PROTEİN (G)	YAĞ (G)	KH (G)	KALORI
Mürekkep balığı, kızartılmış	1296	14,6	4	9	134
ET / SOSİ					
Et (Domuz, Sığır, Dana, Kuzu) çiğ	1843	20,5	14	0	207
Et (Domuz, Sığır, Dana, Kuzu) pişmiş	2472	27,5	266	0	17
Hindi, çiğ	2110	24,1	1	0	107
Kıyma yarım/yarım (Sığır/Domuz) çiğ	1723	19,4	16	0	224
Salami	963	12,5	31	1	331
Sosis	1878	21,2	6	0	136
Tavuk, çiğ	1768	19,9	10	0	166
SEBZE					
Alabaş	64	1,9	0	4	28
Balkabağı	53	1,1	0	5	29
Bamya	125	2,1	0	2	29
Bayır turpu	58	1,1	0	2	18
Beyaz lahana	65	1,4	0	4	30
Beyaz lahana	65	1,4	0	4	30
Brokoli	150	3,8	0	3	34
Brüksel lahanası	250	4,5	0	3	44
Çin lahanası	58	1,1	0	1	16
Domates	29	0,9	0	3	20
Enginar	158	2,4	0	3	43
Frenk salatası	110	1,8	0	1	18
Havuç	47	0,8	0	7	39
Hindiba	42	1,2	0	2	20
Isırgan	415	7,4	1	1	48
Ispanak	160	2,8	0	1	22
Kabak	133	2,0	0	2	23
Karahindiba	189	3,1	1	2	35
Karnabahar	140	2,5	0	2	28
Kereviz sapı	19	1,2	0	2	21
Kereviz	74	1,6	0	2	27
Kırmızı pancar	82	1,5	0	8	47
Kıvırcık lahan	92	2,8	0	3	32
Kök zencefil	68	1,2	1	9	53
Kuşkonmaz	89	2,0	0	2	21
Kuzukulağı	196	3,2	0	1	26
Marul	59	1,0	0	2	15

GIDALAR	LYS (MG)	PROTEİN (G)	YAĞ (G)	KH (G)	KALORI
Maydanoz	113	2,9	0	6	48
Mısır	130	3,3	1	16	95
Mor lahana	71	1,5	0	4	27
Paprika	59	1,1	0	3	23
Patlıcan	34	1,2	0	2	20
Pazı	84	2,1	0	1	21
Pırasa	139	2,1	0	3	29
Radicchio	71	1,2	0	2	16
Rezene	92	1,4	0	3	23
Roka	18	2,6	1	2	30
Romanosalat	95	1,6	0	2	18
Salatalık	26	0,6	0	2	14
Şalgam	48	1,2	0	6	36
Sarımsak	363	6,0	0	28	145
Mor lahana	71	1,5	0	4	27
Roka	18	2,6	1	2	30
Lahana turşusu	71	1,5	0	1	21
Teke sakalı	92	1,4	0	2	54
Domates	29	0,9	0	3	20
Beyaz şalgam	51	1,0	0	5	32
Beyaz lahana	65	1,4	0	4	30
Kıvırcık lahan	92	2,8	0	3	32
Kabak	133	2,0	0	2	23
Mısır	130	3,3	1	16	95
Soğan	57	1,2	0	5	30
TAHİL, TAHİL GEVREĞİ, UNLAR					
Amarant, çiğ	747	14,5	7	66	403
Karabuğday, çiğ	390	8,1	2	73	348
Karabuğday unu	305	5,1	1	78	351
Mısır gevreği	180	7,7	1	80	368
Kuskus, çiğ	319	11,7	2	69	353
Arpa Graupen, çiğ	320	10,4	1	71	351
Arpa, çiğ	377	11,2	2	63	338
Kızılıcak unu	284	10,4	2	77	383
Kızılıcak, çiğ	316	11,6	3	63	347
Yulaf, çiğ	440	10,7	7	56	351
Yulaf gevreği	457	13,2	7	60	373

GIDALAR	LYS (MG)	PROTEİN (G)	YAĞ (G)	KH (G)	KALORI
Darı gevreği	240	10,6	4	69	364
Darı tam tane, çiğ	226	9,6	4	64	355
Patates nişastası	41	0,6	0	83	341
Mısır irmiği, çiğ	237	8,8	1	74	354
Mısır nişastası	11	0,4	0	86	353
Fındıksız tohumuz	371	11,0	7	59	364
Galetu unu	276	10,1	2	74	368
Kinoa, çiğ	860	12,2	6	62	369
Pirinç soyulmuş, çiğ	77	2,1	0	19	87
Pirinç, çiğ	270	7,4	1	78	355
Çavdar, çiğ	375	9,5	2	61	326
Çavdar unu Tip 1150	350	9,0	1	68	338
Buğday gevreği	316	11,4	2	60	330
Buğday unu Tip 1050	281	10,3	1	69	342
Buğday unu Tip 405	300	12,1	2	67	347
Buğday, çiğ	211	10,0	1	72	348
Buğday nişastası	316	11,4	2	60	330
Weizen Stärke	9	0,4	0	86	355
BAKLIYATLAR					
Beyaz fasulye, çiğ	1694	21,3	2	40	277
Beyaz fasulye, olgunlaşmış, konserve, süzölmüş	715	9,0	1	17	117
Bezelye, olgunlaşmış, çiğ	1613	22,9	1	42	309
Nohut, olgunlaşmış, çiğ	1402	19,8	3	38	309
Nohut, konserve, süzölmüş	516	7,3	3	17	133
Meksika fasulyesi, çiğ	1768	22,1	1	37	292
Meksika fasulyesi, konserve, süzölmüş	750	9,4	1	15	124
Mercimek, olgunlaşmış, çiğ	1731	23,5	1	49	329
Soya fasulyesi, olgunlaşmış, çiğ	1937	33,7	18	6	365
PATATES, PATATES ÜRÜNLERİ VE NİŞASTALI GIDALAR					
Tatlı patates	70	1,6	1	24	117
Kızarmış patates, Patates rösti, Patates krep, kızartılmış/yemeğe hazır	189	2,9	8	26	190
Gnocchi	167	3,9	1	34	165
Patates cips	400	5,5	39	45	562
Patates kroket	167	2,9	5	16	123
Patates, soyulmuş, çiğ	127	1,9	0	16	76
Patates kızartması, yemeğe hazır	275	4,2	15	36	295
Patates Makarnası	231	4,8	2	23	131

GIDALAR	LYS (MG)	PROTEİN (G)	YAĞ (G)	KH (G)	KALORI
Topın Kudüs enginarı, çiğ	122	2,4	0	4	54
PEYNİR					
Rokfor en az %50 yağ	1628	21,6	30	1	358
Brie en az %60 yağ	1199	16,8	33	0	362
Labne en az %60 yağ	1200	11,3	32	3	337
Maskarpon en az %80 yağ	390	4,5	40	3	387
Mozzarella inek sütünden, en az %45 yağ	1440	17,1	21	2	263
Parmesan en az %40 yağ	2447	34,3	30	0	407
Quark en az %20 yağ	1050	12,5	5	3	109
Quark en az %40 yağ	930	11,1	11	3	159
Raclette-Peyniri en az %45 yağ	1620	22,7	28	0	343
Koyun peyniri en az %50 yağ	1204	15,7	24	1	284
Krem peynir en az %50 yağ	904	12,0	27	7	318
Dilim peynir en az %30 yağ	2107	26,5	16	0	252
Dilim peynir en az %45 yağ	2012	25,3	27	0	344
Dilim peynir en az %50 yağ	1649	21,9	30	0	356
Koyun peyniri en az %45 yağ	2012	25,3	27	0	344
YEŞİLLİKLER (KRÄUTER)					
Ayı sarımsağı, taze	57	0,9	0	3	23
Fesleğen, taze	204	3,1	1	5	47
Dereotu, taze	243	3,7	1	8	65
Tere, taze	321	4,2	1	2	41
Mazdanoz yaprağı, taze	280	4,4	0	7	60
Adaçayı, taze	113	1,7	2	7	59
Frenk soğanı, taze	192	3,6	1	2	40
SÜT VE SÜT ÜRÜNLERİ					
Yoğurt içeceğı	330	3,5	1	4	37
Taze krema %40 yağ	150	2,1	40	2	373
Meyveli yogurt %3,5 yağ	279	3,9	3	15	106
Yoğurt %3,5 yağ	280	3,9	4	4	69
Yoğurt %10 yağ	221	3,1	10	4	118
Kefir %3,5	230	3,2	4	4	64
İnek sütü %3,5	283	3,4	4	5	65
Krema %30 yağ	168	2,4	32	3	303
Ekşi krema %10 yağ	200	2,8	18	3	187
Peynir altı suyu (Süßmolke)	79	0,8	0	5	25
Annesütü	86	1,1	4	7	69

GIDALAR	LYS (MG)	PROTEİN (G)	YAĞ (G)	KH (G)	KALORI
MAKARNA					
Yumurtasız makarna, sert buğday irmiğinden, pişmiş	107	5,6	1	31	159
Yumurtasız makarna, sert buğday irmiğinden, çiğ	240	12,5	1	70	357
Yumurtasız, tam tahıl makarna, buğdaydan, pişmiş	163	6,0	1	27	153
Yumurtasız makarna, sert buğday irmiğinden, çiğ	366	13,4	3	61	345
KURUYEMİŞ VE TOHMLAR					
Kaju	1000	21,0	47	22	598
Kestane	150	2,9	2	41	212
Yer fıstığı	1100	29,8	48	7	599
Fındık	450	16,3	63	6	664
Hindistancevizi rendesi	300	7,4	65	8	668
Balkabağı çekirdeği	2283	35,5	46	3	581
Keten tohumu	880	22,3	37	8	488
Macadamia fındık	336	8,8	73	4	719
Badem	580	24,0	53	6	611
Haşhaş	1195	23,8	42	4	526
Brezilya fıstığı	530	17,0	68	4	697
Pıkan cevizi	441	11,0	72	4	717
Çam fıstığı	868	24,0	51	7	589
Antep fıstığı	1108	20,8	52	12	608
Susam	640	20,9	50	10	593
Ay çekirdeği	960	26,1	26	35	491
Ceviz	410	16,1	71	6	723
MEYVE					
Ananas	35	0,5	0	12	59
Elma	15	0,3	0	14	65
Kayısı	69	0,9	0	9	45
Avokado	90	1,4	13	4	138
Muz	57	1,1	0	20	93
Armut	26	0,5	0	12	58
Böğürtlen	38	1,2	1	6	43
Clementine	41	0,7	0	9	50
Hurma	90	2,0	1	65	297
Çilek	34	0,8	0	6	36
İncir, kuru	140	3,5	1	55	272
İncir	60	1,3	1	13	67

GIDALAR	LYS (MG)	PROTEİN (G)	YAĞ (G)	KH (G)	KALORI
Nar	53	0,7	1	16	80
Greyfurt	19	0,6	0	7	45
Yaban mersini	16	0,6	1	6	46
Frambuaz	42	1,3	0	5	43
Kavun	67	0,9	0	12	57
Frenk üzümü	36	1,1	0	5	40
Trabzon hurması	42	0,6	0	16	76
Kiraz	36	0,9	0	13	64
Kivi	76	1,0	1	9	62
Misket limon	31	0,5	2	2	48
Liçi	68	0,9	0	17	78
Mandalin	36	0,7	0	10	54
Mango	58	0,6	0	12	62
Mirabelle	24	0,7	0	14	67
Nektarin	44	0,9	0	12	60
Portakal	39	1,0	0	8	47
Papaya	52	0,5	0	7	36
Çarkıfelek meyvesi	182	2,4	0	10	67
Şeftali	29	0,8	0	9	44
Erik	19	0,6	0	10	48
Kızılcık	11	0,3	1	6	41
Ayva	23	0,4	1	7	50
Ravent	25	0,6	0	1	20
Kuru üzüm	71	2,5	1	68	314
Bektaşî üzümü	25	0,8	0	7	43
Karpuz	89	0,6	0	8	39
Üzüm	15	0,7	0	15	72
Limon	35	0,7	1	3	39
MANTAR					
İstiridye Mantarı, çiğ	150	3,5	0	3	35
Huş mantarı, çiğ	41	4,7	1	0	38
Champignon, çiğ	170	4,1	0	1	24
Kanlıca Mantarı, çiğ	57	2,8	1	0	28
Bal mantarı, çiğ	215	3,2	1	0	30
Kuzu göbeği mantarı, çiğ	168	2,5	0	1	28
Kaz Ayağı Mantarı, çiğ	39	2,4	0	0	21
Şitake mantarı, çiğ	56	1,6	0	12	46

GIDALAR	LYS (MG)	PROTEİN (G)	YAĞ (G)	KH (G)	KALORI
Trüf mantarı, çiğ	190	5,4	0	1	39
FİDAN/FİLİZ (SPROSSEN)					
Bambu filizleri, çiğ	128	2,5	0	1	23
Bambu filizleri, konserve, süzdürülmüş	113	2,2	19	1	0
Yabani yonca filizi (Alfaalfa), çiğ	224	4,0	1	2	35
Maş fasulyesi filizi	246	3,2	0	2	26
Soya filizi	444	6,3	1	5	59
ŞEKERLEME, DONDURMA, ATIŞTIRMALIK					
Bonbon	33	0,5	0	95	391
Bisküvi	308	8,1	11	75	441
Yer fıstığı cipsi	335	10,4	35	45	538
Fondant	0	0,0	0	88	357
Meyveli Dondurma	107	1,5	2	29	142
Jöle meyveleri	71	1,6	0	79	352
Jelibon, jelatinli	434	6,6	0	79	348
Jelibon, jelatinsiz	0	0,1	0	83	334
Patates cipsi	400	5,5	39	45	562
Sakız	7	0,1	0	95	387
Kraker	218	11,1	3	75	386
Krokant	94	3,3	13	81	457
Lakritz	105	4,4	1	87	381
Marşmelov	132	2,0	0	80	333
Sütlü çikolata	393	9,2	32	54	539
Sütlü çikolata, fındıklı	553	9,2	32	50	531
Süt dondurması	116	1,6	22	12	250
Patlamış mısır	342	12,7	5	67	388
Pirinç patlağı	291	7,5	2	84	394
Tuzlu çubuk	185	9,7	1	76	354
Schokokuss	216 ¹	3,6	11	64	357
Çikolatalı bisküvi	222	6,7	24	55	466
Damla çikolata	215	4,6	4	78	381
Sorbe	12	0,2	0	32	139
Su Dondurması	0	0,0	0	15	61
Bitter çikolata	377	8,1	31	46	514



KAYNAK

KILAVUZ

AWMF-Leitlinie Nr. 027/018 (Qualitätsstufe „S3“) zu „Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I (synonym: Glutaril-CoA-Dehydrogenase-Defizienz)“. 2. Revision Juni 2016. URL: www.awmf.org

DİYET ÖNERİLERİ, GIDA ANALİZLERİ

Deutsche Gesellschaft für Ernährung, Österreichische Gesellschaft für Ernährung, Schweizerische Gesellschaft für Ernährungsforschung, Schweizerische Vereinigung für Ernährung (D-A-CH) (2015): Referenzwerte für die Nährstoffzufuhr. Bonn, 2. Auflage; Neuer Umschau Buchverlag. ISBN 978-3865281487.

Ernährungsdatenbank Nutribase (inkl. Bundeslebensmittelschlüssel 3.02)

Optimix®. Forschungsinstitut für Kinderernährung (FKE) in Dortmund. URL: www.fke-do.de

Prodi 6.6 (Bundeslebensmittelschlüssel 3.02, Souci, Fachmann, Kraut 2015)

ÇALIŞMALARIN ASLI (İNGİLİZCE DİLİNDE)

Boy N, Mühlhausen C, Maier EM, et al (2017) Proposed recommendations for diagnosis and management of individuals with glutaric aciduria type I – second revision. *J Inherit Metab Dis* 40:75–101.

Boy N, Mengler K, Thimm E, et al (2018) Newborn screening: A disease-changing intervention for glutaric aciduria type 1. *Ann Neurol* 83:970–979 .

Dixon MA und Leonard JV (1992) Intercurrent illness inborn errors of intermediary metabolism. *Arch Dis Child* 67: 1387–1391.

Heringer J, Boy SPN, Ensenauer R, et al (2010) Use of guidelines improves the neurological outcome in glutaric aciduria type I. *Ann Neurol* 68:743–752.

Müller E, Kölker S (2004) Reduction of lysine intake while avoiding malnutrition – major goals and major problems in dietary treatment of Glutaril-CoA dehydrogenase deficiency. *J Inherit Metab Dis* 27: 903–910.

Kölker S, Greenberg CR, Lindner M, Müller E, Naughten ER, Hoffmann GF (2004) Emergency treatment in Glutaril-CoA dehydrogenase deficiency. *J Inherit Metab Dis* 27:893–902.

Kölker S, Garbade S, Greenberg CR, et al (2006) Natural history, outcome, and treatment efficacy in children and adults with Glutaril-CoA dehydrogenase deficiency. *Pediatr Res* 59:840–847.

Kölker S, Garbade SF, Boy N, et al (2007) Decline of acute encephalopathic crises in children with Glutaril-CoA dehydrogenase deficiency identified by neonatal screening in Germany. *Pediatr Res* 62:353–362.

Kölker S, Christensen E, Leonard JV (2011) Diagnosis and management of glutaric aciduria type I-revised recommendations. *J Inherit Metab Dis* 34:677–694.

Kölker S, Christensen E, Leonard JV, et al (2007) Guideline for the diagnosis and management of Glutaril-CoA dehydrogenase deficiency (glutaric aciduria type I). *J Inherit Metab Dis* 30:5–22.

Monavari AA, Naughten ER (2000) Prevention of cerebral palsy in glutaric aciduria type I by dietary management. *Arch Dis Child* 82:67–70.

Strauss KA, Puffenberger EG, Robinson DL, Morton DH (2003) Type I glutaric aciduria, part 1: Natural history of 77 patients. *Am J Med Genet* 121C:38–52.

Yannicelli S, Rohr F, Warman FL (1994) Nutrition support for glutaric acidemia type I. *J Am Diet Assoc* 94: 183–191.

İNTERNET BAĞLANTILARI

almanca

- Selbsthilfegruppe Glutarazidurie e.V.: www.glutarazidurie.de
- Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen e.V. (APS) in der Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ): www.aps-med.de
- Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF): www.uni-duesseldorf.de/AWMF/
- Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Diätetik e.V. (APD): www.netzwerk-apd.de
- Forschungsinstitut für Kinderernährung (FKE): www.fke-do.de
- Deutsche Gesellschaft für Ernährung e.V. (DGE): www.dge.de
- Deutsche Dystoniegesellschaft e.V. (DDG): www.dystonie.com
- Orphanet – Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs: www.orpha.net
- Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE): www.achse-online.de

uluslararası

- Organic Acidemia Association (OAA): www.oaanews.org
- International Organization for Glutaric Acidemia (IOGA): www.glutaricacidemia.org
- Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM): www.ssiem.org



Bu broşürü türkçe'ye çevrilmesi,
grafik ve baskı masraflarını
üstlendiği için Vitaflö şirketine
teşekkür ediyoruz.

