



**TÜRKİYE CUMHURİYETİ**  
**ANKARA ÜNİVERSİTESİ**  
**SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**

**GLİKOJEN DEPO HASTALIĞI OLAN ÇOCUKLARIN**  
**BESLENME DURUMU İLE BAKIM VEREN**  
**EBEVEYNLERİN YAŞAM KALİTESİNİN**  
**DEĞERLENDİRİLMESİ**

**Özlem AKSU**

**BESLENME VE DİYETETİK ANABİLİM DALI**  
**YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**DANIŞMAN**

**Prof. Dr. Nurcan YABANCI AYHAN**

**ANKARA**

**2022**

**TÜRKİYE CUMHURİYETİ**  
**ANKARA ÜNİVERSİTESİ**  
**SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**

**GLİKOJEN DEPO HASTALIĞI OLAN ÇOCUKLARIN  
BESLENME DURUMU İLE BAKIM VEREN  
EBEVEYNLERİN YAŞAM KALİTESİNİN  
DEĞERLENDİRİLMESİ**

**Özlem AKSU**

**BESLENME VE DİYETETİK ANABİLİM DALI**  
**YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**DANIŞMAN**

**Prof. Dr. Nurcan YABANCI AYHAN**

**ANKARA**

**2022**

Ankara Üniversitesi

Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdürlüğü'ne,

Yüksek lisans tezi olarak hazırlayıp sunduğum “Glikojen Depo Hastalığı Olan Çocukların Beslenme Durumu İle Bakım Veren Ebeveynlerin Yaşam Kalitesinin Değerlendirilmesi” başlıklı tez; bilimsel ahlak ve değerlere uygun olarak tarafımdan yazılmıştır. Tezimin fikir/hipotezi tümüyle tez danışmanım ve bana aittir. Tezde yer alan deneysel çalışma/araştırma tarafımdan yapılmış olup, tüm cümleler, yorumlar bana aittir.

Yukarıda belirtilen hususların doğruluğunu beyan ederim.

Öğrencinin Adı Soyadı: Özlem AKSU

Tarih:

İmza:

## KABUL VE ONAY

Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü

Beslenme Ve Diyetetik Anabilim Dalı'nda

Özlem AKSU tarafından hazırlanan “Glikojen Depo Hastalığı Olan Çocukların Beslenme Durumu İle Bakım Veren Ebeveynlerin Yaşam Kalitesinin Değerlendirilmesi” adlı tez çalışması aşağıdaki jüri tarafından YÜKSEK LİSANS TEZİ olarak OY BİRLİĞİ ile kabul edilmiştir.

Tez Savunma Tarihi:10/06/2022

İmza

Prof. Dr. Nurcan YABANCI AYHAN

Jüri Başkanı

İmza

Doç.Dr. Hülya YARDIMCI

Ankara Üniversitesi

Üye

İmza

Doç. Dr. Sinem BAYRAM

Başkent Üniversitesi

Üye

Tez hakkında alınan jüri kararı, Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Yönetim kurulu tarafından onaylanmıştır.

Prof. Dr. Fügen AKTAN

Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdürü

# İÇİNDEKİLER

Etik Beyan	ii
Kabul ve Onay	iii
İçindekiler	iv
Önsöz	vi
Simgeler ve Kısaltmalar	vii
Şekiller	ix
Çizelgeler	x
<b>1.GİRİŞ</b>	<b>1</b>
1.1.Glikojen Depo Hastalıkları	2
1.1.1. Glikojen Depo Hastalıklarının Etiyolojisi	5
1.1.2. Glikojen Depo Hastalıklarının Epidemiyolojisi	8
1.1.3. Glikojen Depo Hastalıklarının Patofizyolojisi	9
1.1.4. Glikojen Depo Hastalığı Tip I	9
1.1.5. Glikojen Depo Hastalığı Tip III	11
1.1.6. Glikojen Depo Hastalığı Tip IV	12
1.1.7.Glikojen Depo Hastalığı Tip VI	13
1.1.8. Glikojen Depo Hastalığı Tip IX	14
1.1.9. Glikojen Depo Hastalığı Tip 0	15
1.1.10. Glikojen Depo Hastalığı Tip XI (Fanconi Bickel Sendromu)	16
1.2. Glikojen Depo Hastalığında Tıbbi Beslenme Tedavisi	16
1.2.1. Glikojen Depo Hastalığı Tip I Tıbbi Beslenme Tedavisi	19
1.2.2. Glikojen Depo Hastalığı Tip III Tıbbi Beslenme Tedavisi	22
1.2.3. Glikojen Depo Hastalığı Tip IV Tıbbi Beslenme Tedavisi	23
1.2.4. Glikojen Depo Hastalığı Tip VI Tıbbi Beslenme Tedavisi	23
1.2.5. Glikojen Depo Hastalığı Tip IX Tıbbi Beslenme Tedavisi	24
1.2.6. Glikojen Depo Hastalığı Tip 0 Tıbbi Beslenme Tedavisi	24
1.2.7. Glikojen Depo Hastalığı Tip XI (Fanconi Bickel Sendromu) Tıbbi Beslenme Tedavisi	25
1.3. Yaşam Kalitesi	25
1.3.1. Kronik Hastalıklar ve Yaşam Kalitesi	27
1.3.2. Yaşam Kalitesi Ölçekleri	29
<b>2.GEREÇ VE YÖNTEM</b>	<b>32</b>
2.1. Çalışmanın Yeri, Zamanı ve Örneklem Seçimi	32
2.2. Çalışmanın Genel Planı	32
2.3. Antropometrik Ölçümler	33
2.4. Beslenme Alışkanlıklarının Değerlendirilmesi	34
2.5 Biyokimyasal Bulgular	34
2.6. Yaşam Kalitesi Ölçeği Kısa Form-12	34
2.7. Besin Tüketim Durumunun Değerlendirilmesi	35
2.8. Verilerin İstatistiksel Değerlendirmesi	36
<b>3.BULGULAR</b>	<b>37</b>
3.1. Glikojen Depo Hastası Çocukların Ebeveynlerine Ait Genel Bulgular	37
3.2. Glikojen Depo Hastası Çocuklara Ait Genel Bulgular	39
3.3. Glikojen Depo Hastası Çocukların Beslenme Alışkanlıklarına Ait Bugular	43
3.4. Glikojen Depo Hastası Çocukların Antropometrik Ölçümlerinin Değerlendirilmesi	47

3.5. Glikojen Depo Hastası Çocuklara Ait Fiziksel Ve Biyokimyasal Bulgular	50
3.6. Glikojen Depo Hastası Çocukların besin tüketim kayıtlarının değerlendirilmesi	53
3.7. Glikojen Depo Hastası Çocukların Ebeveynlerinin Yaşam Kalitesinin Değerlendirilmesi	60
<b>4. TARTIŞMA</b>	<b>67</b>
4.1. Glikojen Depo Hastalığı Sıklığı ve Tip Dağılımının İncelenmesi	67
4.2. Glikojen Depo Hastalığı ve Akraba Evliliğinin Değerlendirilmesi	67
4.3. Glikojen Depo Hastalığı Tanı Konma Süresinin İncelenmesi	68
4.4. Okulda Glikojen Depo Hastalığının Yönetiminin Değerlendirilmesi	69
4.5. Glikojen Depo Hastalarında Önemli Klinik Bulguların İncelenmesi	70
4.6. Glikojen Depo Hastalarında Antropometrik Ölçümlerin Değerlendirilmesi	70
4.7. Glikojen Depo Hastalarında Bazı Biyokimyasal Parametrelerin İncelenmesi	72
4.8. Glikojen Depo Hastalarında Beslenme Durumunun Değerlendirilmesi	73
4.9. Glikojen Depo Hastalığı ve Yaşam Kalitesi Bulgularının Değerlendirilmesi	75
<b>5. SONUÇ VE ÖNERİLER</b>	<b>78</b>
<b>ÖZET</b>	<b>83</b>
<b>SUMMARY</b>	<b>84</b>
<b>KAYNAKLAR</b>	<b>85</b>
<b>EKLER</b>	<b>96</b>
Ek-1: Etik Kurul Raporu	96
Ek-2: Bilgilendirilmiş Gönüllü Onam Formu	97
Ek-3: Anket Formu	99
Ek-4: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesinin Bazı Laboratuvar Bulguları İçin Kabul Ettiği Referans Değerler	112
Ek-5: Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-12 için Kullanılan Fiziksel ve Mental Standardizasyon Değerleri	113
Ek-6: Mikro Besin Öğeleri İçin Belirlenen Referans Değerler	114

## ÖNSÖZ

Glikojen depo hastalığı karbonhidrat metabolizmasını etkileyen nadir görülen kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Patofizyolojinin çeşitliliği göz önüne alındığında, tedavi önerileri altta yatan enzim defektine bağlı olarak farklılık göstermektedir. Hem besin alımına hem de ilgili biyokimyasal parametrelere göre bireyin beslenme durumunun düzenli olarak değerlendirilmesi tedavi için elzemdir. Glikojen depo hastalığının tedavisinin yanı sıra çocuğun ve ailesinin hem hastalığa hem de hastalığın tedavisine uyumunu sağlamak da bu süreci en iyi şekilde yürütebilmenin önemli bir parçasıdır. Bu tez çalışmasının amacı glikojen depo hastalığı olan çocukların beslenme durumu ile bakım veren ebeveynlerin yaşam kalitesinin değerlendirilmesidir.

Tezimin hazırlanması sürecinde desteğini ve yardımlarını hiçbir zaman esirgemeyen; bilgi, birikim ve tecrübeleriyle bana daima yol gösteren, sevgi ve şefkatin de eğitimin ayrılmaz birer parçası olduğunu öğreten çok değerli hocam ve tez danışmanım Prof. Dr. Nurcan YABANCI AYHAN'a sonsuz teşekkürlerimi sunarım. Ayrıca her takıldığım yerde koştuğum, her zaman güler yüzüyle sorularıma cevap veren ve elinden gelen her türlü yardımı yapan sevgili hocam Arş. Gör. Gökçen DOĞAN'a çok teşekkür ederim.

Tezimin veri toplama sürecinde göstermiş oldukları sabır, anlayış ve yardımları için başta Türkiye Engelli Meclisi Glikojen Depo Hastalıkları Topluluğu temsilcisi Mehtap KUTLU olmak üzere çalışmama katılan tüm glikojen depo hastası ebeveynlerine teşekkür ederim.

Attığım her adımda yanımda olan, yorulduğumda yeniden başlamam için güç veren, her zaman maddi ve manevi desteklerini hep arkamda hissettiğim başta annem Selver AKSU olmak üzere, babam Hamza AKSU'ya, kardeşlerim Şerafettin AKSU ve Kaan AKSU'ya teşekkürü bir borç bilirim. Tez çalışmamı, bana varlığıyla her zaman ilham kaynağı olan çok kıymetli halam Hatice AKSU'ya ithaf ediyorum.

## SİMGELER VE KISALTMALAR

$\alpha$	Alfa
ALT	Alanin aminotransferaz
AMP	Adenozin Monofosfat
AST	Aspartat Aminotransferaz
ATP	Adenozin Trifosfat
BEBİS	Beslenme Bilgi Sistemi
$\beta$	Beta
BKİ	Beden Kütle İndeksi
cAMP	Siklik Adenozin Monofosfat
CK	Kreatin Kinaz
cm	Santimetre
$\delta$	Delta
ER	Endoplazmik Retikulum
FBS	Fanconi-Bickel Sendromu
$\gamma$	Gamma
G-6-P	Glukoz-6-Fosfat
GDE	Glycogen Debranching Enzyme / Glikojen Dal Koparıcı Enzim
GDH	Glikojen Depo Hastalığı
GLUT	Glukoz Transport Proteini

HDL-K	High Density Lipoprotein Cholesterol/Yüksek Yoğunluklu Lipoprotein Kolesterolü
kg	Kilogram
kcal	Kilokalori
LDL-K	Low Density Lipoprotein Cholesterol / Düşük Yoğunluklu Lipoprotein Kolesterolü
m	Metre
MCS/MBÖ	Mental Component Summary/Mental Bileşenler Özet
NADPH	Nikotinamid Adenin Dinükleotit Fosfat
PCS/FBÖ	Physical Component Summary/ Fiziksel Bileşenler Özet
SPSS	Sosyal Bilimler İçin İstatistik Paket
UDP	Üridin Difosfat
UTP	Üridin Trifosfat
VLDL-K	Very Low Density Lipoprotein Cholesterol /Çok Düşük Yoğunluklu Lipoprotein Kolesterolü
WHO/DSÖ	World Health Organization/Dünya Sağlık Örgütü

## ŞEKİLLER

Şekil 1.1. Glikojen Yapımı ve Yıkımı

6



## ÇİZELGELER

<b>Çizelge 1.1.</b> Glikojen depo hastalıklarının ve ilgili bozuklukların temel özellikleri	<b>3</b>
<b>Çizelge 1.2.</b> Glikojen depo hastalığı olan tip I, bebek, çocuk ve yetişkinler için önerilen günlük enerji, karbonhidrat, protein, yağ ve sıvı miktarları	<b>20</b>
<b>Çizelge 1.3.</b> Sağlıkla ilgili yaşam kalitesi alanlarına örnekler	<b>26</b>
<b>Çizelge 2.1.</b> Antropometrik ölçümlerin z skoru sınıflaması	<b>33</b>
<b>Çizelge 3.1.</b> Glikojen depo hastası çocukların ebeveynlerine ait demografik bilgiler	<b>38</b>
<b>Çizelge 3.2.</b> Glikojen depo hastası çocukların ailelerine ait genel özellikler	<b>39</b>
<b>Çizelge 3.3.</b> Glikojen depo hastası çocukların yaşlarına ait bilgiler	<b>40</b>
<b>Çizelge 3.4.</b> Glikojen depo hastası çocukların hastalık tiplerine ilişkin bilgiler	<b>40</b>
<b>Çizelge 3.5.</b> Glikojen depo hastası çocukların okula gitme ve okulda hastalık ile ilgili bazı özellikleri	<b>41</b>
<b>Çizelge 3.6.</b> Glikojen depo hastası çocukların hastalıklarına ilişkin bilgiler	<b>42</b>
<b>Çizelge 3.7.</b> Glikojen depo hastası olan çocukların kan glukozu takibi ile ilgili uygulamalar	<b>43</b>
<b>Çizelge 3.8.</b> Glikojen depo hastası çocukların 0-1 yaşa ait beslenme özellikleri	<b>44</b>
<b>Çizelge 3.9.</b> Glikojen depo hastası olan çocukların beslenme alışkanlıklarına ait bilgiler	<b>45</b>
<b>Çizelge3.10.</b> Glikojen depo hastası olan çocukların hastalıklarına ilişkin beslenme alışkanlıkları	<b>46</b>
<b>Çizelge 3.11.</b> Glikojen depo hastası çocukların vitamin mineral yetersizliği ve besin desteği kullanma durumlarının incelenmesi	<b>47</b>
<b>Çizelge 3.12.</b> Glikojen depo hastası olan çocukların vücut ağırlığı, boy uzunluğu ve BKİ değerleri	<b>48</b>
<b>Çizelge 3.13.</b> Glikojen depo hastası olan çocukların yaşa göre vücut ağırlığı, boy uzunluğu ve BKİ Z skoru ortalamalarının değerlendirilmesi	<b>49</b>
<b>Çizelge 3.14.</b> Glikojen depo hastası olan çocukların yaşa göre vücut ağırlığı, boy uzunluğu ve BKİ'lerinin referans değerlere göre incelenmesi (Z-skor)	<b>50</b>
<b>Çizelge 3.15.</b> Glikojen depo hastası çocuklara ait fiziksel bulgular	<b>51</b>
<b>Çizelge 3.16.</b> Glikojen Depo Hastası Çocukların İzlem Kan Parametreleri	<b>51</b>
<b>Çizelge 3.17.</b> Glikojen depo hastası çocukların izlem kan parametrelerinin sınıflandırılması	<b>52</b>
<b>Çizelge 3.18.</b> Glikojen depo hastası çocukların cinsiyete göre günlük enerji ve makro besin ögesi alımları	<b>54</b>

<b>Çizelge 3.19.</b> Glikojen depo hastası çocukların cinsiyete göre günlük elzem yağ asidi ve früktoz, laktoz ve sakkaroz alımları	<b>56</b>
<b>Çizelge 3.20.</b> Glikojen depo hastası çocukların cinsiyete göre günlük bazı mikro besin ögesi alımları	<b>58</b>
<b>Çizelge 3.21.</b> Ebeveynlerin yaşam kalitesi ölçeği KF-12'ye ilişkin FBÖ ve MBÖ puanlarına ait bilgiler	<b>60</b>
<b>Çizelge 3.22.</b> Ebeveynlerin sosyodemografik özelliklerine göre FBÖ ve MBÖ puanları	<b>61</b>
<b>Çizelge 3.23.</b> Ebeveyn ve çocuğun yaşı ile ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanlarının korelasyonu	<b>62</b>
<b>Çizelge 3.24.</b> Çocukların GDH tipine göre ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanlarının incelenmesi	<b>62</b>
<b>Çizelge 3.25.</b> Çocukların antropometrik ölçümlerine göre ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanlarının değerlendirilmesi	<b>63</b>
<b>Çizelge 3.26.</b> Çocuğa ait genel özelliklere göre ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanları	<b>64</b>
<b>Çizelge 3.27.</b> Glikojen depo hastası çocukların beslenme alışkanlıklarına göre ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanlarının incelenmesi	<b>65</b>
<b>Çizelge 3.28.</b> Çocukların günlük enerji ve besin ögesi alımlarının önerileni karşılama yüzdeleri ile ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanlarının korelasyonu	<b>66</b>

# 1.GİRİŞ

Karbonhidratlar yeryüzünde en yaygın bulunan biyolojik moleküllerdir. Bitkilerden fotosentez yoluyla sentezlenen karbonhidratlar, karbon (C), hidrojen (H) ve oksijen (O) elementlerinden oluşan organik bileşiklerdir. Genel olarak  $C_n(H_2O)_n$  veya  $C_nH_{2n}O_n$  formülleri ile gösterilmektedirler. Karbonhidratlar bitki ve hayvan organizmalarında çoğunlukla glukoz şeklinde bulunur. Glukoz metabolizması, canlı organizmalarda enerji gerektiren birçok süreç için temel bir gereksinimdir (Bhattacharya 2010). Bu nedenle, glukoz homeostazının sürdürülmesi, hem normal fizyolojik durumlarda hem de stres veya artan talepler sırasında hücresel enerji taleplerini karşılamak için çok önemlidir (Kanungo ve ark. 2018). Glikojen, memeli hücrelerinde glukozun depolanma şeklidir ve en çok karaciğer ve kasta bulunmaktadır. Karaciğerde depolanan glikojen, öğünler arasında normal kan şekerini korumak için bir glukoz kaynağı görevi görürken kasta depolanan glikojen aktif kasılan kas hücrelerine glikoliz ve ATP üretimi için gerekli olan glukozu sağlamaktadır. (Burda ve Hochuli, 2015). Glikojen ve glukoz, hücrenin ihtiyacına göre glikojen sentezi ve glikojen yıkımı yolları ile birbirine dönüşür (Kanungo ve ark. 2018).

Glikojen metabolizması yolundaki enzimleri kodlayan genlerdeki mutasyonlar ya da enzim eksikleri glikojen depo hastalığı (GDH) adı verilen bir hastalık grubuna yol açar. Enzim kusuruna ve karaciğer, böbrek, iskelet kası veya kalpteki nispi ifadesine bağlı olarak, glikojen depo hastalıklarının klinik belirtileri her tip için farklılık gösterir. Patofizyolojilerinin çeşitliliği göz önüne alındığında, tedavi önerileri altta yatan enzim defektine bağlı olarak büyük ölçüde farklılık gösterse de her tip, kendi içerisinde farklı tıbbi tedavi ve beslenme tedavisini gerektirmektedir (Kanungo ve ark. 2018).

Glikojen depo hastalığının tedavisinin yanı sıra çocuğun ve ailesinin hem hastalığa hem de hastalığın tedavisine uyumunun sağlanması bu sürecin en iyi şekilde yürütebilmesi için önemlidir. Glikojen depo hastalığına sahip çocuk ve

ebeveynleri için çok sayıda stres etkeni ve uyulması gereken kurallar ve kısıtlamalar göz önüne alındığında duygusal uyumun ve yaşam kalitesinin etkilenmesi beklenen bir sonuçtur (Storch ve ark., 2008). Sağlıkla ilgili yaşam kalitesi hastaların hastalık ve tedavinin fiziksel, psikolojik, sosyal işlevleri ve iyilik halleri üzerindeki etkisine ilişkin algılarına atıfta bulunan çok boyutlu bir kavramdır. Glikojen depo hastalığı ve yaşam kalitesiyle ilgili çok kısıtlı sayıda çalışma olsa da diğer pediatrik kronik hastalıklara sahip, özellikle tedavi önerilerine sürekli bağlı kalmayı içeren gençlerde, genel yaşam kalitesi ve duygusal işlevselliğin sağlıklı yaşlıtlarına göre anlamlı derecede azaldığı görülmüştür (Barlow ve Ellard, 2006; Hysing ve ark., 2007). Bir çocuğa kronik hastalık tanısı konulması sadece o çocukla ilgili değil tüm aile fertlerini özellikle ebeveynleri de ilgilendiren bir durumdur. Aileler daha önceden hiç bilmedikleri bir duruma adapte olmaya çalışırken bir yandan da çocukları için büyük bir kaygı içerisinde olmaktadır. Kronik hastalığı olan bir çocuğa bakmak, duygusal olarak yıpratıcı bir durumdur ve hasta bakımıyla ilgilenen kişi ya da kişiler hasta bakımı için önemli miktarda zaman, emek ve kaynak harcarlar. Bu durum kendi günlük aktivitelerinde önemli değişimlere neden olmaktadır (Javalkar ve ark., 2017). Yapılan çalışmalarda; kronik hastalığa sahip çocuğu olan annelerin, kendilerine yeterince vakit ayıramadığı, sosyal ve psikolojik problemler yaşadığı, yaşam kalitelerinin azaldığı görülmektedir (Sertnel ve ark., 2016; Rodakowski ve ark., 2012).

Bu çalışma, glikojen depo hastalığı olan çocukların beslenme durumu ile bakım veren ebeveynlerin yaşam kalitesinin değerlendirilmesi amacıyla planlanmış ve yürütülmüştür.

### **1.1.Glikojen Depo Hastalıkları**

Glikojen depo hastalıkları (GDH), glikojen sentezi veya yıkımındaki enzimlerin çeşitli genetik eksikliklerinden veya glikojen metabolizmasını düzenleyen proteinlerin mutasyonlarından kaynaklanan, glikojenin anormal depolanması veya kullanımı ile birlikte doğuştan gelen bir karbonhidrat metabolizması bozuklukları

grubudur. Tip IX (hem otozomal hem de X'e bağılı kalıtımı olan) hariç tümü otozomal resesif bir şekilde kalıtılmaktadır (Ross ve ark., 2020). İlk kez 1929 yılında Edgar von Gierke tarafından tanımlanmıştır ve günümüzde bilinen en az 16 tip GDH vardır. Tanımlanmalarının tarihsel sırasını yansıtan kronolojik bir sıraya göre adlandırılmışlardır (Wolfsdorf ve Weinstein, 2003). Glikojen depo hastalıkları klinik olarak karaciğeri etkileyenler (hepatik GDH) kasları etkileyenler ve jeneralize formlar olmak üzere üç grupta sınıflandırılmışlardır. Glikojen depo hastalıkları ile ilgili genel bilgiler Çizelge 1.1'de verilmiştir (Smit ve ark., 2006). Hipoglisemi, hepatik GDH'lerin (tip 0, I, III, VI, IX ve XI) birincil belirtisi iken halsizlik ve/veya kas krampları, kas GDH'lerinin (tip II, III, IV, V, VII, X) birincil belirtisidir (Weinstein ve ark., 2018).

**Çizelge 1.1.** Glikojen depo hastalıklarının ve ilgili bozuklukların temel özellikleri

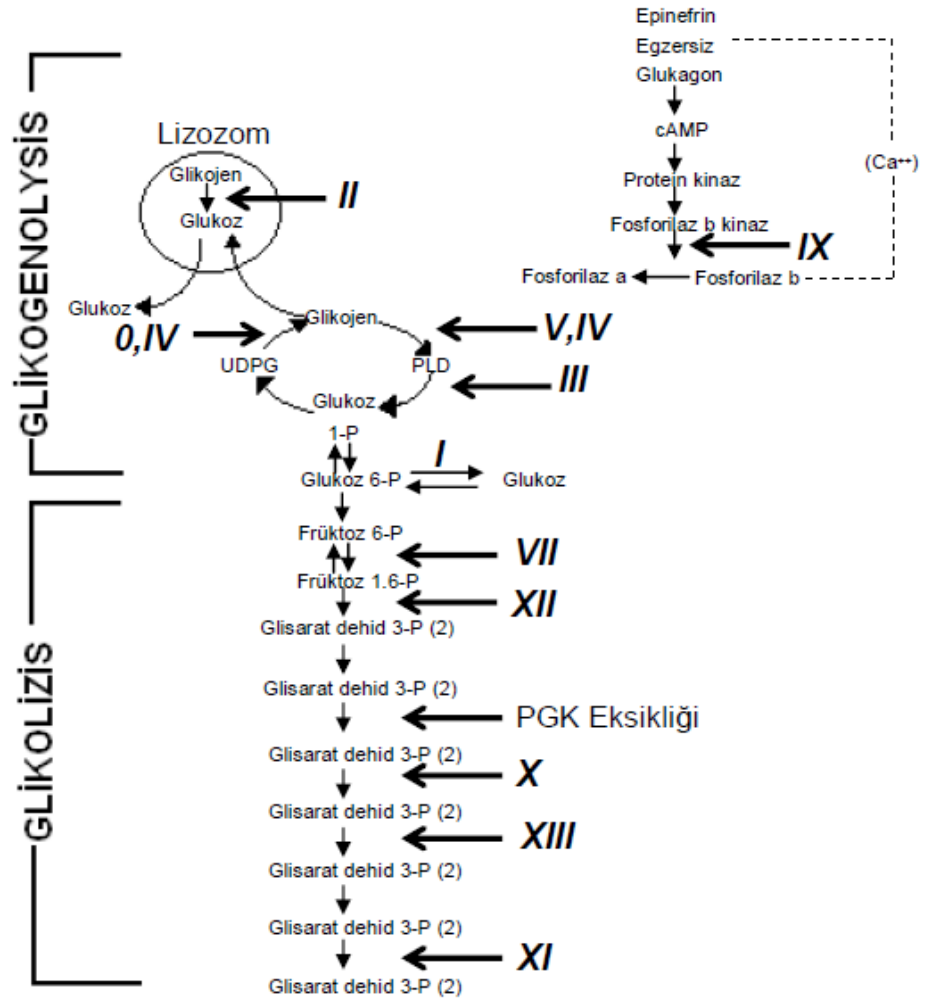
Hastalık tipi ve/veya eşanlamlısı	Neden olan kusurlu enzim ya da taşıyıcı	Etkilediği ana doku	Ana klinik semptomlar
<b>Karaciğer</b>			
<b>Glikojen depo hastalığı Tip Ia (Von Gierke)</b>	Glukoz 6-fosfataz	Karaciğer, böbrek	Hepatomegali, boy kısalığı, hipoglisemi, laktatemi, hiperlipidemi
<b>Glikojen depo hastalığı Tip Ib (a olmayan)</b>	Glukoz-6-fosfat translokaz	Karaciğer, böbrek, lökositler	Hepatomegali, boy kısalığı, hipoglisemi, laktatemi, hiperlipidemi, nötropeni, enfeksiyonlar
<b>Glikojen depo hastalığı Tip III (Cori, Forbes)</b>	Dallanma enzimi ve alt tipleri	Karaciğer, kas	Hepatomegali, (kardiyo)miyopati, boy kısalığı, hipoglisemi
<b>Glikojen depo hastalığı Tip IV (Andersen)</b>	Dallanma enzimi	Karaciğer	Hepato(spleno)megali, karaciğer sirozu, nadir görülen nöromusküler formlar
<b>Glikojen depo hastalığı Tip VI</b>	Karaciğer fosforilaz	Karaciğer	Hepatomegali, boy kısalığı, hipoglisemi

**Çizelge 1.1. (Devam)** Glikojen depo hastalıklarının ve ilgili bozuklukların temel özellikleri

<b>Glikojen depo hastalığı Tip IX</b>	Fosforilaz kinaz ve alt tipleri	Karaciğer ve/veya kas	Hepatomegali, boy kısalığı (miyopati), hipoglisemi
<b>Glikojen depo hastalığı Tip 0</b>	Glikojen sentaz	Karaciğer	Hipoglisemi
<b>Kas</b>			
<b>Glikojen depo hastalığı Tip V (Mc Ardle)</b>	Miyofosforilaz	Kas	Miyalji, egzersiz intoleransı, zayıflık
<b>Glikojen depo hastalığı Tip VII (Tarui)</b>	Fosfofrüktokinaz ve varyantları	Kas, eritrositler	Miyopati, hemolitik anemi, multisistem tutulumu (nöbetler, kardiyopati)
-	Fosfogliserat kinaz	Kas, eritrositler, merkezi sinir sistemi	Egzersiz intoleransı, hemolitik anemi konvülsiyonları
<b>Glikojen depo hastalığı Tip X</b>	Fosfogliserat mutaz	Kas	Egzersiz intoleransı, kramplar
<b>Glikojen depo hastalığı Tip XI</b>	Laktat dehidrogenaz	Kas	Egzersiz intoleransı, kramplar, cilt lezyonları
<b>Glikojen depo hastalığı Tip XII</b>	Aldolaz A	Kas	Egzersiz intoleransı, kramplar
<b>Glikojen depo hastalığı Tip XIII</b>	E-Enolaz	Kas	Egzersiz intoleransı, kramplar
<b>Jenaralize</b>			
<b>Glikojen depo hastalığı Tip II (Pompe)</b>	Lizozomal glukozidaz	D- Lizozomlarda genelleştirilmiş	Hipotoni, kardiyomiopati İnfanal, juvenil, yetişkin formları
<b>Glikojen depo hastalığı Tip IIb</b>	Lizozomla ilişkili zar proteini 2	Kalp, kas	Kardiyomiopati
<b>Lafora</b>	Enzim bilinmiyor	Tüm organlarda poliglukosan cisimcikleri	Miyoklonik epilepsi, demans, konvülsiyonlar

### 1.1.1. Glikojen Depo Hastalıklarının Etiyolojisi

Glikojen depo hastalığının etiyolojisi en iyi, glikojenin sentezine (glikojenez) ve yıkımına (glikojenoliz) yol açan metabolik olayların bilinmesiyle anlaşılır. Glikojenez veya glikojenolizde yer alan enzimlerdeki ve taşıyıcılardaki genetik kusurlar, tüm GDH'lerin gerçek veya potansiyel nedenleridir (Stone ve ark., 2021) (Şekil 1.1).



Şekil 1.1. Glikojen yapımı ve yıkımı

**Glikojen:** Neredeyse tüm canlılar için önemli bir yakıt olan glukoz, birçok molekülün biyosentezi için de önemli bir öncüdür.

Bununla birlikte, yüksek konsantrasyonlarda glukoz, hücrenin ozmotik dengesini bozmakta ve bu durum hücre hasarı veya ölümüne neden olmaktadır. Hücreye zarar vermeden yeterli glukozu temin edebilmenin yolu ise glukozu ozmotik olmayan aktif bir polimer olarak depolamaktır. Glikojen, glukozun kolayca mobilize olabilen bir depolama şeklidir (Adeva-Andany ve ark., 2016). İnsan vücudunda; kalp, böbrek, beyin, yağ dokusu dahil olmak üzere birçok hücre tipi glikojen sentezi yapabilmektedir ancak esas olarak glikojen karaciğer ve iskelet kasında depo edilmektedir. Glikojen konsantrasyonu karaciğerde (ağırlıkça%10) kastakinden (%2) daha yüksektir, ancak toplam kas kütlesi daha fazla miktarda olduğu için toplam olarak iskelet kasında daha fazla glikojen depolanmaktadır. Sağlıklı beslenme örüntüsüne sahip bir insanda yaklaşık olarak karaciğerde 80 g, iskelet kasında 400 g glikojen depolanmaktadır. Glikojen metabolizması, glikojenin sentezi, depolanması ve yıkımını içeren biyokimyasal olaylar bütünüdür (Önenli Mungan.2010).

**Glikojen sentezi:** Hücre içine giren glukozun reaksiyonlara başlayabilmesi için aktifleşmesi gerekmektedir. Bu aktifleşme işlemi glukozu bir molekül fosfatın bağlanmasıyla olur ve serbest glukoz, metabolik olarak aktif glukoz-6-fosfata (G6P) dönüşür. Daha sonra glukoz-6-fosfat, fosfoglukomutaz izoenzimleri tarafından glukoz-1-fosfata, glukoz-1-fosfatta üridin difosfat glukozu (UDP-glukoz) dönüşür (Şekil 1.1). UDP-glukoz, glikojen partikülünün başlatılması ve uzaması için glukoz kalıntıları sağlayan, glikojen sentezinin aktif substratıdır. Glikojen sentaz enzimi, UDP-glukozdan glukozil kalıntılarını büyüyen glikojen zincirine  $\alpha$ -1,4 bağlarıyla dahil ederek glikojen zincirinin uzamasını katalize eder.

Bir dizi glukozil kalıntısının glikojen sentaz ile  $\alpha$ -1,4 bağlarıyla birleştirilmesinden sonra dallanma işlemi gerçekleşir. Glikojen dallanma enzimi, bir  $\alpha$ -1,4 bağlantısının koparılmasını ve bir  $\alpha$ -1,6 bağı oluşturarak glikojeni çok dallı bir polimer haline getirir. Dallanma işlemi glikojen fosforilaz ve sentazın etki bölgeleri olan çok sayıda terminal kalıntısı oluşturarak glikojenin sentez ve yıkılma hızını arttırırken glikojenin çözünürlüğünü de arttırması yönüyle önemlidir (Adeva-Andany ve ark., 2016).

**Glikojenin Yıkımı:** Depolanmış glikojenin yeniden glukoz indirgenmesidir. İhtiyaç durumunda vücudun glukoz seviyesini en uygun aralıkta tutmak ve dokuların glukoz ihtiyacını karşılamak amacıyla gerçekleşir. Glikojen parçalanmasında anahtar enzim olan glikojen fosforilaz, glikojeni ortofosfat ilavesiyle glukoz-1-fosfat verecek şekilde parçalar. Enzim, glikojen dallarındaki  $\alpha$ -1,4-glikosidik bağları kırabilirken dal noktalarındaki  $\alpha$ -1,6-glikosidik bağları parçalayamaz. Bu aşamada transferaz ve  $\alpha$ -1,6-glukosidaz enzimleri görev almaktadır. Transferaz, üç glukosil kalıntısından oluşan bir bloğu bir dış daldan diğerine kaydırır. Bu transfer,  $\alpha$ -1,6-glikosidik bağlantı ile birleştirilmiş tek bir glukoz kalıntısını açığa çıkarır. Branching enzimi olarak da bilinen  $\alpha$ -1,6-glukozidaz,  $\alpha$ -1,6-glikosidik bağı hidrolize eder. Serbest bir glukoz molekülü açığa çıkar ve daha sonra glikolitik enzim heksokinaz tarafından fosforile edilir. Böylece transferaz ve  $\alpha$ -1,6 glukozidaz, dallı yapıyı doğrusal bir yapıya dönüştürmektedir. Glikojenin parçalanmasından elde edilen glukoz-1-fosfat, metabolik ana yola girmek için glukoz 6-fosfata dönüştürülür. Bu aşamada glukoz 6-fosfat için üç olasılık vardır: glikoliz ile metabolize edilebilir, kan dolaşımına salınmak üzere serbest glukozla dönüştürülebilir veya NADPH/riboz türevlerini elde etmek için pentoz fosfat yolu ile işlenebilir (Guyton ve Hall, 2006).

Glikojenin serbest glukozla dönüşümü esas olarak karaciğerde gerçekleşir. Karaciğerde, glukoz-6-fosfattan fosfat esterleri hidrolize edilerek dolaşıma serbest glukoz salınarak düşük kan glukoz konsantrasyonuna yanıt oluşturulur. Glikojenin depo edildiği diğer bir organ olan kas dokusunda ise glukoz-6-fosfat, ATP'ye ihtiyaç duyulduğunda glukozdan enerji oluşumunu sağlayan glikoliz reaksiyonu için kullanılır. Kas dokusunda glukoz-6-fosfataz bulunmadığından, bu organdaki yıkımın kan glukozuna bir etkisi yoktur. Bu durum kas glikojen depolarının serum glukoz konsantrasyonu için kullanılmasını engellemektedir (Guyton ve Hall, 2006). Karaciğerdeki glikojen sentezi ve yıkımı, organizmanın ihtiyaçlarını karşılamak için gereken kan glukoz seviyelerini korumak için düzenlenirken; kasta, bu süreçler kasın kendi enerji ihtiyacını karşılamak için düzenlenmektedir (Burda ve Hochuli, 2015).

**Glikojen Metabolizmasının Düzenlenmesi:** Glikojen metabolizmasının düzenlenmesinde allosterik ve hormonal düzenlemeler görevlidir.

**Allosterik Düzenleme:** Glikojen metabolizmasında yer alan bazı enzimler, hücrenin enerji ihtiyacını işaret eden metabolitlere allosterik olarak yanıt verir. Bu allosterik tepkiler sayesinde, enzim aktivitesi hücrenin ihtiyaçlarını karşılayacak şekilde ayarlanır. Enerji ve glukoz substratı fazla ise glikojen sentezi artırılırken; enerji ve substrat az ise yıkım artırılmaktadır. Glukoz 6-fosfat varlığı, glikojen sentezi allosterik olarak aktive ederken, fosforilaz kinazın güçlü bir inhibitörüdür. Karaciğerde glukoz, glukoz 6-fosfat ve ATP glikojen fosforilazı inhibe ederken; kas dokuda glukoz-6-fosfat ve ATP glikojen fosforilazı inhibe etmektedir. Ayrıca kasta AMP de glikojen fosforilazı aktive eder (Bhattacharya, 2010).

**Hormonal Düzenleme:** Hormonlar, enzimlerin katalitik hızlarını değiştiren tersinir fosforilasyonuna yol açan sinyal zincirlerini başlatabilmektedir. Glikojen metabolizmasının hümorale kontrolü, glikojen sentezi yolundaki glikojen sentaz ve glikojen yıkımı yolundaki fosforilaz üzerindeki karşılıklı etki yoluyla uygulanır. İnsülin glikojen sentezi defosforile ederek aktifleştirirken; fosforilaz kinaz ve glikojen fosforilazı defosforile ederek inaktif hale çevirir. Glukagon ve epinefrin gibi karşı düzenleyici hormonlar ise cAMP bağımlı protein kinazı aktive ederek insülin karşıtı etki göstermektedir. Sonuçta glikojen yapımı uyarıldığında yıkımı durdurulurken; yıkım uyarıldığında yapım durdurulmaktadır (Bhattacharya, 2010).

### **1.1.2. Glikojen Depo Hastalıklarının Epidemiyolojisi**

Glikojen depo hastalığının tüm tipleri dahil genel sıklığının 1/20.000-1/40.000 olduğu tahmin edilmektedir. Nadir görülen bir hastalık grubu olduğu için prevalansının net olarak bilinmediği, sadece GDH Tip 1 için 1/100.000 olduğu belirtilmektedir. Tanı konulmamış bireylerin varlığı ve fetal dönem ölümlerinin bu hastalığın tipleri ile ilişkili olabileceğinden bu değerlerin gerçek görülme sıklığından daha düşük olduğu düşünülmektedir. (Stone ve ark., 2021).

Literatür incelendiğinde ülkemizde görülme sıklığı ile ilgili bir çalışmaya rastlanmamıştır. Ancak ülkemizde akraba evliliği oranlarının yüksek olması diğer otozomal kalıtsal hastalıklar gibi GDH hastalığının da görülme sıklığının daha yüksek olabileceğini düşündürmektedir (Eminoğlu ve ark., 2013).

### **1.1.3. Glikojen Depo Hastalıklarının Patofizyolojisi**

Glikojenin temel depolanma yeri kas ve karaciğer olduğundan, enzim eksiklikleri ya da mutasyonlar nedeniyle bozulan glikojen metabolizması, bu iki ana depolama alanı ile ilişkili klinik semptom ve bulgularla kendini göstermektedir (Çizelge 1.1). Glikojenin sentezlenememesi veya glikojenden glukozun uygun şekilde salınmaması, hipoglisemiye ve egzersiz intoleransına neden olabilmektedir. Ayrıca glikojenden uygun şekilde glukoz salınmaması, anormal glikojen birikimine neden olarak karaciğerde siroz potansiyeline sahip hepatomegali oluşumu görülebilmektedir (Stone ve ark., 2021). Glikojen depo hastalıkları, aynı tip içinde bile çok değişken bir fenotipik sunuma sahip olabilirken en genel belirtiler; hipoglisemi, büyüme geriliği, hepatomegali, asidoz, hiperlipidemi, düşük kas tonusu, egzersiz ve sıcak intoleransdır (Stone ve ark., 2021).

### **1.1.4. Glikojen Depo Hastalığı Tip I**

İlk olarak von Gierke tarafından tanımlanan glikojen depo hastalığı tip I (GDHI), glukoz-6-fosfatı (G-6-P) glukoz ve inorganik fosfata hidrolize eden glukoz-6-fosfataz eksikliğinden kaynaklanan Ia; G6P'yi sitoplazmadan endoplazmik retikulum membranından hidroliz için lümene taşıyan glukoz-6-fosfat taşıyıcı protein G-6-P translokazın eksikliğinden kaynaklanan Ib; ER fosfat translokaz eksikliğinden kaynaklanan Ic ve ER glukoz taşıyıcı protein enzimi eksikliğinden kaynaklanan Id formlarından oluşmaktadır. Klinikte en çok Ia ve Ib formları görülmekte genellikle Ib terimi GDH I non-a formlarını içermektedir. Glikojen depo hastalığı tip Ia, tip Ib'den daha sık görülmekte (GDH I hastalarının yaklaşık %80'i ) ve hepatik GDH'nın

en yaygın olanıdır (Smit ve ark., 2006). 1993 yılında, G-6-Paz'ı (G6PC) kodlayan gen, 17q21 kromozomunda tanımlanmış ve 80'den fazla farklı mutasyon bildirilirken; daha sonra G6P taşıyıcısını (G6PT) kodlayan gen, kromozom 11q23 üzerinde tanımlanmış ve 65'ten fazla farklı mutasyon rapor edilmiştir (Laforêt ve ark., 2012).

Glukoz-6-fosfataz sistemi, hem glikojenolizden hem de glukoneogenezden endojen glukoz sentezi için son ortak yol reaksiyonudur (Şekil 1.1). Bu aşamada herhangi bir enzim eksikse, glukoz üretimi yetersiz kalmakta ve ekzojen glukoz kaynakları tükendiğinde hipoglisemi ortaya çıkmaktadır. G-6-P, glukoz oluşturmadığından, artan glikolitik akış vardır ve glukoz hidrolize edilemeyen ve glikolitik yolda daha fazla metabolize olan G-6-P fazlalığının bir sonucu olarak laktik asidoz (hiperventilasyonla birlikte veya hiperventilasyon olmadan), hiperürisemi ve hiperlipidemi gibi ikincil metabolik düzensizlikler gelişebilmektedir. Bu süreç, ekzojen glukoz temini başarısız olur olmaz, hormonal uyarı altında yoğunlaşır. Galaktoz, fruktoz ve gliserol gibi substratların glukoz metabolize olması için karaciğer G-6-Paz'a ihtiyacı vardır. Sonuç olarak sükröz ve laktöz alımı, kan glukoz konsantrasyonunda minimum veya minimum değişiklik ile hiperlaktatemi meydana gelir. Trigliseridler kolesterolden daha belirgin şekilde yükselir ve tedavi edilmeyen hastaların serumu, artan trigliseritlerden kaynaklanan hiperlipidemi nedeniyle sütlü bir görünüme sahip olur. Artan trigliserit ve kolesterol konsantrasyonları, artan sayıda VLDL-K ve LDL-K partikülü ile yansıtılırken, HDL-K partikülleri azalır. Trigliseritlerin birikmesi nedeniyle VLDL-K partiküllerinin boyutu da artar (Smit ve ark., 2006). Hiperlipidemi, hem asetil-koenzim A'nın (CoA) fazlalığından malonilCoA yoluyla artan sentezin hem de azalmış serum lipid klirensinin bir sonucudur. Azalan plazma klirensi, dolaşımdaki lipoproteinlerin alımının ve bozulmuş lipolizinin bir sonucu olarak ortaya çıkar. Aşırı asetil-CoA varlığı, yağ asitlerinin keton oluşturmak üzere oksidasyonundan ziyade lipid sentezini destekleyen artan malonil-CoA konsantrasyonlarına yol açtığından açlık sırasında alternatif bir yakıt olan vücut keton üretimi azalır. Hiperürisemi ise, atılım için laktat ile rekabet nedeniyle renal klirensin azalması ve adenin nükleotidlerinin ürik aside artan parçalanmasından kaynaklanır (Macdonald ve ark., 2020).

Klinik bulgular yenidoğan döneminde ortaya çıkabilir, ancak daha tipik olarak bebeklik döneminde, özellikle gece boyunca, aç kalma sürelerinin uzatıldığı 4-6 ay arasında ortaya çıkmaktadır. Öğünlerin gecikmesi veya geçirilen herhangi bir hastalığın sebep olduğu iştah ve besin tüketiminin azalması gibi basit sebeplerle de açığa çıkabilmektedir. Ortaya çıkan hızlı indüklenen hipoglisemik atak, nöbetlere ve laktik asidoza neden olabilir. Abdominal obezite, yuvarlak taş bebek yüzü, hipotrofik kaslar, esas olarak karaciğerin yağ infiltrasyonuna bağlı hepatomegali ve bunun neden olduğu çıkıntılı bir karın, büyüme geriliği, trombosit disfonksiyonu nedeniyle morarma ve kanamaya eğilim (özellikle burun kanamaları) en belirgin klinik bulgulardır. Böbrekler genellikle orta derecede büyümüştür. Dalak GDH Ia'da normal kalır ancak GDH Ib'li hastaların çoğunda büyümüştür. Ciddi hipertrigliseridemili hastalarda deri ksantomaları, hiperürisemili hastalarda gut artriti görülür. Hastalar ayrıca ishal veya gevşek dışkı ataklarından muzdarip olabilmektedir. Bu özellikler tedavi edilen hastalarda da görülebilir, ancak genellikle daha az orandadır. Ek olarak tip Ib'de, tekrarlayan bakteriyel enfeksiyonlara, oral ve bağırsak mukozal ülserasyonlara ve histopatolojik olarak Crohn hastalığına benzer bir kronik inflamatuvar bağırsak hastalığına (İBH) duyarlılığı artıran kronik nötropeni ve bozulmuş nötrofil işlevi vardır. Nötropenin, olgun nötrofillerin artan apoptozisi ve nötrofillerin kandan iltihaplı dokulara hareketi nedeniyle oluştuğu kabul edilmektedir. (Macdonald ve ark., 2020)

### **1.1.5. Glikojen Depo Hastalığı Tip III**

Glikojenden glukoz salınımı, hem fosforilazın hem de glikojen dal koparıcı enzimin (GDE) (glycogen debranching enzyme) aktivitesini gerektirir. Bu enzim hem glukozidaz hem de transferaz aktivitesine sahiptir; terminal glukoz moleküllerinin  $\alpha$ -1,4 glukoz bağlarını parçalar ve daha sonra dallanma noktasını parçalamak için  $\alpha$ -1,6 bağınyı koparır. Glikojenin, limit dekstrin olarak bilinen anormal derecede kompakt bir yapı şeklinde depolanmasını sağlar. Cori veya Forbes hastalığı olarak da bilinen glikojen depo hastalığı tip III (GDH III), bu enzimin eksikliğine bağlı otozomal resesif bir hastalıktır. Glikojen depo hastalığı Tip III hastalarının çoğunda

karaciğer, kas, kalp, lökositler ve kültürlü fibroblastlarda GDE aktivitesinin yetersiz olduğu genel bir kusur vardır ve hem hepatik hem de miyopatik semptomları ve sıklıkla kardiyomiyopatiyi içeren bir sendroma sahiptir. Eksik GDE'nin doku ekspresyonundaki farklılıklar, GDH III'ün çeşitli alt tiplerini oluşturur. Karaciğer, iskelet kası ve kalpte enzim eksikliğinin neden olduğu GDH IIIa vakaların yaklaşık %85'ini, sadece karaciğerdeki eksikliğinin neden olduğu GDH IIIb vakaların yaklaşık %15'ini oluşturmaktadır. Glukozidaz aktivitesinin (GDH IIIc) veya transferaz aktivitesinin (GDH IIId) seçici eksikliğinden kaynaklanan alt gruplar çok nadirdir (Smit ve ark., 2006).

Glikojen dallanma çözücü enzimin eksikliğinde kısıtlı da olsa glikojenden glukoz salınımı mümkün olduğundan ve glukoneogenezde herhangi bir kusur olmadığından, hipoglisemi genellikle GDH I'dekinden daha az şiddetlidir ve laktik asidoz gelişmez. Glikoliz normal olarak ilerler. GDH III, bebeklik ve erken çocukluk döneminde (genellikle 18 aydan önce) açlık intoleransı, şiddetli hepatomegali (hem glikojen hem de yağ birikimi nedeniyle) ve belirgin yüksek karaciğer transaminazları, hiperlipidemi (trigliseritler ve kolesterol), ketotik hipoglisemi ve gelişme geriliği gibi ağırlıklı olarak karaciğer ile ilgili özelliklerle kendini gösterir (Macdonald ve ark., 2020). Bununla birlikte hipertrigliserideminin yaşla birlikte düzeldiğini gösteren çalışmalar mevcuttur (Bernier ve ark., 2008). Yüksek serum kreatin kinaz (CK) ve aldolaz seviyeleri kas tutulumunu düşündürür ve bu değerlerin normal aralıkta olması gelecekteki miyopati gelişimine engel değildir (Laforêt ve ark., 2012).

#### **1.1.6. Glikojen Depo Hastalığı Tip IV**

Glikojen depo hastalığı tip IV veya Andersen Hastalığı, dallanma enzim eksikliğinden kaynaklanan otozomal resesif bir hastalıktır. Enzim eksikliği daha az dallanma noktasına ve daha uzun dış zincirlere sahip amilopektin benzeri bir kompakt glikojen molekülünün oluşumuyla sonuçlanır. Bu anormal glikojen,

karaciğer, kas, kalp, sinir sistemi ve deri dahil olmak üzere çeşitli organlarda değişen derecelerde birikir. Klasik GDH IV formuna sahip hastalar, yaşamın erken dönemlerinde ilerleyici karaciğer hastalığı geliştirir. GDH IV'ün ilerleyici olmayan hepatik varyantı daha az sıklıkta görülür ve bu hastalar genellikle yetişkinliğe kadar hayatta kalır. GDH IV'ün nadir görülen nöromusküler formları vardır (Smit ve ark., 2006).

Hastalar doğumda normaldir ve genellikle erken çocukluk döneminde hepatomegali, gelişme geriliği ve karaciğer sirozu ile ortaya çıkar. Siroz ilerleyicidir ve portal hipertansiyon, asit ve özofagus varislerine neden olur. Bazı hastalarda hepatosellüler karsinom da gelişebilir. Şiddetli ilerleyici karaciğer yetmezliği nedeni ile karaciğer nakli planlanır. Karaciğer nakli yapılmadığında hastalar genellikle 4-5 yaşlarında iken kaybedilir (Laforêt ve ark., 2012).

### **1.1.7.Glikojen Depo Hastalığı Tip VI**

Glikojen depo hastalığı tip VI veya Hers hastalığı, hepatik glikojen fosforilaz eksikliğinden kaynaklanan otozomal resesif bir hastalıktır. Fosforilaz, glikojen oluşturan glukoz-1-fosfattan terminal glukozil birimlerinin salınmasını ve fosforilasyonunu katalize eder. Açlık durumunda hipoglisemili veya hipoglisemisiz ketozis meydana gelebilir. Hipoglisemiye eğilim GDH Tip I veya GDH Tip III'te görüldüğü kadar şiddetli değildir ve genellikle sadece bebeklik döneminde uzun süreli açlıktan sonra ortaya çıkar. Plazma lipidlerinde yükseklik görülebilir ancak ürik asit ve laktik asit normaldir. Daha şiddetli varyantları olanlarda tekrarlayan hipoglisemi ve tokluk laktik asidoz meydana gelebilir (Walter ve ark., 2016).

Erken çocukluk döneminde abdominal distansiyon, hepatomegali (artan karaciğer glikojen depolaması nedeniyle) ve büyüme geriliği ile kendini gösterir. Hepatomegali yaşla birlikte azalır ve genellikle ergenlik döneminde kaybolur.

Büyüme de genellikle ergenlikten sonra normalleşir. Hafif hipotoni, gecikmiş motor gelişimi, kas güçsüzlüğü ve kramplar gibi semptomlarla birlikte bazı kas veya merkezi sinir sistemi tutulumu olabilir (Macdonald ve ark., 2020).

### **1.1.8. Glikojen Depo Hastalığı Tip IX**

Glikojen depo hastalığı tip IX, hepatik glikojen fosforilaz kinaz eksikliğinden kaynaklanır. Eksiklik karaciğerde veya kasta olabilir. Glikojenin parçalanması, hem karaciğerde hem de kasta fosforilazın aktivasyonu ile sonuçlanan bir dizi reaksiyon tarafından kontrol edilir. Bu kaskad, adenilat siklaz ve fosforilaz kinaz enzimlerini içerir. Fosforilaz kinaz,  $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\gamma$  ve  $\delta$  olmak üzere dört alt birimden oluşan bir dekaheksamerik proteindir.  $\alpha$  ve  $\beta$  alt birimleri düzenleyici,  $\gamma$  alt birimi katalitik ve  $\delta$  alt birimi bir kalmodulindir ve enzime kalsiyum duyarlılığı verir. Glikojenoliz için hormonal aktive edici sinyaller, karaciğer için glukagon ve kas için adrenalindir. Glukagon ve adrenalin, ATP'yi cAMP'ye dönüştüren ve cAMP'ye bağlı protein kinazın düzenleyici alt birimi ile etkileşime giren membrana bağlı adenilat siklazı aktive ederek fosforilaz kinazın fosforilasyonuna neden olur. Sonuç olarak, bu aktive edilmiş fosforilaz kinaz, glikojen fosforilazı aktif konformasyonuna dönüştürür. GDH tip IX'da fosforilaz kinaz eksikliği, glikojen fosforilaz aktivasyonunu önler, böylece glikojenoliz ile glukoz üretimini sınırlar. Ancak glukoneogenez yoluyla glukoz hala üretilebilmektedir (Smit ve ark., 2006).

Ana klinik semptomlar glikojen depolanmasına bağlı hepatomegali, büyüme geriliği, karaciğer transaminazlarında yükselme, hiperkolesterolemi ve hipertrigliseridemidir. Hipoglisemi genellikle hafif olmakla birlikte, uzun süreli açlık veya enfeksiyondan sonra ortaya çıkar ve bazılarında özellikle GDH tip IXc'de (gama), GDH tip I veya GDH tip III'de görüldüğü gibi şiddetli hipoglisemi ve ketozis görülebilir. Karaciğerde yoğun glikojen birikimi vardır. Genç erişkinlerde egzersiz intoleransı, kramplar ve tekrarlayan miyoglobinüri görülebilmektedir Klinik seyir

genellikle iyi huyludur. Klinik ve biyokimyasal anormallikler artan yaşla birlikte kaybolur ve ergenlikten sonra çoğu hasta asemptomatiktir (Walter ve ark., 2016).

### **1.1.9. Glikojen Depo Hastalığı Tip 0**

Glikojen depo hastalığı tip 0, glikojen sentezinin anahtar enzimi olan glikojen sentaz eksikliğinden kaynaklanan otozomal resesif bir hastalıktır. Glikojen sentaz, glukoz-1-fosfattan glikojen yapımda görevlidir ve eksikliğinde glikojen sentez edilemez. Açlık dönemlerinde glikojenoliz yoluyla glukoz üretimi için glikojen kullanılabilirliğini ve hastaların karaciğer glikojen konsantrasyonu azalır. Glukoz-1-fosfat, laktat tepkimesine girer ve bu da açlık hipoglisemisine neden olur. Bu ketonemi, düşük kan laktat konsantrasyonları ve hafif hiperlipidemi ile ilişkilidir. Post-prandiyal olarak, genellikle hiperglisemi ve yüksek kan laktatı ile birlikte karakteristik bir tersine çevrilmiş metabolik profil vardır (Walter ve ark., 2016).

Tip 0'ın ilk belirtisi bebeklik veya erken çocukluk döneminde ortaya çıkan açlık hipoglisemisidir. Bununla birlikte, önemli hipoglisemiye rağmen, yüksek kan keton seviyeleri beyin enerji metabolizması için alternatif bir yakıt sağlayabileceğinden, bazı hastalar nispeten asemptomatik olabilir. Steatoz sık olmasına rağmen karaciğerin boyutu normaldir. Bazı vakalarda ise tekrarlayan hipoglisemi nörolojik semptomlara yol açabilir. Sabah kahvaltıdan önce kronik olarak meydana gelen bu hipoglisemi periyotlarının gelişimsel gecikme ile ilişkili olduğu düşünülmektedir. Gelişimsel gecikme vakaların sadece %22'sinde tanımlanmıştır (Macdonald ve ark., 2020). Bazı vakalarda, hipogliseminin önlenmesi için uygulanan beslenme tedavisi büyüme geriliğinde düzelme sağlamıştır (Smit ve ark., 2006).

### **1.1.10. Glikojen Depo Hastalığı Tip XI (Fanconi Bickel Sendromu)**

Fanconi-Bickel Sendromu (FBS), SLC2A2 genindeki homozigot ya da birleşik heterozigot mutasyonlara bağlı olarak nadir görülen ve otozomal resesif kalıtılan bir doğumsal metabolizma hastalığıdır. Bu mutasyonlar, glukoz transport proteini 2 (GLUT2) defektine neden olmaktadır. Glukoz transport proteini 2, pankreas adacık hücrelerinde, ince bağırsak epitelyal ve proksimal kıvrımlı renal tübüler hücrelerin bazolateral tarafında ve hepatositlerde eksprese edilen kolaylaştırılmış difüzyon ile glukoz (ve galaktoz) taşıyan bir membran proteindir. Glukoz transport proteini 2 eksikliği, GLUT 2'nin bağırsak glukoz alımı, glukozun renal reabsorpsiyonu, pankreasta glukoz algılaması, hepatik alım ve glukoz (ve galaktoz) salınımına dahil olması nedeniyle glukoz homeostazını etkiler (Smit ve ark., 2006).

Glukoz transport proteini 2 aracılı glukoz akışındaki bozulma, karaciğer ve renal tübüllerde anormal glikojen birikimine bağlı olarak glukoz ve galaktoz kullanımında bozulmaya ve çoklu filtrelenmiş çözünen maddelerin yeniden emilimindeki bozulmaya bağlı olarak proksimal renal tübüler disfonksiyona yol açar. Açlık hipoglisemi, metabolik asidoz, glukozüri, raşitizm ve aminoasidüri en yaygın bulgulardır. Hastalarındaki klinik özellikler arasında boy kısalığı, gelişme geriliği, hepatomegali, poliüri, proksimal renal tübüler disfonksiyon ve osteoporoz yer almaktadır (Sharari ve ark., 2020). Normoglisemiyi sürdürmek ve ketozu önlemek için açlık toleransının değerlendirilmesi ve uygun beslenme tedavisinin sağlanması; su ve elektrolit, plazma kalsiyum, D vitamini ve fosfat durumunun değerlendirilmesi tedavinin temel prensipleridir (Macdonald ve ark., 2020).

### **1.2. Glikojen Depo Hastalığında Tıbbi Beslenme Tedavisi**

Tıbbi beslenme tedavisi son 50 yıldır glikojen depo hastaları için birincil tedavi olarak kullanılmaktadır. Tıbbi beslenme tedavisi ile klinik bulguların en aza indirilmesi ve hastanın yaşam kalitesinin artırılması hedeflenmektedir (Ross ve ark., 2020). Sürekli bir glukoz kaynağı sağlayarak hipoglisemiyi önlemek,

normoglisemi (glukoz >4 mmol/L [70 mg/dL]) sürdürmek, ikincil metabolik bozuklukları engellemek, normal büyüme ve gelişimin devam etmesi ile yeterli ve dengeli beslenmesinin sağlanması tedavinin ana amaçlarıdır (Laforêt ve ark., 2012).

Glikojen depo hastalığı tıbbi beslenme tedavisi, başlangıçta gündüz ve gece boyunca karbonhidratla zenginleştirilmiş sık öğünlerden oluşuyordu. Metabolik kontrollerin sağlanması için 1974'te, alternatif bir yol olarak nazogastrik tüp aracılığı ile sürekli besleme kullanılmaya başlanmıştır. Ayrıca bu yöntem hem hastaların hem de ebeveynlerin gece boyunca uyumasına imkan verdiği için yaşam kalitesinin artmasını sağlamıştır (Burr ve ark., 1974). Sürekli gece gastrik besleme uygulaması küçük bebeklerde de önerilmektedir. İçerik olarak glukoz/glukoz polimer çözeltisi ya da maltodekstrin ile zenginleştirilmiş bir formül uygundur. Sürekli gece gastrik besleme uygulamasına son yemek öğününden 1 saat sonra başlanmalıdır ve kesilmesini takiben sabah erken saatlerde hipoglisemi oluşma ihtimaline karşı gece beslenmesi durduktan 15-30 dakika içinde bir öğün verilmelidir. Sürekli gece gastrik beslenme, nazogastrik tüp kullanılarak veya gastrostomi ile verilebilir. Akış hızını doğru bir şekilde kontrol eden ve sistemdeki kusurları uyarıcı alarmları olan bir besleme pompası kullanılması tavsiye edilir. Ebeveynlere teknik ve tıbbi ayrıntıların titiz bir şekilde açıklandığı kapsamlı bir eğitim verilmesi önemlidir (Smit ve ark., 2006).

Çiğ mısır nişastası ise, 1982 yılında farklı bir tedavi seçeneği olarak kullanılmaya başlanmıştır (Chen ve ark., 1984). Nişasta, glukoz polimerlerinin bitkilerdeki depo şeklidir ve insan beslenmesinde önemli bir karbonhidrat kaynağı olarak yer almaktadır. Nişasta,  $\alpha$ -1-4-glikosidik bağlarla bağlanan düz zincir yapısındaki amiloz denilen glukoz moleküllerinin yanı sıra  $\alpha$ -1-6 glikosidik bağlar tarafından oluşturulan dallı zincirli yapıdaki amilopektinden oluşmaktadır. Amiloz neredeyse tamamen lineer 1,4 bağlardan oluşurken, amilopektin hem lineer zincirlerden hem de dallı 1,6 glikosidik bağlardan oluşmaktadır. Nişasta molekülünün %15-20'si amiloz geri kalan kısmı ise amilopektindir. (Raigond ve ark., 2015). Farklı bitki türleri, depolanmış nişasta olarak belirli oranlarda amilopektin ve amiloz içerir, bu da türe özgü nişasta türlerinin oluşmasını

sağlamaktadır (Topping ve Clifton, 2001). Diyet karbonhidratlarının sınıflandırılması kimyasal ve fizyolojik özelliklere dayanmaktadır. Enzimlerin etkisi, sindirim hızı ve derecesine göre nişastalar, hızlı sindirilebilir nişasta, yavaş sindirilebilir nişasta ve dirençli nişasta olarak üç türe ayrılabilir. Bu üç tür nişasta, ince bağırsakta sindirim için geçen süre bakımından farklılık gösterir (Englyst ve ark., 1992). Hızlı sindirilebilir nişasta; 'enzimatik sindirim yoluyla yaklaşık 20 dakika içinde glukoz moleküllerine dönüştürülen bir nişasta türü' olarak tanımlanır. Hızlı sindirilebilir nişasta tüketilen besinlerde yüksek oranlarda mevcutsa, hızla kana glukoz salacak, kan şekerini ve insülin yanıtını yükseltecektir. (Englyst ve ark., 1999). Bu gruba nişasta oranı yüksek taze pişmiş yemek ve haşlanmış sıcak patates, örnek verilebilir (Raigond ve ark., 2015). Yavaş sindirilebilir nişasta; '120 dakikalık enzimatik sindirimden sonra glukozla dönüştürülen bir nişasta türü' olarak tanımlanır. Yavaş sindirilebilir nişasta temelde fiziksel olarak erişilemeyen amorf bir nişastadır. Nişastaların nemli ısıda besin işleme/pişirme sırasında jelatinleşmesi, doğal tahıl nişastalarının yavaş sindirim özelliğini azaltmaktadır (Zhang ve ark., 2006). Yavaş sindirilebilir nişastadan zengin besinler metabolik sendrom, diyabet ve kardiyovasküler hastalıkların oluşumunu geciktirici özellikleriyle sağlık yararlarına sahiptir (Giugliano ve ark., 2006). Pişmiş soğumuş nişastalı besin, baklagiller ve muz bu gruba örnek olarak verilebilir (Raigond ve ark., 2015).

Nişastanın direnci, içeriğindeki amiloz ve amilopektin oranından etkilenir. Amiloz yavaş sindirilirken, amilopektinin sindirimi retrogradasyondan sonra hızlıdır. Nişasta, gastrointestinal sistemde amilolitik enzimlerin aktivitesi ile hidrolize edilir ve hidroliz ürünü, yani glukoz ince bağırsakta sindirilir ve emilir. Dirençli nişasta ise tüketildikten sonra 120 dakika içinde ince bağırsakta glukozla hidrolize edilmez, ancak kolonda fermente edilir. Dirençli nişasta,  $\alpha$ -1,4 D-glukanın lineer bir molekülüdür ve esas olarak retrograd amilozdan türetilir. Genel olarak, granül nişastanın dirençli nişasta içeriği, o nişastanın amiloz seviyesi ile pozitif olarak ilişkilidir (Sang ve ark., 2008). Baklagiller, tahıl taneleri, olgunlaşmamış muz, pişirilmiş ve soğutulmuş makarna örnek olarak verilebilir (Türker ve Savlak, 2015). Kompleks karbonhidratlar olarak adlandırılan bu besinler sindiriminin yavaş sürmesi, kan şekerini aniden yükseltmemesi ve uzun süre düşmesini engellediği için GDH

beslenme tedavisinde çok önemlidir (Laforêt ve ark., 2012). Çiğ mısır nişastası da dirençli nişasta formundadır ve sindirimi uzun sürdüğü için hem hipogliseminin önlenmesinde hem de öğünler arasındaki sürenin uzamasında önemlidir. Çiğ mısır nişastası kullanımına 6 aylıktan başlanabilir, ancak pankreas amilaz eksikliği nedeniyle 1 yaşına kadar kolay tolere edilemez. Bağırsak şişkinliği, gaz, mide bulantısı, gevşek dışkı ve ishal gibi yan etkileri önlemek için başlangıç dozu 0,25 g/kg olmalı ve yavaş yavaş artırılmalıdır. 6-8 aylıktan sonra, öğünler arasında 1,25 ila 2,5 g/kg olarak verilebilir. Çiğ mısır nişastası su içinde 1:2 nişasta/su oranında karıştırılarak verilebilir. Çiğ mısır nişastası gece boyunca kullanılıyorsa, insülin salınımını önlemek için herhangi bir glukoz kaynağı eklenmemeli ve izin verilen açlık süresini tespit etmek için tolerans test edilmelidir. Mısır nişastası, verilmesi planlanan karbonhidrat enerjisinin bir parçası olarak hesaplanmalıdır. Ham mısır nişastasının, tüpün katılaşması ve tıkanması nedeniyle intragastrik infüzyonlarda kullanılması önerilmez. Ayrıca normoglisemi süresini uzatan ticari uzatılmış salımlı mısır nişastası preparatları da mevcuttur. Uygun şekilde kullanıldığında mısır nişastası takviyesinin obezite ile ilişkili olmadığı görülmüştür (Laforêt ve ark., 2012).

Kan şekeri konsantrasyonlarının korunması için gece boyunca sürekli besleme yöntemleri de çiğ mısır nişastası da tercih edilebilir. Her iki yöntem de başarılı bir şekilde kullanılabilir, ancak tedavinin herhangi bir şekilde kesintiye uğraması hızlı şiddetli hipoglisemi, nöbet ve hatta ölüme sonuçlanabileceğinden dikkatli olunmalıdır (Laforêt ve ark., 2012).

### **1.2.1. Glikojen Depo Hastalığı Tip I Tıbbi Beslenme Tedavisi**

Glikojen depo hastalığında tıbbi beslenme tedavisinin temel hedefi sık öğün tüketimiyle kan glukozunu normal aralıkta tutmak ve anormal kan glukozunun neden olabileceği bulguları önlemektir (Laforêt ve ark., 2012). Beslenme tedavisi çocuğun yaşına göre alması gereken makro ve mikro besin öğelerinin tüketilmesini sağlayacak şekilde planlanmalıdır. Bununla birlikte, pratikte bu hastaların günlük

olarak önerilen enerji, karbonhidrat, protein, yağ ve sıvı miktarı gereksinimleri için Çizelge 1.2' deki değerler kullanılmaktadır (Acosta ve Yannicelli, 2001)..

**Çizelge 1.2.** Glikojen depo hastalığı olan tip I, bebek, çocuk ve yetişkinler için önerilen günlük enerji, karbonhidrat, protein, yağ ve sıvı miktarları

Yaş	Enerji (kkal/kg)	Yağ (Enerji %)	Protein (Enerji %)	Karbonhidrat (Enerji %)	Sıvı (mL/kg)
<b>Bebekler (ay)</b>					
0-3	120 (145-95)	25-35	10-15	60-70	150 - 125
3-6	115 (145-95)	25-35	10-15	60-70	160 - 130
6-9	110 (135-80)	25-35	10-15	60-70	145 - 125
9-12	105 (135-80)	25-35	10-15	60-70	135 - 120
<b>Erkek ve Kız (yıl)</b>					
1-4	1300 (900-1800)	25-35	10-15	60-70	900 - 1800
4-6	1700 (1300-2300)	25-35	10-15	60-70	1300 - 2300
7-11	2400 (1650-3300)	25-35	10-15	60-70	1650 - 3300
<b>Kadın (yıl)</b>					
11-15	2200 (1500-3000)	25-35	10-15	60-70	1500 - 3000
15-19	2100 (1200-3000)	25-35	10-15	60-70	1200 - 3000
>19	2100 (1400-2500)	25-35	10-15	60-70	1400 - 2500
<b>Erkek (yıl)</b>					
11-15	2700 (2000-3700)	25-35	10-15	60-70	2000 - 3700
15-19	2800 (2100-3900)	25-35	10-15	60-70	2100 - 3900
>19	2900 (2000-3300)	25-35	10-15	60-70	2000 - 3300

Toplam enerji alımının %65-75'si gündüz beslenmelerinden, %25-35'i gece infüzyonu olarak verilmelidir. Günlük enerji alımı, bebek ve çocuklarda normal ağırlık kazanımını desteklemek, yetişkinlerde normal boya göre ağırlığı korumak için yeterli olmalıdır. Fazla enerji alımı obezite ve hipertrigliserolemiye neden olabileceğinden önerilmemektedir (Acosta ve Yannicelli, 2001).

Bebeklik döneminde, normoglisemiye sağlamak için her 1.5-3 saatte bir maltodekstrin ile zenginleştirilebilen laktoz içermeyen mamalarla sık sık beslenmelidir. Pek çok avantajı (duygusal, bileşim, pratiklik) nedeniyle anne sütü, yüksek miktarda laktoz içermesine rağmen kontrendike değildir. Ancak yetersiz büyüme, artan hepatomegali, hipoglisemi veya hiperlaktatemi takibine göre, kısmen veya tamamen laktozsuz beslemeye geçmek gerekebilmektedir. Dördüncü aydan sonra yemekler %6'ya kadar pirinç unu ile karıştırılabilir. Daha sonra buğday ürünleri de kullanılabilir. Ek beslenmeye, laktoz ve fruktozun sınırlamaları dikkate alınarak, her zamanki gibi 6 aylıkken başlanılabilir (Rake ve ark., 2002). Nazogastrik veya gastrostomi tüpü aracılığıyla sürekli gece beslemeleri de kullanılabilir. Gastrostomi, İBH ve lokal enfeksiyon riski nedeniyle GDH Ib hastalarında kontrendikedir (Laforêt ve ark., 2012).

Fruktoz, sakkaroz ve laktoz, bu karbonhidratların karaciğer tarafından metabolize edilerek glikojen birikimine veya ürik asit, trigliserit ve laktat üretimine yol açtığı için tüketimleri kısıtlanmalıdır. Glikojen depo hastalığı beslenme tedavisinde izin verilen verilen fruktoz miktarı için henüz net bir tanım bulunmamaktadır. Bazı hastalar tarafından çok küçük miktarlar tolere edilebilir. Bu konudaki görüşler galaktoz ve fruktozun diyetten çıkarılması yönündedir. Bu kısıtlamada yaşa göre serbestlikler olabilmektedir. Diyetteki laktoz miktarı 23 g/gün olarak sınırlandırılmalıdır (Acosta ve Yannicelli, 2001).

Çoklu doymamış yağ asitlerinin diyete dahil edilmesine dikkat edilmelidir. Toplam enerjinin minimum %3'ünü linoleik asit, minimum %1'ini  $\alpha$ -linolenik asit oluşturmalıdır. Das ve ark.,'nın (2010) glikojen depo hastalığı tip I'de orta zincirli yağ asitlerinin metabolik kontrol ve büyüme üzerindeki etkisi üzerine yaptıkları çalışmada; orta zincirli yağ asidi takviyesinin büyüme ve metabolik kontrol belirteçlerini üzerinde olumlu etkiye sahip olduğunu saptamışlardır. Günlük kolesterol tüketimi 300 mg'dan az olmalıdır (Laforêt ve ark., 2012).

Protein alımı genel önerileri karşılamalıdır. Aşırı protein alımı hiperürisemiye şiddetlendirebileceğinden önerilmemektedir (Laforêt ve ark., 2012).

Günlük sıvı gereksinmesi bebeklerde 1,5 mL/kkal; çocuk ve yetişkinlerde 1,0 mL/kkal'dir. Eşlik eden ateşe bağlı olarak gereksinimler önerilenden daha yüksek olabilir (Acosta ve Yannicelli, 2001).

Kısıtlayıcı bir beslenme tedavisi olması nedeniyle hastalarda vitamin ve mineral eksiklikleri gelişmesine yol açmaktadır. Sınırlı süt ürünleri tüketimi nedeniyle kalsiyum ve D vitaminine, artan karbonhidrat metabolizması için yeterli miktarda B<sub>1</sub> vitaminine özel önem verilmelidir (Laforêt ve ark., 2012).

### **1.2.2. Glikojen Depo Hastalığı Tip III Tıbbi Beslenme Tedavisi**

Önerilen enerji miktarı ve besin ögesi gereksinimleri Tip I'deki gibidir. Bebeklik döneminde normogliseminin sürdürülmesi için her 3-4 saatte bir besleme önerilmektedir. Hipoglisemi var ise daha yüksek karbonhidrat içerikli bir beslenme tedavisi, gündüz 2-3 saatlik aralarla sık besleme ve gece boyunca sürekli tüp beslemesi ile yönetilir. Emzirme ile ilgili bir kısıtlama yoktur. Laktoz ve fruktoz kullanılabilirdiğinden özel formüller gerekli değildir, ancak glikojenin aşırı depolanmasını önlemek için kişiye özel miktarlarla sınırlandırılmalıdır. Çiğ mısır nişastası yaklaşık 1-2 yaş arasında başlanır. Başlangıçta günde 3-4 kez 1 g/kg çiğ mısır nişastası kullanılır. Kan şekeri ve ketonların izlenmesi, beslenme tedavisinin kontrolünün ve titrasyon tedavisinin optimize edilmesine yardımcı olur. Aşırı miktarda basit şekerler ve mısır nişastası, hepatomegali ve kardiyomiyopatinin kötüleşmesine neden olabileceğinden kaçınılmalıdır (Laforêt ve ark., 2012). Komplikasyonları önlemeye yardımcı olmak için yüksek proteinli, yüksek yağlı ve yüksek karbonhidrat örüntüsüne sahip çeşitli beslenme tedavileri denenmekle birlikte, henüz optimal makro besin oranı tanımlanmış değildir. Böbrek fonksiyon bozukluğu olmadığı için hem miyopatinin önlenmesi hem de glukozu alternatif bir enerji kaynağı olması nedeni ile karaciğerde glikojen birikimini azaltması nedeni ile diyet protein alımı artırılabilir. Ancak tip IIIa hastalarında kardiyak belirtilerin ve

kas miyopatisinin tedavisinde ya da başlangıcını geciktirmede yüksek proteinli bir diyetin yüksek karbonhidratlı beslenme tedavisinden daha faydalı olup olmadığı henüz net değildir ve hem tüketilebilirlik hem de erişilebilirlik ailesel faktörlere bağlı olarak değişkenlik göstermektedir. Bu nedenle beslenme tedavisinin çocuğun spesifik klinik özelliklerine göre bireysel olarak uyarlanması önerilmektedir (Macdonald ve ark., 2020).

### **1.2.3. Glikojen Depo Hastalığı Tip IV Tıbbi Beslenme Tedavisi**

Glikojen Depo Hastalığı Tip IV için özel bir beslenme tedavisi veya farmakolojik tedavi yoktur. Karaciğer transplantasyonu, klasik ilerleyici karaciğer hastalığı olanlar için şu anda tek etkili terapötik yaklaşımdır (Matern ve ark., 1999). Hipoglisemisi olan hastalar için mısır nişastası kullanılmaktadır. Nakil gerçekleşene kadar GDH Tip III'e benzer beslenme tedavisi hastanın genel durumunu iyileştirecektir (Laforêt ve ark., 2012).

### **1.2.4. Glikojen Depo Hastalığı Tip VI Tıbbi Beslenme Tedavisi**

Genellikle özel bir beslenme tedavisi gerektirmez ancak açlık toleransına bağlı olarak kompleks karbonhidratlardan zengin, protein içeriği yeterli, düzenli öğünlerden oluşan bir beslenme tedavisi önerilir. Ayrıca hipoglisemi veya ketonemiye önlemek için geceleri 1,5-2 g/kg çığ mısır nişastası ya da yatmadan önce bir ara öğün faydalı olabilir. Hem lipoliz,  $\beta$ -oksidasyon ve ketogenez kullanımına bağlı hiperketoza neden olabileceğinden yetersiz beslenmeden hem de aşırı karaciğer glikojen depolaması ve periferik vücut yağ depolaması ile sonuçlanabileceğinden fazla enerji tüketiminden kaçınmak önemlidir (Macdonald ve ark., 2020).

### **1.2.5. Glikojen Depo Hastalığı Tip IX Tıbbi Beslenme Tedavisi**

Hepatik formun tedavisi semptomatiktir ve yüksek karbonhidratlı ve mısır nişastası içeren bir beslenme tedavisi ve sık beslenme yoluyla hipogliseminin önlenmesinden oluşur. Günlük protein alımı, glukoneogenez substratı sağlamak, karbonhidratlara olan bağımlılığı ve dolayısıyla glikojen depolanmasını azaltmada avantajlı olabileceği için enerjinin %15-20'sine yükseltilebilir (Walter ve ark., 2016). Şiddetli GDH tip IXc (gama) formuna sahip bazı vakalarda, şiddetli gece hipoglisemisi ve daha kısa açlık toleransı olabilir. Normoglisemiyi sürdürmek, açlık ketozunu önlemek ve büyümeyi iyileştirmek için GDH tip I ve tip III'de olduğu gibi gece boyunca sürekli tüp beslemeli daha yoğun bir beslenme tedavisi ya da gündüz ve gece 1-2 doz bir protein kaynağı ile (glukoneogenez işlevsel olduğu için) birlikte çığ mısır nişastası tüketimi önerilebilir (Macdonald ve ark., 2020).

### **1.2.6. Glikojen Depo Hastalığı Tip 0 Tıbbi Beslenme Tedavisi**

Basit karbonhidratlar, kan şekeri ve kan laktatında önemli bir artışa neden olabileceğinden; şekerlemeler, kekler, tatlı bisküviler, meyve suyu ve şekerli içecekler gibi yüksek oranda rafine edilmiş karbonhidrat tüketimi normogliseminin sürdürülmesi için sınırlandırılmalıdır. Yavaş glukoz salınımı sağlamak için düşük glisemik indeksli kompleks karbonhidrat ve glukoneogeneze substrat sağlamak üzere yüksek protein içeren, düzenli öğünlerden oluşan bir beslenme tedavisi uygulanmalıdır. Yatmadan önce verilen çığ mısır nişastası (1-1,5 g/kg), sabah hipoglisemisini ve ketozisi önler. Gündüz hipoglisemi geliştirme eğiliminde olan vakalar için her 3-4 saatte bir öğün planlanması ya da özellikle aktif olan çocuk ve yetişkinlerde küçük dozda çığ mısır nişastası kullanımı faydalı olabilir. Normogliseminin sağlanamadığı ve çığ mısır nişastasının tolere edilemediği durumlarda gece boyunca sürekli beslenme uygulanabilir (Macdonald ve ark., 2020).

### **1.2.7. Glikojen Depo Hastalığı Tip XI (Fanconi Bickel Sendromu) Tıbbi Beslenme Tedavisi**

Fanconi Bickel Sendromu'nun yönetimi semptomatik tedaviye dayanmaktadır. Kan şekeri regülasyonu, kompleks karbonhidratlardan zengin bir tıbbi beslenme tedavisi, çığ mısır nişastası ve gerekli durumlarda gece boyunca sürekli beslenme uygulamaları ile yönetilmektedir. Tek seferde fazla miktarda glukoz ve galaktoz tüketimi (sükroz ve laktozdan sağlananlar dahil) en aza indirilmelidir. Aminoasidüriyi kompanse etmek için protein alımı artırılmalıdır. Glukoz ve galaktoz kısıtlanması için öneriler kesin olmamakla birlikte kısıtlanması daha doğrudur (Chen ve Weinstein, 2016). Fruktoz, enterositin hem apikal hem de bazolateral membranlarında bulunan fruktoza özgü bir taşıyıcı olan GLUT 5 aracılığıyla bağırsakta emildiği için beslenme tedavisinin bir parçası olarak tolere edilebilir. Bu sayede fruktoz, glukoz tüketiminde azalma sağlamak için alternatif bir monosakarit olarak faydalı olabilir (Macdonald ve ark., 2020).

### **1.3. Yaşam Kalitesi**

Glikojen depo hastalığının tedavisinin yanı sıra çocuğun ve ailesinin hem hastalığa hem de hastalığın tedavisine uyumunu sağlamak bu sürecin en iyi şekilde yürütülmesi için önemlidir. Bakım verme kavramı; tek bir yardım türü ile sınırlı olmayıp fiziksel, duygusal ya da maddi yardım gibi çok boyutlu bir durumdur. Bakım veren ebeveynlerde; kendi çocuğuna bakıyor olması, hasta ile arasındaki duygusal yükün çok olması, gereken sosyal desteğin sağlanamaması, zaman ve sosyal aktivite sınırlılığı, kendi sağlık problemleri gibi çeşitli pek çok faktör psikolojik sorunlara sebep olabilmektedir. Bu sorunlar bakım veren ebeveynlerin yaşam kalitesini düşürmekte ve dolayısıyla hasta bakımını da olumsuz etkileyen durumlara neden olmaktadır (Kahriman ve Zaybak, 2015). Yaşam kalitesi, farklı felsefi, politik ve sağlıkla ilgili tanımlara sahip bir kavramdır. Yaşam kalitesi, bireylerin biyolojik bütünlüğünden olduğu kadar psikolojik, sosyal ve ekonomik refahından da etkilendiği için tüm bilimler tarafından kabul gören tek bir tanımlı

yapılamamaktadır. (Fallowfield, 2009). Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) yaşam kalitesini “kişinin kendi amaçlarına, beklentilerine, standartlarına ve çıkarlarına göre bir kültür ve değer sisteminde kendi yaşamını algılaması” olarak tanımlamıştır (WHO, 1993). Yaşam kalitesi ile ilgili yapılan tanımlar genellikle bireylerin yaşamla ilgili subjektif algısı üzerine yoğunlaşmış olsa da yaşam kalitesinin hem subjektif hem de objektif olmak üzere iki açıdan da incelenmektedir. Bireylerin sahip olduğu eğitim düzeyi, ekonomik gelir, meslek, yaşanan konut, sağlık gibi özellikler yaşam kalitesinin objektif göstergeleri olarak değerlendirilirken; bireylerin içinde bulunduğu ve sahip olduğu tüm bu imkanlardan duyduğu tatmin, haz ya da mutsuzluk subjektif göstergeler olarak değerlendirilmektedir. (Torlak Evinç ve Savaş Yavuzçehre, 2008) Herhangi bir hastalık ve tedavisi, bireyin fiziksel, psikolojik, sosyal ve ekonomik refahını etkileyerek yaşam kalitesini etkileyebilir. Sağlıkla ilgili yaşam kalitesi, yaşam kalitesinin hastalık ve tedavilerinden makul ölçüde etkilenebilecek alanlarını tanımlamak için kullanılır (Çizelge 1.3) ve meydana gelebilecek etkilerin yine bireyin kendi deneyimleri, beklentileri, inanç ve algıları tarafından değerlendirilmesini içerir. (Fallowfield, 2009)

**Çizelge 1.3.** Sağlıkla ilgili yaşam kalitesi alanlarına örnekler

<b>Alan adı</b>	<b>Örnekler</b>
Belirtiler ve/veya tedavi yan etkileri	Ağrı, yorgunluk, bulantı ve kusma
Fiziksel	Hareketlilik, öz bakım, günlük yaşam aktiviteleri
Psikolojik/duygusal	Depresyon, anksiyete, başa çıkma ve uyum
Sosyal	Hobiler ve ilgi alanları, kişisel ilişkiler
Bilişsel	Hafıza kaybı, konsantrasyon sorunları
Ekonomik	İş faaliyetleri, mali durum
Küresel refah	Sağlık, küresel yaşam kalitesi

Sağlıklı bireyler için, sağlıkla ilgili olmayan yaşam kalitesi bileşenleri ön plana çıkarken; herhangi bir hastalığa sahip bireyler için bedensel ve psikolojik sağlığı gibi sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi bileşenleri daha ön plana çıkmaktadır (Eser, 2004).

### **1.3.1. Kronik Hastalıklar ve Yaşam Kalitesi**

Kronik hastalık “normalden sapma veya bozukluk gösteren, kalıcı yetersizlik bırakabilen, geriye dönüşü olmayan, patolojik değişiklikler sonucu oluşan, hastanın rehabilitasyonu için özel eğitim gerektiren, uzun süre bakım, gözetim ve denetim gerektireceği beklenen durum” olarak tanımlanmaktadır (Çavuşoğlu, 2004). Tüm dünyada başta diyabet olmak üzere kanser, astım, iskemik kalp hastalığı gibi kronik hastalıkların sıklığının arttığı düşünülmektedir. Ayrıca bazı kronik hastalıkların varlığında bu hastalığa fiziksel kısıtlılıklar da eşlik edebilmektedir (Dinleyici ve Dağlı, 2018).

Çocukluk çağı kronik hastalığı, hastalar ve sağlık profesyonelleri arasındaki işbirliğinde önemli bir rol oynayan tüm aile üyelerini, özellikle ebeveynleri içerir. Bu durumda ebeveynler, hasta çocuğa, hastanın kardeşlerine ve hatta diğer aile üyelerine bakım verme istekleri nedeniyle kendi eğlence ve sosyal faaliyetlerinin çoğunu terk etmekte ve hatta kendi sağlıklarını ihmal edebilmektedir. Böyle bir bakım verme süreci, bakım veren bireyin yaşam kalitesini kişisel, mesleki düzeyde ve sosyal alanlarda etkilemenin yanı sıra depresyon gibi ilişkili duygusal ve fiziksel bozukluklara karşı savunmasızlığını artırmaya da neden olabilmektedir (Toledano-Toledano ve Contreras-Valdez, 2018). Bu nedenle yaşam kalitesi, kronik hastalığa sahip bireyler ve aileleri için sağlık hizmetlerinin önemli bir bileşenidir. Yapılan çalışmalar hem kronik hastalığı olan bireylerin hem de bakım veren bireylerin yaşam kalitelerinde önemli bir düşüş olduğunu göstermektedir (Feeley ve ark., 2014; Toledano-Toledano ve ark.,2020a). Kronik hastalığı olan bir çocuğa bakmak, duygusal olarak yıpratıcı bir durumdur ve hasta bakımıyla ilgilenen kişi ya da kişilerin hasta bakımı için önemli miktarda zaman harcamaları kendi günlük aktivitelerinde değişimlere neden olduğu görülmüştür (Javalkar ve ark., 2017).

Yapılan çalışmalarda; kronik hastalığa sahip çocuğu olan annelerin, kendilerine yeterince vakit ayıramadığı, sosyal ve psikolojik problemler yaşadığı, yaşam kalitelerinin azaldığı görülmektedir (Sentner ve ark., 2016; Rodakowski ve ark., 2012). Ayrıca çocuğun hastalığı ilerledikçe hem çocuğun hem de bakım veren bireylerin fiziksel, psikolojik, sosyal ve ekonomik refahlarında ve yaşam kalitelerinde önemli bir düşüş yaşadıkları saptanmıştır (Blank ve ark., 2014). Kronik hastalığa sahip çocuğun; yaşının artması (Witt ve ark., 2012), cinsiyetinin erkek olması (Moura ve ark., 2017), iyi prognozlu kesin bir tıbbi teşhis (Sato ve ark., 2014), invaziv olmayan tedavi türü (Kiliş-Pstrusińska ve ark., 2013) bakım veren bireyin daha yüksek yaşam kalitesine sahip olması ile ilişkili bulunmuştur.

Bakım veren bireylerin yaşam kalitesini etkileyen temel sosyodemografik değişkenlerin erkek cinsiyet (Kunz ve ark., 2011), ileri yaş (Minaya ve ark., 2012), daha yüksek eğitim ve gelir düzeyi (Bellin ve ark., 2013), evli olma (Can ve ark., 2011), bakım verme süresinin azalması (Kim ve ark., 2016), profesyonel bir meslek (Tang, 2009) ve daha yüksek dindarlık veya maneviyat (Brémault-Phillips ve ark., 2016) olduğunu göstermiştir. Yakın tarihli çalışmalar, bakım veren bireylerin yaşam kalitesinin, aile desteği, sosyal destek, ebeveyn stresi, hastalığa uyum, depresyon, anksiyete, başa çıkma tarzı, bakım yükü, aile işlevselliği, dayanıklılık ve kendi algıladığı sağlık gibi psikososyal değişkenlerle ilişkili olduğunu göstermektedir. Bununla birlikte, psikososyal değişkenlerin bakım veren bireylerin yaşam kalitesi üzerinde sosyodemografik değişkenlerden daha büyük bir etkiye sahip olduğu bildirilmiştir (Toledano-Toledano ve ark.,2020b)

Literatür incelendiğinde glikojen depo hastalığı ve yaşam kalitesi ile ilgili çok sınırlı sayıda çalışma olduğu görülmüştür. Storch ve ark., (2008) GDH Tip 1a ve 1b tanısı olan pediatrik hastalarda yaşam kalitesi ve psikososyal işlevselliği değerlendirmek amacıyla 31 hasta ve 42 sağlıklı kontrol grubu çocuğu ve ebeveynlerini karşılaştırmışlardır. Glikojen depo hastası gençlerin sağlıklı gençlere göre daha düşük yaşam kalitesine, daha yüksek sosyal problem ve içselleştirme stresine sahip oldukları görülmüştür. Benzer şekilde hasta çocukların ebeveynleri, sağlıklı kontrol grubu ebeveynlerine göre daha yüksek ebeveyn stresi ve ebeveynlik

stresi bildirmişlerdir. Glikojen depo hastası bireylerde standart ve modifiye çığ mısır nişastasının hastaların uyku ve yaşam kalitesine etkisinin incelendiği bir çalışmada; modifiye çığ mısır nişastasının standart çığ mısır nişastasına göre daha uzun süre açlık toleransı ve daha iyi uyku kalitesi sağladığı, yaşam kalitesinin modifiye çığı mısır nişastası kullanımının öncesinde ve sonrasında da normal olduğu saptanmıştır (Rousseau-Nepton ve ark., 2018). GDH tip 1 hastası ve 16 yaştan büyük olan bireylerdeya şam kalitesinin KF-36 ölçeği ile değerlendirildiği bir çalışmada, GDH Tip 1 hastalığında yaşam kalitesinin bozulabileceği, GDH Tip 1b'li hastaların, kadınların ve renal komplikasyonları olan hastaların daha kötü bir yaşam kalitesine sahip olma ihtimallerinin yüksek olduğu bulunmuştur (Sechi ve ark., 2013).

### **1.3.2. Yaşam Kalitesi Ölçekleri**

Sağlıkla ilgili yaşam kalitesi bir bireyin fiziksel, fonksiyonel, sosyal ve duygusal refahını içeren, genellikle anketler veya yarı yapılandırılmış görüşme programları gibi dikkatli tasarlanmış ve doğrulanmış araçlarla ölçülen, hasta tarafından bildirilen bir sonuçtur. Sağlıkla ilgili yaşam kalitesi ölçekleri, klinik deneyler ve günlük uygulamalarda hastalığın ve/veya tedavinin hastanın genel refahı üzerindeki etkisini değerlendirmek, nüfusun farklı kesimlerinde sağlıkla ilgili eksiklikleri değerlendirmek, çeşitli koşullarda sağlık müdahalelerinin etkinliğini ölçmek ve karşılaştırmak, gibi birçok amaç için kullanılabilir. Ayrıca sağlıkla yaşam kalitesi ölçekleri, bir hastalıkta istatistiksel olarak oldukça anlamlı iyileşmenin yaşam kalitesindeki iyileşme ile ilişkili olduğunu doğrulamak için de kullanılabilir (Wells ve ark., 2011).

Sağlıkla ilgili yaşam kalitesini değerlendirmek için kullanılan ölçüm yöntemleri genel ve hastalığa özgü olmak üzere temelde iki gruba ayrılır. Genel ölçekler, belirli bir tedavi veya hastalığa özgü olmayıp hem sağlıklı hem de hasta bireylerin yaşam kalitesini saptamak için kullanılmaktadır. Hastalığı ya da hasta bireyi çeşitli yönleriyle ele alır ve uygulama süresi nispeten uzundur. Sağlık, eğitim, sosyoloji gibi çeşitli alanlarda veri toplamak için kullanılan bu ölçek grubunun,

kültürler arası karşılaştırma yapmaya da olanak sağladıkları bilinmektedir ( Varni ve ark., 2001). Dünya Sağlık Örgütü Sağlıkla İlgili Yaşam Kalitesi ölçeği (WHOQOL), Yaşam Kalitesi Ölçeği Kısa Form-36 (KF-36), Hastalık Etki Profili (Sickness Impact Profile) bu kategorideki ölçeklere örnek olarak verilebilir. Hastalığa özgü geliştirilen ölçekler ise sadece belirli bir tedavi veya hastalığın yaşam kalitesi üzerine etkisini değerlendirmek için oluşturulmuştur. Klinik açıdan duyarlılığı yüksektir. Bireyi bir bütün olarak değerlendirmemesi en önemli dezavantajıdır. Ayrıca uygulanacak girişime veya topluluğa bağlıdır. Belirli bir nüfus grubuna, çeşitli hastalıklara, emosyonel durum, uyku gibi çeşitli işlevlere özel çok çeşitli ölçekler bulunmaktadır (Müezzinoğlu, 2004).

Sağlıkla ilgili yaşam kalitesini değerlendirmek amacıyla genel popülasyonda en çok kullanılan ölçeklerden biri de “Yaşam Kalitesi Ölçeği Kısa Form-36’dır. (KF-36)”. Kısa Form-36, sekiz alt boyut içeren toplam 36 maddeden oluşan, özet fiziksel ve zihinsel ölçümler sağlayan jenerik bir sağlık ölçüm aracıdır. Maddeleri 1993 yılında, Tıbbi Hastalıklar Sonlanım Çalışması (Medical Outcome Study, MOS) ekibi tarafından belirlenmiş ve yaygın olarak kullanılan sağlık araştırmalarında hastalık ve tedaviden etkilendiği gösterilen en sık ölçülen kavramları temsil etmektedir. Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-36 maddeleri ayrıca, işlev ve işlev bozukluğu, sıkıntı ve iyi oluş, nesnel raporlar ve öznel derecelendirmeler ve genel sağlık durumunun hem olumlu hem de olumsuz öz değerlendirmeleri dahil olmak üzere sağlığın çoklu işlevsel tanımlarını temsil etmektedir (Ware ve Gandek, 1998). Bu ölçeğin genel ve spesifik popülasyonları karşılaştırmada, farklı hastalıkların göreceli yükünü tahmin etmede, çok çeşitli farklı tedavilerin sağladığı sağlık yararlarını ayırt etmede ve bireysel hastaları taramada etkili olduğu yapılan çeşitli çalışmalarla kanıtlanmıştır (Hagell ve Westergren 2011, Huang ve ark. 2013). Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-36, çalışmalarda sıklıkla kullanılmasına rağmen, madde sayısının fazla ve dolayısıyla uygulama süresinin uzun olması yönüyle bazı araştırmacılar tarafından eleştirilmiştir (Globe ve ark., 2002). Ware ve ark. (1995), Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-36’nın daha pratik ve kısa sürede uygulanabilen formunu geliştirmeye karar vermiş ve soru sayısını azaltarak Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-36 ile aynı alt boyutları içeren Yaşam Kalitesi Ölçeği Kısa Form-12’yi (KF-12) geliştirmişlerdir. Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-12’nin,

daha az madde içermesi ve dolayısıyla uygulama süresinin daha az olması, KF-36 ve Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-12 ölçekleri karşılaştırıldığında birbirlerine oldukça yakın bulguların elde edilmesi büyük bir avantaj sağlamış ve Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-12'nin popülerliğini artırmıştır (Lam ve ark., 2005). Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-12'nin ülkemizdeki geçerlilik ve güvenilirlik çalışması Soylu ve Kütük (2021) tarafından yapılmıştır.

Ülkemizde Ataoğlu ve ark., (2017) tarafından yapılan yaşam kalitesinin değerlendirilmesinde kullanılan ölçeklerin karşılaştırıldığı bir çalışmada; Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-12'nin ölçeğin özet ölçüleri olarak tanımlanan Fiziksel Bileşenler Özet (FBÖ) puanı ve Mental Bileşenler Özet (MBÖ) puanı boyutlarını Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-36'ya göre en iyi tanımladığı ve Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-36 ile en güçlü ilişkiyi gösterdiği bulunmuştur.

Bu çalışma GDH olan çocukların beslenme durumu ile bakım veren ebeveynlerin yaşam kalitesinin değerlendirilmesi amacı ile planlanmış ve yürütülmüştür.

## 2.GEREÇ VE YÖNTEM

### 2.1. Çalışmanın Yeri, Zamanı ve Örneklem Seçimi

Bu çalışma Ocak-Mart 2022 tarihlerinde Engelliler Federasyonu-Ankara Engelliler Meclisi-Glikojen Depo Hastalıkları Komisyonu sosyal medya platformları aracılığı ile farklı şehirlerden ulaşılan GDH tanılı çocukların 25-43 yaş arasında olan ebeveynleri ile yürütülmüştür. Örneklem büyüklüğü G-Power 3.1 paket programı yardımıyla benzer çalışmalar (Akyol Yılmaz, 2019; Günaydın, 2019) göz önüne alınarak %95 güven aralığı ile 45 kişi olarak hesaplanmıştır. Planlanan süre içerisinde 46 kişi ile çalışma tamamlanmıştır. Glikojen depo hastalığı şüphesi ile değerlendirilen ancak doktor tarafından tanısı henüz konmamış çocukların ebeveynleri, tanı aldığı halde çocuğu 2 yaşından küçük ya da 12 yaşından büyük olan ebeveynler ve GDH'nin yanı sıra başka kronik hastalığı olan çocuklar çalışmaya dahil edilmemiştir. Çalışmanın yürütülebilmesi için Ankara Üniversitesi Rektörlüğü Etik Kurulu Başkanlığı'ndan 10.01.2022 tarihli 56786525-050.04.04/378006 sayılı yazısıyla etik kurul izni alınmıştır (Ek- 1).

### 2.2. Çalışmanın Genel Planı

Glikojen depo hastası çocuğu olan ebeveynler üzerinde yürütülen bu çalışmada veriler Google formlar, WhatsApp, Zoom gibi çevrimiçi ortamlarda ve telefonla görüşme yöntemi ile toplanmıştır. Her birey ile verileri toplamak amacıyla ortalama 1 saat görüşülmüştür. Çalışmaya katılacak ebeveynlere araştırmaya yönelik detaylı açıklama yapılmış, veriler toplanmadan önce çevrimiçi anketin ilk sayfasında yer alan Bilgilendirilmiş Gönüllü Onam Formu'nu (Ek-2) onaylayan ebeveynler çalışmaya dahil edilmiştir. Veriler Google hesabı ile ilişkilendirilmekte ve Google gizlilik politikası gereğince yetkisiz kişilerin verilere erişimine ve katılımcıların birbirlerinin yanıtlarını görmesine izin verilmemektedir. Veri toplama aşaması bittikten sonra anket veri alımına kapatılmıştır. Anket formu; GDH tanılı çocukların

antropometrik ölçümlerini, beslenme alışkanlıklarını, sağlık durumu ile ilgili bilgilerini, biyokimyasal parametrelerini, 3 günlük besin tüketim kayıtlarını; ebeveynlerin sosyodemografik bilgilerini ve yaşam kalitelerini ölçmek için Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-12'yi içeren bölümlerden oluşmaktadır (Ek-3 ).

### 2.3. Antropometrik Ölçümler

Çocukların vücut ağırlığı ve boy uzunluğu ölçümleri ebeveynler tarafından yapılmıştır. Bu ölçümlerin nasıl yapılacağı araştırmacı tarafından detaylı bir şekilde açıklanmıştır. Vücut ağırlığının ince kıyafetli, ayakkabısız ve sabah aç karnına dışkılama sonrası 100 g'a hassas tartı ile; boy uzunluğunun ise ayakta, Frankfurt düzlemde kişi dik dururken ve ayakkabısız olacak şekilde mezura ile ölçülmesi gerektiği vurgulanmıştır. Vücut ağırlığının (kg) boy uzunluğunun metre cinsinden karesine ( $m^2$ ) bölünmesi ile Beden Kütle İndeksi (BKİ) değeri ( $kg/m^2$ ) hesaplanmıştır. Çocukların yaşa göre ağırlık, yaşa göre boy uzunluğu ve yaşa göre BKİ değerleri DSÖ AnthroPlus programı (WHO, 2009) kullanılarak hesaplanmış ve sonuçlar DSÖ'nün Z skor sınıflandırmasına (Çizelge 2.1) göre değerlendirilmiştir (WHO, 2007).

**Çizelge 2.1.** Antropometrik ölçümlerin z skoru sınıflaması

Z Skoru	Yaşa Göre Vücut Ağırlığı	Yaşa Göre Boy Uzunluğu	Yaşa Göre BKİ
< -2 SD	Çok zayıf	Çok kısa (bodur)	Çok zayıf
$\geq -2 SD - < -1 SD$	Zayıf	Kısa	Zayıf
$\geq -1 SD - < +1 SD$	Normal	Normal	Normal
$\geq +1 SD - < +2 SD$	Fazla kilolu	Uzun	Fazla kilolu
$\geq +2 SD$	Obez	Çok uzun	Obez

## 2.4. Beslenme Alışkanlıklarının Değerlendirilmesi

Çocukların beslenme alışkanlıklarını değerlendirmek için günlük öğün sayısı, gündüz ve gece kaç saat aralıklarla beslendiği, beslenme tedavisi ile ilgili önerilen besinler dışında bir şeyler yeme durumu ve yiyor ise bunun en çok hangi öğünde olduğu, anne sütü tüketme durumu ve süresi, ek beslenmeye başlama zamanı, hastalığa özel olarak herhangi bir mama/ürün kullanma durumu, çığ mısır nişastası ya da modifiye mısır nişastası kullanma durumları gibi beslenme alışkanlıkları incelenmiştir.

## 2.5 Biyokimyasal Bulgular

Glikojen depo hastalığı olan çocukların son 6 ay içindeki rutin bakılan biyokimyasal bulguları (plazma glukoz düzeyi, total kolesterol, trigliserit, HDL-K, LDL-K, AST, ALT, GGT, hemoglobin, hematokrit, üre, ürikasit, kalsiyum, fosfor, magnezyum) hasta dosyaları veya e-nabız sistemi üzerinden ebeveynler tarafından kaydedilmiş ve araştırmacıya telefon uygulaması aracılığı ile (WhatsApp) gönderilmiştir. Biyokimyasal bulgular Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi'nin referans kabul ettiği değerler ile kıyaslanmıştır (Ek-4).

## 2.6 Yaşam Kalitesi Ölçeği Kısa Form-12

Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-12, belirli bir hastalık ve yaş grubuna odaklanmaksızın son dört hafta için yaşam kalitesini değerlendiren bir ölçektir. Ülkemizdeki geçerlilik ve güvenilirlik çalışması Soylu ve Kütük (2021) tarafından yapılmıştır. Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-36'ya göre daha kısa sürede doldurulması göz önüne alınarak bu çalışmada Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-12 kullanılmıştır.

Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-12, fiziksel işlevsellik (2 madde), fiziksel rol (2 madde), genel sağlık (1 madde), beden ağrısı (1 madde), enerji (1 madde), sosyal işlevsellik (1 madde) mental sağlık (2 madde) duygusal rol (2 madde) olmak üzere 8 alt boyut ve 12 maddeden oluşmaktadır. Fiziksel Bileşenler Özet (FBÖ) puanı

fiziksel işlevsellik, fiziksel rol, genel sağlık ve beden ağrısı alt boyutlarından elde edilirken; Mental Bileşenler Özet (MBÖ) puanı mental sağlık, enerji, sosyal işlevsellik, duygusal rol alt boyutlarından elde edilmektedir. Ölçeğin hesaplaması yapılırken üç aşamalı bir yol izlenmiştir. İlk aşamada eksik veri varlığında hesaplama yapmak mümkün olmadığı için eksik veri olup olmadığı kontrol edilir. İkinci aşamada her bir soru için katılımcıların verdikleri yanıtlar için fiziksel ve mental standardizasyon değerleri ayrı ayrı toplanmaktadır (Ek-5). Son aşamada ise 12 soru için fiziksel standardizasyon toplamına 56,57706 eklenerek fiziksel bileşenlerin özeti, 12 soru için mental standardizasyon toplamına 60,75781 eklenerek mental bileşenlerin özeti hesaplanmaktadır. Yüksek puanlar daha iyi sağlık durumunu göstermektedir (Pan Korur, 2010; Soylu ve Kütük, 2021).

## **2.7. Besin Tüketim Durumunun Değerlendirilmesi**

Çalışmaya katılan bireylerin besin tüketim durumları üç günlük (iki gün hafta içi, bir gün hafta sonu) besin tüketim kaydı yöntemi ile saptanmıştır. Bu yöntem ile 72 saat süresince tüketilen tüm besinlerin türünün ve miktarlarının doğru bir şekilde belirlenip enerji ve besin ögesi alımı hesaplanmıştır. Besin tüketim kaydının doğru bir şekilde tutulması için katılımcılarla çevrimiçi platformlar üzerinden (Watsapp, Zoom) ve telefonla görüşme yöntemiyle iletişim kurulmuş ve besin tüketim kaydının nasıl yapılacağı detaylı bir şekilde anlatılmıştır. Bu amaçla, ölçülerinin doğru şekilde kaydedilebilmesi ve değerlendirilebilmesi için “Yemek ve Besin Fotoğraf Kataloğu: Ölçü ve Miktarlar” (Rakıcıoğlu ve ark, 2014) kitabından yararlanılmıştır. Kitaptaki fotoğraflar porsiyon ve ölçü miktarlarının hem doğru kaydedilmesi için ebeveynlere ulaştırılmış ve anlatılmış hem de ebeveynlerden gelen öğün fotoğrafları kitaba göre değerlendirilmiştir. Belirlenen günlere ait; tüketilen her yiyecek ve içeceğin tür ve miktarları ev ölçüsü veya mL, g olarak kaydedilmiştir. Hazır veya ev dışında tüketilen yemeklerin içeriğinin belirlenmesi amacıyla da “Toplu Beslenme Yapan Kurumlarda Standart Yemek Tarifeleri” kitabı kullanılmıştır (Merdol, 2014). Bir güne ait besin tüketimi için her ebeveyn ile günlük yaklaşık 15-20 dakika görüşülmüştür. Besin tüketim kaydı formları doldurulduktan sonra herhangi bir

karışıklık, kaybetme/unutma gibi olumsuz durumun yaşanmasını engellemek için ebeveynler her gün tüketilen yiyecek ve içecekleri kaydettikleri formun fotoğrafını çekip araştırmacıya telefon uygulaması aracılığıyla (WhatsApp) göndermiştir.

Besin tüketim kayıtları ile GDH hastası çocukların besinlerden aldıkları enerji, makro (karbonhidrat, protein yağ, kolesterol, posa, früktoz, laktoz, sakkaroz, linoleik asit,  $\alpha$ -linolenik asit miktarı ve karşılama yüzdeleri) ve mikro (vitamin A, C, E, B<sub>1</sub>, B<sub>2</sub>, B<sub>3</sub>, B<sub>12</sub>, folat; kalsiyum, magnezyum, fosfor, demir ve çinko) besin öğeleri Beslenme Bilgi Sistemleri (BEBİS) (Erhardt, 2010) programı kullanılarak hesaplanmıştır. Hesaplama yapılırken 3 günlük besin tüketim kayıtları BEBİS programına kaydedilmiş ve elde edilen değerler 3'e bölünerek enerji, makro ve mikro besin öğelerinin 1 günlük ortalama alım miktarları bulunmuştur. Hesaplanan makro besin öğesi verileri GDH'na özgü "Nutrition Support Protocols" tarafından önerilen değerlere (Çizelge 1.2.) (Acosta ve Yannicelli, 2001), mikro besin öğeleri ise "Türkiye Beslenme Rehberi (TÜBER, 2016)" ne (Ek-6) göre değerlendirilmiştir.

## 2.8. Verilerin İstatistiksel Değerlendirmesi

Bu çalışmada elde verilerin istatistiksel değerlendirilmesinde SPSS (Statistical Package for the Social Sciences) paket programı kullanılmıştır. Değişkenlerin normal dağılıma uyup uymadığı çarpıklık ve basıklık katsayıları ve Shapiro-Wilk testi ile analiz edilmiştir. Elde edilen verilerin tanımlayıcı analizlerinde sayı (n), yüzde (%) ortalama ( $\bar{X}$ ), standart sapma (SS), alt-üst değerler kullanılmıştır. İki grup arasındaki farkların analizinde "Bağımsız Örneklem t-Testi", 3 veya daha fazla grup arasındaki farklar için "Tek Yönlü Varyans Analizi (ANOVA)" testi kullanılmıştır. Değişkenler arası ilişkiler "Pearson Korelasyon Analizi" ile incelenmiştir. Kullanılan tüm testlerde güven aralığı %95,0 kabul edilmiştir (Lorcu, 2015).

### **3.BULGULAR**

Bu çalışma 23 erkek 23 kız toplam 46 GDH olan çocukların ebeveynleri ile yürütülmüştür. Elde edilen bulgular aşağıda verilmiştir.

#### **3.1. Glikojen Depo Hastası Çocukların Ebeveynlerine Ait Genel Bulgular**

Çalışmaya GDH tanısı almış çocuğa sahip olan 45 (%97,8) anne ve 1 (%2,2) baba katılmıştır. Annelerin yaşları 25 ile 43 arasında değişmekte olup yaş ortalaması  $34,1 \pm 4,6$  yıl, babanın yaşı 34,0'dır. Ebeveynlerin %95,6'sı evli, %4,4'ü boşanmıştır. Çalışmaya dahil edilen çocukların anneleri çoğunlukla (%32,6) ortaokul mezunu iken babaları üniversite (%34,8) mezunudur. Annelerin %13,0'ı memur, %87,0'si ise ev hanımı iken babaların %54,3'ü işçi, %23,9'u serbest meslek çalışanı, %19,6'sı memur ve %2,2'si ise çalışmamaktadır (Çizelge 3.1.)

**Çizelge 3.1.** Glikojen depo hastası çocukların ebeveynlerine ait demografik bilgiler (n:46)

	S	%
<b>Çalışmaya katılan ebeveyn</b>		
Anne	45	97,8
Baba	1	2,2
<b>Yaş ortalaması (yıl) ( X±SS)</b>	Anne 34,1±4,6	Baba (n=1) 34,0
<b>Alt – Üst</b>	25-43	
<b>Medeni durum</b>		
Evli	44	95,6
Boşanmış	2	4,4
<b>Annenin öğrenim durumu</b>		
Okuryazar	2	4,3
İlkokul mezunu	7	15,2
Ortaokul mezunu	15	32,6
Lise mezunu	8	17,4
Üniversite mezunu	13	28,3
Yüksek lisans/doktora mezunu	1	2,2
<b>Annenin mesleği</b>		
Memur	6	13,0
Ev hanımı	40	87,0
<b>Babanın öğrenim durumu</b>		
İlkokul mezunu	7	15,2
Ortaokul mezunu	9	19,6
Lise	13	28,3
Üniversite mezunu	16	34,8
Yüksek lisans/doktora	1	2,2
<b>Babanın mesleği</b>		
İşçi	25	54,3
Memur	9	19,6
Serbest meslek	11	23,9
Çalışmıyor	1	2,2

Ailelerin %93,5'i kentte, %6,5'i kırsal bir bölgede yaşamaktadır. Çalışmaya katılan ebeveynlerin %73,9'u arasında akrabalık ilişkisi vardır. Ebeveynlerin çocuk sayısı 1-5 arasında değişmekte olup ortalama çocuk sayıları 2,2±1'dir. Glikojen depo hastası olan çocukların %39,1'i ailenin ilk çocuğu, %34,8'i ikinci çocuğu ve %19,6'sı üçüncü çocuğudur. Ailelerin %17,4'ünün çalışmaya katılan çocuk haricinde GDH tanılı en az bir çocuğu daha vardır. (Çizelge 3.2.)

**Çizelge 3.2.** Glikojen depo hastası çocukların ailelerine ait genel özellikler (n:46)

	S	%
<b>Yaşanılan bölge</b>		
Kent	43	93,5
Kırsal	3	6,5
<b>Anne baba arasında akrabalık ilişkisi</b>		
Var	34	73,9
Yok	12	26,1
<b>Ailedeki çocuk sayısı</b>		
1	10	21,7
2	21	45,7
3	9	19,6
4	4	8,7
5	2	4,3
<b>X±SS</b>	2,2±1 (1-5)	
<b>Hasta ailenin kaçınıcı çocuğu</b>		
1	18	39,1
2	16	34,8
3	9	19,6
4	1	2,2
5	2	4,3
<b>Ailede başka glikojen depo hastası çocuk varlığı</b>		
Yok	38	82,6
Var*	8	17,4
1 çocuk	7	15,2
2 çocuk	1	2,2

\*Çalışmaya katılan çocuk haricinde

### 3.2. Glikojen Depo Hastası Çocuklara Ait Genel Bulgular

Glikojen depo hastası olan çocukların yaşları 2 ile 12 yıl arasında değişmekte olup toplam yaş ortalaması  $6,5\pm 3,2$  yıldır. Erkek çocukların yaş ortalaması  $6,5\pm 3,4$  (3-12) yıl iken; kız çocukların yaş ortalaması  $6,5\pm 3,0$  yıldır ve sırası ile 5 yıl (%26,1) ve 6 yıl (%17,4) olan yaş sıklığı daha fazladır. (Çizelge 3.3.)

**Çizelge 3.3.** Glikojen depo hastası çocukların yaşlarına ait bilgiler (n:46)

Yaş (yıl)	Erkek (n:23)		Kız (n:23)		Toplam (n:46)	
	S	%	S	%	S	%
2	2	8,7	2	8,7	4	8,7
3	4	17,4	2	8,7	6	13,0
4	2	8,7	-	-	2	4,3
5	2	8,7	6	26,1	8	17,4
6	3	13,0	4	17,4	7	15,2
7	2	8,7	3	13,0	5	10,9
8	1	4,3	1	4,3	2	4,3
9	2	8,7	-	-	2	4,3
10	-	-	1	4,3	1	2,2
11	1	4,3	1	4,3	2	4,3
12	4	17,4	3	13,0	7	15,2
X±SS	6,5±3,4		6,5±3,0		6,5±3,2	

Çocukların %63,1'i Tip I, %28,1'i Tip III glikojen depo hastalığına sahiptir. Tip I olan çocukların ise %72,4'ü Tip Ia, %27,6'sı Tip Ib'dir. Hastalığın tipleri cinsiyete göre incelendiğinde; her iki cinsiyette de toplam en çok Tip I görülmekle birlikte; erkek çocuklarda en çok Tip III, kız çocuklarda ise en çok Tip Ia görülmektedir (Çizelge 3.4.)

**Çizelge 3.4.** Glikojen depo hastası çocukların hastalık tiplerine ilişkin bilgiler (n:46)

Glikojen depo hastalığı tipi	Erkek (n:23)		Kız (n:23)		Toplam (n:46)	
	S	%	S	%	S	%
Tip I (Toplam)	12	52,1	17	73,9	29	63,1
Tip Ia	7	30,4	14	60,9	21	45,7
Tip Ib	5	21,7	3	13,0	8	17,4
Tip III	9	39,1	4	17,5	13	28,1
Tip IX	-	-	1	4,3	1	2,2
Tip XI	1	4,3	1	4,3	2	4,4
Tip 0	1	4,3	-	-	1	2,2

Glikojen depo hastası olan çocukların %50,0'si bir eğitim kurumuna gitmektedir. Çocukların %15,3'ü ana sınıfında, %10,9'u birinci, %4,3'ü üçüncü %4,4'ü dördüncü, %10,9'u altıncı sınıfta, %4,3'ü yedinci sınıftadır ve %95,6'sının öğretmeni çocuğun hastalığını bilmektedir. Ebeveynlerin %91,4'ü çocuğunun okuldaki beslenmesini kontrol edebildiğini, %82,6'sı okulda kan şekeri takibini yapabildiğini bildirmiştir. Ayrıca ebeveynlerin %54,3'ü genel olarak çocuklarının yeterli ve dengeli beslendiğini düşündüklerini beyan etmiştir. (Çizelge 3.5.)

**Çizelge 3.5.** Glikojen depo hastası çocukların okula gitme ve okulda hastalık ile ilgili bazı özellikleri (n:46)

	S	%
<b>Okula gitme durumu</b>		
Hayır	23	50,0
Evet	23	50,0
Ana sınıfı	7	30,6
1.sınıf	5	21,8
3.sınıf	2	8,6
4. sınıf	2	8,6
6. sınıf	5	21,8
7. sınıf	2	8,6
<b>Ebeveyne göre çocuğun yeterli ve dengeli beslenme durumu</b>		
Evet	25	54,3
Hayır	21	45,6
<b>Çocuğun hastalığını öğretmenin bilme durumu (n:23)</b>		
Evet	22	95,6
Hayır	1	4,4
<b>Ebeveynin okulda beslenme kontrolü yapabilme durumu (n:23)</b>		
Evet	21	91,4
Kısmen	2	8,6
<b>Okulda kan şekeri takibi yapabilme durumu (n:23)</b>		
Evet	19	82,6
Kısmen	4	17,4

Glikojen depo hastası çocukların hastalıklarına ilişkin bilgiler Çizelge3.6.'da verilmiştir. Çocukların beslenme tedavisinin %60,9'unun diyetisyen, %2,2'sinin doktor ve %37,0'sinin ebeveyni tarafından planlandığı beyan edilmiştir. Çocukların %37,0'si hastalığa bağlı gelişen bulgu ve komplikasyonlar için düzenli olarak ilaç

kullanmaktadır. Glikojen depo hastası çocukların %91,3'ü hastane kontrollerine düzenli giderken %8,7'si düzenli gitmemektedir. Hastane kontrolüne düzenli gidenlerin 79,1'i 3 ayda bir kontrole gitmektedir. Çocukların glikojen depo hastalığı tanısını alma yaşları 1 hafta ile 6 yaş arasında değişmekte olup, tanı aldıkları yaş ortalaması 9,6±11,4 aydır. Ebeveynlerin beyanına göre glikojen depo hastası çocukların tanı anındaki glukoz değerleri 2 mg/dL ile 51 mg/dL arasında değişmektedir. Tanı anındaki glukoz değeri ortalaması ise 32,8±13,5 mg/dL olarak bulunmuştur.

**Çizelge 3.6.** Glikojen depo hastası çocukların hastalıklarına ilişkin bilgiler (n:46)

	S	%
<b>GDH tıbbi beslenme programını düzenleyen kişi</b>		
Diyetisyen	28	60,9
Doktor	1	2,2
Ebeveyn	17	37,0
<b>Düzenli ilaç kullanma durumu</b>		
Evet	17	37,0
Hayır	29	63,0
<b>Kontrollere düzenli gitme durumu</b>		
Evet	42	91,3
Hayır	4	8,7
<b>Kontrolde gitme sıklığı (n:42 )</b>		
3 ayda 1 kez	34	79,1
6 ayda 1 kez	8	18,6
Yılda 1 kez	1	2,3
<b>Tanı alma zamanı (ay)</b>		
<b>X±SS (Alt- Üst)</b>	9,6±11,4	(0,4-72)
<b>Tanı anındaki glukoz değeri (mg/dL) (n: 18)</b>		
<b>X±SS (Alt-Üst)</b>	32,88±13,5	(2-51)

Glikojen depo hastası çocukların kan şekeri ölçümü için ebeveynlerin %82,2'i manuel ölçüm, %17,8'i ise sensörlü ölçüm yöntemi kullanmaktadır. Çalışmaya katılan ebeveynlerin %2,2'si ise ölçüm yapmamaktadır. Sensörlü cihaz ile ölçüm yapan ebeveynlerde güncel kan şekeri bilgileri 5 dakikada 1 ebeveynlere ulaşmaktadır. Manuel ölçüm yapan ebeveynlerin ölçüm sıklığı ise 2 saate 1 ila 3 ayda 1 arasında değişmektedir. Manuel ölçüm yapan ebeveynler en çok (%17,8) 6-8 saate 1 ölçüm yapmaktadır. Ebeveynlerin %89,1'i genel olarak çocuklarının kan

şekerini istenen aralıkta sürdürebildiklerini; %8,7'si ise normal aralıkta sürdüremediklerini bildirmiştir. (Çizelge 3.7.)

**Çizelge 3.7.** Glikojen depo hastası olan çocukların kan glukozu takibi ile ilgili uygulamalar (n:46)

	S	%
<b>Kan şekeri takip sıklığı</b>		
5 dakikada 1*	8	17,4
2-3 saatte 1	6	13,0
6-8 saatte 1	8	17,4
12 saatte 1	6	13,0
1-2 günde 1	5	10,9
3-4 günde 1	7	15,2
7-10 günde 1	3	6,5
Ayda 1	1	2,2
3 ayda 1	1	2,2
Yapmıyor	1	2,2
<b>Kan şekeri ölçüm yöntemi (n:45)</b>		
Manuel	37	82,2
Sensörlü	8	17,8
<b>Kan şekerini istenilen aralıkta tutabilme durumu</b>		
Evet	41	89,1
Hayır	4	8,7

\*Sensörlü ölçüm

### **3.3. Glikojen Depo Hastası Çocukların Beslenme Alışkanlıklarına Ait Bugular**

Glikojen depo hastası çocukların 0-1 yaşa ait beslenme özellikleri Çizelge 3.8.'de verilmiştir. Çocukların %89,1'i anne sütü almıştır. Anne sütü alan çocukların tek başına anne sütü alma süresi  $4,5 \pm 1,9$  aydır. Çocukların ek besine başlama zamanları  $8,9 \pm 12,2$  (2-72) ay ve ek besinlerle birlikte anne sütü alma süresi  $10,8 \pm 10,5$  (0-48) ay olarak saptanmıştır.

**Çizelge 3.8.** Glikojen depo hastası çocukların 0-1 yaşa ait beslenme özellikleri (n:46)

	S	%
<b>Anne sütü alma</b>	41	89,1
	<b>X±SS</b>	<b>Alt-Üst</b>
<b>Tek başına anne sütü alma süresi (Ay)</b>	4,5±1,9	(1-12)
<b>Ek besinlerle beraber anne sütü alma süresi (Ay)</b>	10,8±10,5	(0-48)
<b>Ek besinlere başlama zamanı (Ay)</b>	8,9±12,2	(2-72)

Ebeveynlerin beyanına göre GDH olan çocukların günlük öğün sayısı 4-12 arasında değişmektedir ve ortalama öğün sayısı  $7,5\pm 1,8$ 'dir. Hipoglisemiden korunmak amacı ile çocukların sık beslenmesi gerektiğinden gündüz öğün aralarındaki süreler 1-5 saat arasında değişmekte ve ortalama öğün aralığı  $2,8\pm 0,7$  saattir. Ancak çocukların yarıdan fazlası (%56,5) gündüz 3-5 saat sıklıkla beslenmektedir. Gece beslenme aralığı ise %60,9 oranında 2-4 saat sıklıkla gerçekleşmektedir. Ebeveynlerin %15,2'si gece hipoglisemisinin önlenmesi için gece boyunca nazogastrik ya da PEG ile gece sürekli beslenme yöntemi kullandığını beyan etmiştir. Ayrıca ebeveynlerin beyanına göre çocukların %19,6'sı sürekli olarak enteral beslenme uygulamalarına sahiptir. Sürekli enteral beslenme uygulamasına sahip çocukların %88,9'unda PEG, %11,1'inde nazogastrik yöntem kullanılmaktadır. (Çizelge 3.9)

**Çizelge 3.9.** Glikojen depo hastası olan çocukların beslenme alışkanlıklarına ait bilgiler (n:46)

	S	%
<b>Günlük öğün sayısı</b>		
4	2	4,3
5	1	2,2
6	13	28,3
7	6	13,0
8	12	26,1
9	4	8,7
10	6	13,0
12	2	4,3
<b>X±SS</b>	7,5±1,8	
<b>Gündüz beslenme aralığı (saat)</b>		
1-2	20	43,5
3-5	26	56,5
<b>X±SS</b>	2,8±0,7	
<b>Gece beslenme aralığı (saat)</b>		
2-4	28	60,9
5-8	11	23,9
Devamlı beslenme (8-12 saat)	7	15,2
<b>Ek beslenme uygulaması olma durumu</b>		
Hayır	37	80,4
Evet	9	19,6
Nazogastrik (NG)	1	11,1
Perkütan endoskopik gastrotomi (PEG)	8	88,9

Ebeveynlerin beyanına göre GDH olan çocukların %80,4'ü tıbbi beslenme tedavisinde enteral ürün, %71,7'si çığ mısır nişastası, %41,3'ü modifiye çığ mısır nişastası (glycosade) kullanmakta ve kullanan çocukların günlük ortalama çığ mısır nişastası tüketimi 89,3±86,3 g; modifiye mısır nişastası tüketimi ise 80,2±84,2 g'dır. Çocuklar günlük ortalama olarak 3,6±2,6 g/kg çığ mısır nişastası tüketmektedir. Ebeveynler GDH tıbbi beslenme tedavisi ile ilgili çocukların %54,3'nün önerilen diyetin dışına çıktıkları ve bunun en fazla (%91,4) ara öğünlerde olduğunu bildirmiştir (Çizelge 3.10.).

**Çizelge3.10.** Glikojen depo hastası olan çocukların hastalıklarına ilişkin beslenme alışkanlıkları (n:46)

	S	%
<b>Enteral ürün kullanımı</b>		
Var	37	80,4
Yok	9	19,6
<b>Sadece çığ mısır nişastası kullanımı</b>		
Hayır	13	28,3
Evet	33	71,7
Kullanılan miktar (n:33)		
(g/gün) X±SS (Alt-Üst)	89,3±86,3	(9-300)
(g/kg/gün) X±SS (Alt-Üst)	3,6±2,6	(0,4-10,3)
<b>Sadece glycosade kullanımı</b>		
Hayır	27	58,7
Evet	19	41,3
Kullanılan miktar (n:19)		
(g/gün) X±SS (Alt-Üst)	80,2±84,2	(36-400)
(g/kg/gün) X±SS (Alt-Üst)	3,0±2,8	(0,6-13,3)
<b>Çığ mısır nişastası ve glycosade kullanımı (n:9)</b>		
(g/gün) X±SS (Alt-Üst)	161,6±130,4	(40,0-465,0)
(g/kg/gün) X±SS (Alt-Üst)	6,7±4,3	(2,1-16,0)
<b>Beslenme tedavisinde önerilen diyeti yapma durumu</b>		
Hayır	21	45,7
Evet	25	54,3
<b>Önerilen diyetin dışına çıkılan öğün</b>		
Kahvaltı	2	4,3
Akşam yemeği	2	4,3
Ara öğünler	21	91,4

Glikojen depo hastası çocukların vitamin mineral yetersizliği ve besin desteği kullanma durumları Çizelge 3.11.'de verilmiştir. Ebeveynlerin beyanına glikojen depo hastası olan çocukların %45,7'sinde vitamin eksikliği bulunmaktadır. Çocuklarda sırasıyla en çok D vitamini (%30,4), demir (%23,9) ve folik asit (%13,0) eksikliği beyan edilmiştir. Ebeveynlerin %54,3'ü çocuklarına besin desteği verdiklerini ve sırasıyla en çok D vitamini (%37,0), omega-3 (%21,7) ve demir (%15,2) desteği verildiği beyan edilmiştir.

**Çizelge 3.11.** Glikojen depo hastası çocukların vitamin mineral yetersizliği ve besin desteği kullanma durumlarının incelenmesi (n:46)

	S	%
<b>Vitamin/mineral eksikliğine sahip olma durumu</b>		
Bilmiyorum	3	6,5
Hayır	22	47,8
Evet	21	45,7
<b>Eksik olan vitamin/mineral</b>		
D Vitamini	14	30,4
Demir	11	23,9
Folik asit	6	13,0
Çinko	3	6,5
B <sub>12</sub> vitamini	2	4,3
Kalsiyum	1	2,2
<b>Besin desteği kullanma durumu</b>		
Hayır	21	45,7
Evet	25	54,3
<b>Kullanılan besin desteği</b>		
D Vitamini	17	37,0
Omega-3	10	21,7
Demir	7	15,2
Folik asit	5	10,9
B <sub>12</sub> vitamini	3	6,5
Kalsiyum	2	4,3
Çinko	2	4,3
Propolis	1	4,3
Multivitamin	2	2,2

### 3.4. Glikojen Depo Hastası Çocukların Antropometrik Ölçümlerinin Değerlendirilmesi

Çalışmada yaş dağılımı geniş tutulduğundan antropometrik ölçümlerin değerlendirilmesinde yaşlar 2-6 yaş ve 7-12 yaş olarak sınıflandırılmıştır. 2-6 yaş grubu çocukların vücut ağırlığı ortalamaları  $17,8 \pm 4,4$  kg, boy uzunluğu ortalamaları  $98,8 \pm 11,0$  cm ve BKİ ortalamaları  $17,9 \pm 2,1$  kg/m<sup>2</sup> olarak bulunmuştur. Bu grupta kız çocukları erkek çocuklardan daha yüksek vücut ağırlığı, boy uzunluğu ve BKİ değerlerine sahiptir. 7-12 yaş grubunda ise sırasıyla ortalama vücut ağırlığı, boy uzunluğu ve BKİ değerleri  $36,2 \pm 12,2$  kg,  $131,3 \pm 13,5$  cm ve  $20,2 \pm 3,2$  kg/m<sup>2</sup> olarak

bulunmuştur. Bu grupta ise erkek çocuklar kız çocuklardan daha yüksek vücut ağırlığı, boy uzunluğu ve BKİ değerlerine sahiptir (Çizelge 3.12).

**Çizelge 3.12.** Glikojen depo hastası olan çocukların vücut ağırlığı, boy uzunluğu ve BKİ değerleri (n:46)

		Erkek		Kız		Toplam	
Antropometrik Ölçüm	Yaş (yıl)	X±SS	Alt-Üst	X±SS	Alt-Üst	X±SS	Alt-Üst
Vücut ağırlığı (kg)	2-6	17,7±4,8	10,0-25,0	17,9±4,2	11,0-26,0	17,8±4,4	10,0-26,0
	7-12	40,2±14,7	25,0-62,0	31,8±7,0	21,0-40,0	36,2±12,2	21,0-62,0
Boy uzunluğu (cm)	2-6	98,6±12,9	79,0-120,0	99,0±9,4	82,0-117,0	98,8±11,0	79,0-120,0
	7-12	135,9±16,0	117,0-163,0	126,3±8,2	116,0-140,0	131,3±13,5	116,0-163,0
BKİ (kg/m <sup>2</sup> )	2-6	17,7±1,7	15,6-21,1	18,0±2,4	14,5-21,6	17,9±2,1	14,5-21,6
	7-12	20,9±3,3	16,3-26,1	19,5±3,1	15,6-24,7	20,2±3,2	15,6-26,1

BKİ: Beden kütle indeksi

Glikojen depo hastası olan çocukların yaşa göre vücut ağırlığı z skor ortalamasının 0,2±1,2; boy uzunluğu z skor ortalamasının -1,2±1,4 ve BKİ Z skoru ortalamasının 1,3±1,0 olduğu tespit edilmiştir. (Çizelge 3.13.)

**Çizelge 3.13.** Glikojen depo hastası olan çocukların yaşa göre vücut ağırlığı, boy uzunluğu ve BKİ Z skoru ortalamalarının değerlendirilmesi

	Erkek		Kız		Toplam	
	X±SS	Alt-Üst	X±SS	Alt-Üst	X±SS	Alt-Üst
<b>Yaşa göre vücut ağırlığı</b>	0,3±1,2	-2,4-2,4	0,1±1,3	-2,2-2,68	0,2±1,2	-2,4-2,6
<b>Yaşa göre boy uzunluğu</b>	-0,9±1,6	-4,7-2,7	-1,5±1,0	-3,1-0,6	-1,2±1,4	-4,7-2,7
<b>Yaşa göre BKİ</b>	1,4±0,9	-0,15-3,7	1,2±1,2	-0,6-2,9	1,3±1,0	-0,6-3,7

BKİ: Beden kütle indeksi

Glikojen depo hastalığı olan çocukların yaşa göre vücut ağırlığı Z skorlarından elde edilen sonuçlara göre çocukların %24,3'ü fazla kilolu ve %8,1'i obez olarak bulunmuştur. Kız çocuklarının fazla kilolu ve obez olma oranları erkek çocuklardan yüksektir. Çocukların yaşa göre boy uzunluğu Z skorlarından elde edilen sonuçlar incelendiğinde %34,8'inin çok kısa, %26,1'inin ise kısa olduğu görülmüştür. Kız çocuklarının bodur ve kısa olma oranı erkek çocuklarına göre daha yüksektir. Çocukların yaşlarına göre BKİ Z skor değerleri incelendiğinde %34,8'inin obez, %23,9'unun fazla kilolu saptanmıştır. Erkek çocukların fazla kilolu olma oranı kız çocuklardan daha yüksekken kız çocukların obez olma oranı erkek çocuklardan daha yüksektir.

**Çizelge 3.14.** Glikojen depo hastası olan çocukların yaşa göre vücut ağırlığı, boy uzunluğu ve BKİ'lerinin referans değerlere göre incelenmesi (Z-skor) (n:46)

	Kız (n:23)		Erkek (n:23)		Toplam (n:46)	
	S	%	S	%	S	%
<b>Yaşa göre vücut ağırlığı*</b>	(n:19)		(n:18)		(n:37)	
Çok zayıf	1	5,3	1	5,6	2	5,4
Zayıf	2	10,5	1	5,6	3	8,1
Normal	9	47,4	11	61,1	20	54,1
Fazla Kilolu	6	31,6	3	16,7	9	24,3
Obez	1	5,3	2	11,1	3	8,1
<b>Yaşa göre boy uzunluğu</b>						
Çok kısa (bodur)	10	43,5	6	26,1	16	34,8
Kısa	8	34,8	4	17,4	12	26,1
Normal	5	21,7	11	47,8	16	34,8
Uzun	-	-	1	4,3	1	2,2
Çok uzun	-	-	1	4,3	1	2,2
<b>Yaşa göre BKİ</b>						
Çok zayıf	-	-	-	-	-	-
Zayıf	-	-	-	-	-	-
Normal	12	52,2	7	30,4	19	41,3
Fazla kilolu	2	8,7	9	39,1	11	23,9
Obez	9	39,1	7	30,4	16	34,8

BKİ: Beden kütle indeksi

\*Yaşa göre vücut ağırlığı referans değerleri 10 yaşa kadar olduğu için 11 ve 12 yaş hesaplanamamıştır.

### 3.5. Glikojen Depo Hastası Çocuklara Ait Fiziksel Ve Biyokimyasal

#### Bulgular

Çalışma kapsamında değerlendirilen GDH olan çocuklarda en sık gözlenen fiziksel bulgular karaciğer büyümesi (%91,3), karın şişliği (%80,4), taş bebek yüzü (%58,7), boy kısalığı (%47,8) ve saç tırnak zayıflığıdır (%47,8). (Çizelge3.15.)

**Çizelge 3.15.** Glikojen depo hastası çocuklara ait fiziksel bulgular (n:46)

<b>Fiziksel bulgular*</b>	<b>S</b>	<b>%</b>
Karaciğer büyümesi	42	91,3
Karın şişliği	37	80,4
Taş bebek yüzü	27	58,7
Boy kısalığı	22	47,8
Saç tırnak zayıflığı	22	47,8
Sık enfeksiyon	18	39,1
Yoğun diş çürükleri	17	37,0
Kemik yapısında incelik	16	34,8
Ağız yarası	8	17,4
Böbrek büyümesi	8	17,4
Hipoglisemi	4	8,7
Ksantom	2	4,3
Böbrek taşı	1	2,2

\*Birden fazla cevap verilmiştir.

Glikojen depo hastası çocuklara ait bazı biyokimyasal parametreler Çizelge 3.15.'te verilmiştir. Çocukların ortalama açlık kan glukozu, trigliserit, total kolesterol, LDL-K ve HDL-K değerleri sırasıyla; 88,0±23,3 mg/dL, 333,5±196,7 mg/dL, 204,2±59,4 mg/dL, 126,6±73,4 mg/dL, 34,7±10,5 mg/dL olarak bulunmuştur.

**Çizelge 3.16.** Glikojen Depo Hastası Çocukların İzlem Kan Parametreleri

	<b>n</b>	<b>X±SS</b>	<b>(Alt-Üst)</b>
<b>İzlem kan parametreleri</b>			
Glukoz (mg/dL)	46	88,0±23,3	(40-143)
Total kolesterol (mg/dL)	27	204,2±59,4	(84-387)
Trigliserit (mg/dL)	28	333,5±196,7	(88-910)
HDL-K (mg/dL)	27	34,7±10,5	(18-56,8)
LDL-K (mg/dL)	25	126,6±73,4	(27-400)
AST (U/L)	29	163,2±180,9	(14-617)
ALT (U/L)	28	164,5±192,0	(12-662)
GGT (U/L)	16	59,4±35,3	(17-115)
Hemoglobin (g/dL)	22	12,2±1,4	(8,8-14,4)
Hematokrit (%)	22	36,9±3,6	(28,1-42,4)
Üre (mg/dL)	15	18,2±9,3	(9-41,5)
Ürik asit (mg/dL)	24	4,4±1,5	(0,9-8,5)
Kalsiyum (mg/dL)	26	9,9±0,5	(8,9-10,9)
Fosfor (mg/dL)	19	4,7±0,6	(3,3-6,0)
Magnezyum (mg/dL)	12	2,1±0,2	(1,6-2,5)

Glikojen depo hastası çocukların açlık kan glukozu %30,4'ünde düşük, %15,2'sinde yüksek olarak bulunmuştur. Çocukların kan lipid seviyeleri referans değerlere göre incelendiğinde % 48,1'inde total kolesterol, %92,9'unda trigliserit ve %68,0'inde LDL-K değerleri yüksek; %74,0'ünde HDL-K değerleri düşük bulunmuştur. Benzer şekilde %48,3'ünde AST, %57,1'inde ALT değerleri yüksek olarak saptanmıştır.

**Çizelge 3.17.** Glikojen depo hastası çocukların izlem kan parametrelerinin sınıflandırılması

	n	%		n	%
<b>İzlem kan parametreleri</b>					
<b>Açlık kan glukozu (n:46)</b>			<b>Hemoglobin (n:22)</b>		
Düşük	14	30,4	Düşük	5	22,7
Normal	25	54,3	Normal	17	72,3
Yüksek	7	15,2	Yüksek	-	-
<b>Total kolesterol (n:27)</b>			<b>Hematokrit (n:22)</b>		
Düşük	-	-	Düşük	4	18,1
Normal	14	51,9	Normal	18	81,9
Yüksek	13	48,1	Yüksek	-	-
<b>Trigliserit (n:28)</b>			<b>Üre (n:15)</b>		
Düşük	-	-	Düşük	3	20,0
Normal	2	7,1	Normal	11	73,3
Yüksek	26	92,9	Yüksek	1	6,7
<b>LDL-K (n:25)</b>			<b>Ürik asit (n:23)</b>		
Düşük	-	-	Düşük	3	13,0
Normal	8	32,0	Normal	19	82,6
Yüksek	17	68,0	Yüksek	1	1,4
<b>HDL-K (n:27)</b>			<b>Kalsiyum (n:26)</b>		
Düşük	20	74,0	Düşük	-	-
Normal	7	26,0	Normal	18	69,2
Yüksek	-	-	Yüksek	8	30,8
<b>AST (n:29)</b>			<b>Fosfor (n:18)</b>		
Düşük	-	-	Düşük	-	-
Normal	15	51,7	Normal	8	44,4
Yüksek	14	48,3	Yüksek	10	55,6
<b>ALT (n:28)</b>			<b>Magnezyum (n:12)</b>		
Düşük	-	-	Düşük	1	8,3
Normal	12	42,9	Normal	8	66,7
Yüksek	16	57,1	Yüksek	3	25,0

### 3.6. Glikojen Depo Hastası Çocukların besin tüketim kayıtlarının değerlendirilmesi

Glikojen depo hastası çocukların üç günlük besin tüketim kayıtlarından elde edilen besin tüketim miktarlarından hesaplanan günlük enerji ve makro besin ögesi alımları Çizelge 3.18.'de verilmiştir. Çalışmada yaş dağılımı geniş olduğundan makro ve mikro besin ögesi alımları değerlendirmesinde yaşlar 2-6 yaş ve 7-12 yaş olarak sınıflandırılmıştır. Diyetle günlük enerji alımı, enerjinin sırası ile protein, karbonhidrat ve yağdan gelen yüzdeleri erkeklerde 2-6 yaş grubunda 1423,7±303,7 kkal, %14,3±2,6, %49,7±10,9 ve 35,9±9,7; 7-12 yaş grubunda 1759,5±342,3 kkal, %12,4±4,9, %55,0±16,2 ve %33,0±12,8'dir. Kızlarda ise 2-6 yaş grubunda; 1614,2±552,1 kkal, %12,1±4,7, %51,8±9,7, %35,9±6,2; 7-12 yaş grubunda 1785,5±396,7 kkal, %10,3±3,9, %62,3±11,4 ve %27,4±9,7 olarak bulunmuştur. Erkek çocukların; 2-6 yaş grubunda günlük 12,1±5,7 g, 7-12 yaş grubunda 11,4±6,4 g; kız çocukların 2-6 yaş grubunda 11,4±10,6 g, 7-12 yaş grubunda 14,5±13,8 g posa tükettiği saptanmıştır. Çocukların cinsiyete ve yaş gruplarına göre günlük kolesterol alımları ise erkek çocuklarda 2-6 yaş grubunda 227,1±108,7 mg, 7-12 yaş grubunda 216,1±18,1mg; kız çocuklarda 2-6 yaş grubunda 174,5±142,4 mg, 7-12 yaş grubunda 234,2±205,7 mg olarak bulunmuştur.

**Çizelge 3.18.** Glikojen depo hastası çocukların cinsiyete göre günlük enerji ve makro besin ögesi alımları (n:46)

	Erkek				Kız			
	2-6 yaş		7-12 yaş		2-6 yaş		7-12 yaş	
	$\bar{X} \pm SS$ Alt-Üst	Karşılama Oranı (%)	$\bar{X} \pm SS$ Alt-Üst	Karşılama Oranı (%)	$\bar{X} \pm SS$ Alt-Üst	Karşılama Oranı (%)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst	Karşılama Oranı (%)
<b>Enerji (kcal)</b>	1423,7±303,7 1015,6-2029,5	93,7	1759,5±342,3 1240,3-2199,5	73,3	1614,2±552,1 1063,8-3037,6	100,7	1785,5±396,7 1104,3-2402,3	74,3
<b>Protein (g)</b>	50,1±13,2 34,3-72,5	99,9	52,5±22,1 18,5-86,5	69,8	46,5±23,6 22,3-93,9	89,3	48,0±26,7 20,3-104,6	64,0
<b>Protein (g/kg)</b>	2,9±1,1 1,8±6,2		1,5±1,0 0,5-3,4		2,7±1,6 1,1-6,6		1,5±0,8 0,6-3,1	
<b>Protein (E%)</b>	14,3±2,6 11,0-20,0	95,8-143,8	12,4±4,9 6,0-20,0	82,6-124,0	12,1±4,7 5,0-21,0	80,9-121,4	10,3±3,9 6,0-18,0	68,8-103,3
<b>Karbonhidrat (g)</b>	176,4±61,2 110,1-299,3	70,9	239,2±95,2 112,1-396,6	61,3	207,9±79,6 95,5-331,4	79,5	280,6±67,9 206,9-412,4	71,9
<b>Karbonhidrat (E%)</b>	49,7±10,9 37,0-78,0	71,0-82,9	55,0±16,2 26,0-77,0	78,5-91,6	51,8±9,7 35,0-69,0	74,0-86,4	62,3±11,4 47,0-81,0	89,0-103,8
<b>Yağ (g)</b>	57,3±19,0 18,3-98,0	115,9	64,1±25,3 24,1-106,5	80,2	65,2±26,8 42,1-144,4	124,3	57,0±22,9 28,8-92,6	71,3
<b>Yağ (E%)</b>	35,9±9,7 10,0-48,0	102,6-143,6	33,0±12,8 14,0-54,0	94,2-132,0	35,9±6,2 24,0-44,0	102,6-143,7	27,4±9,7 12,0-40,0	78,4-109,7
<b>Posa (g)</b>	12,1±5,7 0-24,1	102,6	11,4±6,4 2,2-18,8	65,6	11,4±10,6 0,6-32,2	86,8	14,5±13,8 0,5-42,8	81,3
<b>Kolesterol (mg)</b>	227,1±108,7 0-353,2		216,1±18,1 7,5-400,4		174,5±142,4 0-414,35		234,2±205,7 0-656,2	

Glikojen depo hastası çocukların günlük ortalama  $\alpha$ -linolenik asit alımları erkek çocuklarda 2-6 yaş grubunda  $1,1\pm 0,7$  g, 7-12 yaş grubunda  $0,8\pm 0,7$  g iken; kızlarda 2-6 yaş grupta  $0,8\pm 0,8$  g, 7-12 yaş grupta  $0,5\pm 0,4$  g olarak bulunmuştur. Günlük früktoz, laktoz ve sakkaroz alımlarının 2-6 yaş erkek grubunda 2-6 yaş kız grubundan daha yüksek olduğu görülmüştür. (Çizelge 3.19).



**Çizelge 3.19.** Glikojen depo hastası çocukların cinsiyete göre günlük elzem yağ asidi ve früktoz, laktoz ve sakkaroz alımları (n:46)

		Erkek				Kız			
		2-6 yaş		7-12 yaş		2-6 yaş		7-12 yaş	
		$\bar{X} \pm SS$ Alt-Üst	Alt-Üst	$\bar{X} \pm SS$ Alt-Üst	Alt-Üst	$\bar{X} \pm SS$ Alt-Üst	Alt-Üst	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst	Alt-Üst
<b>Linoleik asit</b>	<b>(18:2) (g)</b>	13,5±5,1	0-19,8	12,0-9,7	0,4-29,1	10,9±8,3	0-26,4	8,0±8,3	0,4-29,1
<b><math>\alpha</math>-linolenik asit</b>	<b>(18:3) (g)</b>	1,1±0,7	0-2,6	0,8±0,7	0-2,7	0,8±0,8	0-3,3	0,5±0,4	0-1,2
<b>Fruktoz (g)</b>		3,5±3,7	0-11,8	3,8±3,8	0-11,7	2,6±3,1	0-8,8	3,8±3,8	0-11,2
<b>Laktoz (g)</b>		7,1±7,4	0-24,6	8,1±8,2	0-21,6	5,6±6,5	0-19,4	8,1±8,2	0-21,6
<b>Sakkaroz (g)</b>		5,7±6,2	0-20,8	5,2±4,8	0-12,4	4,4±5,3	0-16,2	5,2±4,8	0-12,7

Glikojen depo hastası çocukların günlük mikro besin ögesi alımları Çizelge 3.20.'de verilmiştir. Diyetle günlük mikro besin ögesi alımları genellikle gereksinimi karşılamaktadır. Gereksinimi karşılama yüzdesi en düşük olan (%56,1) 7-12 yaş grubu erkeklerde folat alımıdır. Diyetle günlük C vitamini, B<sub>1</sub> vitamini, B<sub>2</sub> vitamini, kalsiyum ve demir alımları erkeklerde 2-6 yaşta sırası ile gereksinimin %197,9'unu, %99,4'ünü, %174,8'ini, %95,2'sini ve %99,5'ini; 7-12 yaşta %131,7'sini, %75,8'ini, %164,9'unu, %80,1'ini ve %73,7'sini karşılamaktadır. Kızlarda ise sırası ile 2-6 yaşta %226,3'ünü, %124,4'ünü, %229,7'sini, %106,8'ini ve %125,2'sini; 7-12 yaş grubunda %157,5'ini, %101,2'sini, %199,0'ını, %90,3'ünü ve %96,0'ını karşılamaktadır.



**Çizelge 3.20.** Glikojen depo hastası çocukların cinsiyete göre günlük bazı mikro besin ögesi alımları (n:46)

	Erkek				Kız			
	2-6 yaş		7-12 yaş		2-6 yaş		7-12 yaş	
	$\bar{X} \pm SS$ Alt-Üst	Karşılama Oranı (%)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst	Karşılama Oranı (%)	$\bar{X} \pm SS$ Alt-Üst	Karşılama Oranı (%)	$\bar{X} \pm SS$ Alt-Üst	Karşılama Oranı (%)
<b>A vitamini</b> (mcg)	575,2±262,8 286,0-1082,7	207,8	929,9±453,8 200,9-1488,3	190,5	622,8±293,4 (0-1108,1)	219,2	977,5±623,7 (50,0-2062,6)	191,7
<b>C vitamini (mg)</b>	48,8±31,4 14,0-125,6	197,9	73,2±44,0 0,1-140,9	131,7	61,8±49,9 0-154,0	226,3	91,2±80,2 2,50-202,9	157,5
<b>E vitamini (mg)</b>	15,0±3,8 6,5-20,0	182,6	16,9±7,8 8,0-26,8	152,1	15,8±7,2 0-27,3	188,9	15,5±8,8 0,11-28,6	146,7
<b>B<sub>1</sub> vitamini</b> (mg)	0,5±0,1 0,3-0,8	99,4	0,6±0,1 0,3-1,0	75,8	0,71±0,4 0-1,79	124,4	0,7±0,5 0-1,8	101,2
<b>B<sub>2</sub> vitamini</b> (mg)	0,9±0,3 0,4-1,4	174,8	1,3±0,5 0,3-2,2	164,9	1,3±0,8 0,-2,57	229,7	1,4±0,8 0,2-2,6	199,0
<b>B<sub>3</sub> vitamini</b> (mg)	15,1±7,3 0-27,1	157,5	11,4±8,3 1,5-28,7	101,3	10,6±8,5 0-28,5	105,7	11,0±9,8 0,1-30,9	84,1
<b>Folat (mcg)</b>	134,4±56,9 0-217,5	102,8	130,7±75,3 20,1-215,2	56,1	115,8±1000,2 0-309,8	85,9	193,6±215,7 0-672,7	79,1
<b>B<sub>12</sub> vitamini</b> (mcg)	4,0±2,0 0,8-7,1	267,2	3,4±1,8 0,9-7,0	115,4	3,4±1,7 0-5,8	228,3	3,6±1,7 1,1-6,6	124,2

**Çizelge 3.20. (Devam)** Glikojen depo hastası çocukların cinsiyete göre günlük bazı mikro besin ögesi alımları (n:46)

	Erkek				Kız			
	2-6 yaş		7-12 yaş		2-6 yaş		7-12 yaş	
	$\bar{X} \pm SS$ Alt-Üst	Karşılama Oranı (%)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst	Karşılama Oranı (%)	$\bar{X} \pm SS$ Alt-Üst	Karşılama Oranı (%)	$\bar{X} \pm SS$ Alt-Üst	Karşılama Oranı (%)
<b>Kalsiyum (mg)</b>	527,1±237,0 236,6-902,6	95,2	762,7±321,9 126,6-1197,9	80,1	712,8±440,7 0-1523,5	106,8	812,7±322,9 295,1-1245,6	90,3
<b>Magnezyum (mg)</b>	164,1±70,0 27,3-282,6	77,1	155,7±69,1 55,0-288,5	61,4	150,7±99,3 2,7-426,5	67,4	166,6±118,4 21,0-413,2	63,9
<b>Fosfor (mg)</b>	780,9±302,7 241,1-1220,8	234,5	831,2 449,5-1189,6	157,5	786,2±349,5 40,5-1428,5	211,8	865,4±465,8 157,0-1776,8	165,5
<b>Demir</b>	6,9±2,1 3,3-9,8	99,5	8,1±2,3 5,2-13,4	73,7	8,7±4,7 0,6-18,1	125,2	10,5±7,1 0,4-25,4	96,0
<b>Çinko</b>	7,1±2,4 2,4-11,3	143,6	7,2±1,5 5,0-9,4	81,7	7,2±3,1 0,8-12,8	140,8	8,2±4,2 0,9-16,1	92,9

### 3.7. Glikojen Depo Hastası Çocukların Ebeveynlerinin Yaşam Kalitesinin Değerlendirilmesi

Çalışmaya katılan ebeveynlerin yaşam kalitesi ölçeği KF-12'ye ilişkin FBÖ puanları ortalaması 44,4±9,0; MBÖ puanları ortalaması 39,3±9,2 olarak bulunmuştur (Çizelge 3.21)

**Çizelge 3.21.** Ebeveynlerin yaşam kalitesi ölçeği KF-12'ye ilişkin FBÖ ve MBÖ puanlarına ait bilgiler (n:46)

	S	X±SS	Alt-Üst
<b>FBÖ puanı</b>	46	44,4±9,0	26,1-60,9
<b>MBÖ puanı</b>	46	39,3±9,2	25,2-62,6

FBÖ: Fiziksel bileşenler özet, MBÖ: Mental bileşenler özet

Ebeveynlerin sosyodemografik özelliklerine göre yaşam kaliteleri incelendiğinde FBÖ puanları MBÖ puanlarından daha yüksek bulunmuştur. En düşük FBÖ ve MBÖ puanına çalışmaya katılan çocuk haricinde en az bir glikojen depo hastası daha çocuğu olan ebeveynler sahipken en yüksek FBÖ ve MBÖ puanına bekar ebeveynlerin sahip olduğu görülmüştür. Ebeveynlerin yaşam kalitesi FBÖ ve MBÖ puanları öğrenim durumlarına, medeni durumlarına, yaşadıkları bölgeye, eşler arasındaki akrabalık ilişkisine, ailedeki çocuk sayısına göre farklılık göstermemektedir. (Çizelge 3.22).

**Çizelge 3.22.** Ebeveynlerin sosyodemografik özelliklerine göre FBÖ ve MBÖ puanları (n:46)

	FBÖ Puanı			MBÖ Puanı	
	S	X±SS	p <sup>a</sup>	X±SS	p <sup>a</sup>
<b>Annenin öğrenim durumu</b>					
Lise altı	24	43,1±9,1		38,8±9,2	
Lise ve üstü	22	45,9±8,8	0,28	39,7±9,4	0,76
<b>Babanın öğrenim durumu</b>					
Lise altı	16	42,2±9,0		38,4±9,3	
Lise ve üstü	30	45,6±8,9	0,21	39,7±9,2	0,66
<b>Medeni durum</b>					
Evli	43	44,1±9,1		38,7±9,0	
Boşanmış	3	49,6±5,4	0,31	47,6±9,6	0,10
<b>Yaşanılan bölge</b>					
Kent	43	44,1±8,9		38,8±9,0	
Kırsal	3	48,8±10,4	0,39	45,8±10,4	0,21
<b>Anne baba arasında akrabalık ilişkisi</b>					
Var	34	44,0±9,5		39,1±9,6	
Yok	12	45,5±7,9	0,62	39,7±8,2	0,84
<b>Ailedeki çocuk sayısı</b>					
1-2	31	44,3±9,3		38,4±8,9	
3 ve üstü	15	44,6±8,5	0,91	41,0±9,7	0,37
<b>Ailede başka glikojen depo hastası çocuk varlığı</b>					
Var	8	40,5±8,6		36,1±8,7	
Yok	38	45,2±9,0	0,17	39,9±9,2	0,28

FBÖ: Fiziksel bileşenler özet, MBÖ: Mental bileşenler özet

<sup>a</sup>: Student t-testi

Ebeveynlerin yaşları ile FBÖ puanı negatif yönde ilişkili bulunmuştur. Ebeveynlerin yaşları arttıkça FBÖ puanları azalmaktadır ( $p<0,05$ ). Çocuğun yaşı ile ebeveynlerin FBÖ puanı pozitif yönde ilişkili iken MBÖ puanı negatif yönde ilişkilidir ( $p>0,05$ ). (Çizelge 3.23)

**Çizelge 3.23.** Ebeveyn ve çocuğun yaşı ile ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanlarının kolerasyonu (n:46)

	FBÖ Puanı		MBÖ Puanı	
	r <sup>b</sup>	p	r <sup>b</sup>	p
<b>Ebeveynin yaşı</b>	-0,297	0,05*	-0,111	0,46
<b>GDH olan çocuğun yaşı</b>	0,028	0,85	-0,015	0,92

FBÖ: Fiziksel bileşenler özet, MBÖ: Mental bileşenler özet

<sup>b</sup>: pearson korelasyon testi \* p<0,05

Glikojen depo hastası çocukların GDH Tipine göre ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanları Çizelge 3.24.'te verilmiştir. En düşük FBÖ ve MBÖ puanı çocuğu Tip 0 olan ebeveyne ait olmakla birlikte ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanları çocuğun GDH tipine göre anlamlı farklılık göstermemektedir (p>0,05).

**Çizelge 3.24.** Çocukların GDH tipine göre ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanlarının incelenmesi (n:46)

	FBÖ Puanı			MBÖ Puanı	
	n	X±SS	p <sup>c</sup>	X±SS	p <sup>c</sup>
<b>Glikojen depo hastalığı tipi</b>					
Tip Ia	21	44,3±9,0		37,9±7,9	
Tip Ib	8	46,6±10,0		38,0±9,5	
Tip III	13	43,6±9,1	0,61	39,8±9,8	0,11
Tip IX	1	48,8±9,3		62,6±1,1	
Tip XI	2	47,8±1,1		46,4±6,2	
Tip 0	1	29,8±9,8		33,1±8,7	

FBÖ: Fiziksel bileşenler özet, MBÖ: Mental bileşenler özet

<sup>c</sup>:One Way Anova testi

Glikojen depo hastası çocukların yaşa göre BKİ değeri normal olanların ebeveynlerinin FBÖ puanı fazla kilolu olan çocukların ebeveynlerine göre anlamlı olarak daha yüksek bulunmuştur (p<0,05). Boy uzunluğu normal olan çocukların ebeveynlerinin FBÖ puanları boy uzunluğu normalin altında ve üstünde olan çocukların ebeveynlerine göre daha yüksek bulunmuştur (p>0,05). (Çizelge 3.25).

**Çizelge 3.25.** Çocukların antropometrik ölçümlerine göre ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanlarının değerlendirilmesi

	n	FBÖ Puanı		MBÖ Puanı	
		X±SS	p	X±SS	p
<b>Yaşa göre boy uzunluğu</b>					
Normalin altı	23	44,2±8,6		41,5±9,3	
Normal	18	46,0±9,3		36,9±8,7	
Normalin üstü	5	44,4±9,0	0,16	31,8±1,8	0,13
<b>Yaşa göre BKİ</b>					
Normal	20	46,3±7,2 <sup>†</sup>		40,8±10,8	
Fazla kilolu	8	37,3±6,5 <sup>†</sup>		37,7±8,3	
Obez	18	45,5±10,5	0,04*	38,2±7,7	0,61

FBÖ: Fiziksel bileşenler özet, MBÖ: Mental bileşenler özet

\*:One Way Anova testi, †: post hoc Tukey testi \*:p<0,05

Glikojen depo hastası çocuklara ait genel özelliklere göre ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanları Çizelge 3.26.'da verilmiştir. Çocuğu okula giden ebeveynlerin çocuğu okula gitmeyen ebeveynlere göre FBÖ puanları daha düşükken MBÖ puanları daha yüksek bulunmuştur. Yine çocuğunun beslenme planını kendi düzenleyen ebeveynlerin FBÖ puanı daha yüksekken beslenme planını diyetisyen ve doktorun düzenlediği ebeveynlerin MBÖ puanı daha yüksektir (p>0,05). Ayrıca manuel kan şekeri ölçümü yapan ebeveynlerin MBÖ puanı sensörlü ölçüm yapanlara göre anlamlı olarak daha yüksek bulunmuştur (p<0,05). Ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanları çocuğun cinsiyeti ve yaşına göre farklılık göstermemektedir. Kontrollere düzenli gitmeyen çocukların ebeveynlerinin giden çocukların ebeveynlerine göre FBÖ puanı daha yüksekken; MBÖ puanı daha düşük bulunmuştur (p>0,05).

**Çizelge 3.26.** Çocuğa ait genel özelliklere göre ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanları (n:46)

	n	FBÖ Puanı		MBÖ Puanı	
		X±SS	p	X±SS	p
<b>Çocuğun cinsiyeti</b>					
Erkek	23	43,2±10,1		38,2±8,3	
Kız	23	45,7±7,8	0,36	40,3±10,0	0,46
<b>Çocuğun yaşı (yıl)</b>					
2-6	27	44,3±8,3		38,4±7,9	
7-12	19	44,5±10,1	0,93	40,5±10,8	0,46
<b>Okula gitme durumu</b>					
Evet	23	43,8±10,0		40,2±9,9	
Hayır	23	45,1±8,0	0,64	38,3±8,4	0,48
<b>GDH tıbbi beslenme programını düzenleyen kişi</b>					
Diyetisyen-doktor	29	43,8±8,5		40,6±10,2	
Ebeveyn	17	45,5±9,9	0,54	37,0±6,9	0,20
<b>Kontrollere düzenli gitme durumu</b>					
Evet	42	44,0±9,2		39,8±9,1	
Hayır	4	49,3±4,8	0,26	34,0±9,0	0,23
<b>Kan şekeri ölçüm yöntemi</b>					
Manuel	37	45,7±8,9		39,9±9,8	
Sensörlü	8	38,4±7,6	0,04*	36,0±5,6	0,28

FBÖ: Fiziksel bileşenler özet, MBÖ: Mental bileşenler özet

<sup>a</sup>: Student t-testi, \*:p<0,05

Çocukların günlük öğün sayısına göre ebeveynlerin MBÖ puanları anlamlı olarak değişmektedir. 4-6 öğün yapan çocukların ebeveynlerin MBÖ puanı 7-9 ve 10-12 öğün yapan çocukların ebeveynlerinden anlamlı olarak daha yüksek bulunmuştur (p<0,05). Ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanları enteral ürün, çığ mısır nişastası ve modifiye mısır nişastası kullanımına göre anlamlı farklılık göstermemektedir. (Çizelge 3.27)

**Çizelge 3.27.** Glikojen depo hastası çocukların beslenme alışkanlıklarına göre ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanlarının incelenmesi (n:46)

	FBÖ Puanı			MBÖ Puanı	
	n	X±SS	p	X±SS	p
<b>Günlük öğün sayısı</b>					
4-6 öğün	16	46,2±9,6		44,7±11,5	
7-9 öğün	22	43,3±8,3		34,8±5,2	
10-12 öğün	8	43,9±10,1	0,62 <sup>c</sup>	40,7±6,7	0,002 <sup>*</sup>
<b>Ek beslenme uygulaması olma durumu</b>					
Hayır	37	45,2±9,4		38,2±9,4	
Evet	9	41,3±6,5	0,25 <sup>a</sup>	43, ±7,0	0,12 <sup>a</sup>
<b>Enteral ürün kullanma</b>					
Evet	37	44,3±8,7		38,6±9,0	
Hayır	9	44,6±8,2	0,91 <sup>a</sup>	40,9±9,7	0,45 <sup>a</sup>
<b>Çiğ mısır nişastası kullanımı</b>					
Evet	33	44,3±8,7		38,6±9,0	
Hayır	13	44,6±10,0	0,91 <sup>a</sup>	40,9±9,7	0,45 <sup>a</sup>
<b>Glycosade kullanımı</b>					
Evet	19	44,1±10,2		36,3±8,1	
Hayır	27	44,6±8,3	0,87 <sup>a</sup>	41,1±9,5	0,08 <sup>a</sup>

FBÖ: Fiziksel bileşenler özet, MBÖ: Mental bileşenler özet

<sup>a</sup>: Student t-testi, <sup>c</sup>:One Way Anova testi, <sup>†</sup>: post hoc Tukey testi \*:p<0,05

Çocukların enerji ve besin ögesi karşılama yüzdeleri ile ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanlarının korelasyonu Çizelge 3.28.'de incelenmiştir. Çocukların demir gereksinimini karşılama yüzdeleri ile ebeveynlerin FBÖ puanı pozitif yönde ilişkili bulunmuştur (p<0,05). Çocukların enerji, protein ve karbonhidrat karşılama yüzdeleri ile ebeveynlerin FBÖ puanı; enerji, karbonhidrat, yağ, B<sub>12</sub>, demir ve çinko karşılama yüzdeleri ile MBÖ puanı arasında negatif yönde anlamlı olmayan ilişki bulunmuştur (p>0,05).

**Çizelge 3.28.** Çocukların günlük enerji ve besin ögesi alımlarının önerileni karşılama yüzdeleri ile ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanlarının korelasyonu

	FBÖ Puanı		MBÖ Puanı	
	r <sup>b</sup>	p	r <sup>b</sup>	p
<b>Enerji</b>	-0,023	0,43	-0,061	0,34
<b>Protein</b>	-0,058	0,35	0,034	0,41
<b>Karbonhidrat</b>	-0,046	0,43	-0,070	0,32
<b>Yağ</b>	0,023	0,44	-0,095	0,26
<b>Posa</b>	0,095	0,26	0,070	0,32
<b>A vitamini</b>	0,133	0,37	0,108	0,47
<b>C vitamini</b>	0,172	0,25	0,045	0,76
<b>E vitamini</b>	0,010	0,94	0,069	0,65
<b>B<sub>1</sub> vitamini</b>	0,251	0,09	0,017	0,91
<b>B<sub>2</sub> vitamini</b>	0,201	0,181	0,102	0,50
<b>B<sub>3</sub> vitamini</b>	0,006	0,96	-0,018	0,90
<b>Folat</b>	0,113	0,45	0,053	0,72
<b>B<sub>12</sub> vitamini</b>	0,060	0,69	-0,123	0,41
<b>Kalsiyum</b>	0,108	0,23	0,118	0,21
<b>Magnezyum</b>	0,020	0,44	0,001	0,49
<b>Fosfor</b>	0,097	0,26	0,113	0,228
<b>Demir</b>	0,251	0,04*	-0,033	0,41
<b>Çinko</b>	0,074	0,31	-0,069	0,32

FBÖ: Fiziksel bileşenler özet, MBÖ: Mental bileşenler özet

<sup>b</sup>: pearson korelasyon testi \* p<0,05

## 4. TARTIŞMA

Çalışmanın bu bölümünde GDH olan çocukların beslenme durumu ile bakım veren ebeveynlerin yaşam kalitesine yönelik elde edilen bulgular tartışılmıştır.

### 4.1. Glikojen Depo Hastalığı Sıklığı ve Tip Dağılımının İncelenmesi

Glikojen depo hastalıklarının sıklığı net olarak bilinmese de genel sıklığının 1/20.000-1/40.000 olduğu tahmin edilmekte ve GDH Tip I için 1/100.000 olduğu bildirilmektedir (Stone ve ark., 2021). Ülkemizde akraba evliliklerinin yaygın görülmesi neden ile diğer kalıtsal metabolik hastalıklar gibi GDH sıklığının da daha fazla olabileceği düşünülmektedir (Eminoğlu ve ark., 2013). Ancak sıklığı ya da tiplerinin dağılımı kesin olarak bilinmemektedir. Hepatik GDH'lerin %80'nini Tip I, Tip III ve Tip IX'in oluşturduğu rapor edilmiştir (Özen, 2007). Ayrıca GDH Tip Ia'nın tüm Tip I vakalarının %80'nini oluşturduğu ve hepatik GDH'nin en yaygın olanı olduğu bildirilmiştir (Smit ve ark., 2006). Bu çalışmada da GDH vakalarının %63,1'ini Tip I, %28,3'ünü Tip III ve %2,2'sini Tip IX oluşturmuştur. Ayrıca tüm Tip I vakalarının %72,4'ü Tip Ia'dır. Günaydın'ın (2019) çalışmasında GDH Tip I hastaların %64,7'si Ia, %35,3'ü Ib olarak bulunmuştur. Çalışma bulgularının literatürle uyumlu olduğu görülmektedir.

### 4.2. Glikojen Depo Hastalığı ve Akraba Evliliğinin Değerlendirilmesi

Akraba evliliklerinin fazla olduğu ülkemizde kalıtsal metabolik hastalıkların görülme sıklığı daha yüksektir (Saltik ve ark., 2000). Glikojen depo hastası çocukların ebeveynleri ile yürütülen bu çalışmada ebeveynlerin akrabalık oranı %73,9 olarak saptanmıştır. Saltik ve ark., (2000) GDH Tip I tanılı 45 Türk hasta ile yaptıkları çalışmada anne ile baba arasında %77,8 oranında akrabalık varlığı olduğunu tespit etmişlerdir. Benzer şekilde Önenli Mungan (2010) glikojen depo hastalığı tanılı 39 bireyle yürüttüğü çalışmasında da ebeveynlerin %69'u arasında

akrabalık ilişkisi olduğunu bildirmiştir. Yine ülkemizde 17 GDH hastası ile geriye yönelik yapılan bir çalışmada ebeveynler arası akrabalık oranı %64,7 olarak belirlenmiştir (Günaydın, 2019). Eminoğlu ve ark., (2013) GDH Tip I'li hastalar ile yürüttükleri çalışmalarında ise ebeveynler arasında akrabalık oranını %73,3 olarak saptamıştır. Glikojen depo hastalığına sahip bireylerin ebeveynleri arasında akraba evliliğinin yaygın görülmesi, akraba evliliklerinin hastalığın görülme sıklığı üzerindeki önemini açıkça ortaya koymaktadır.

#### **4.3. Glikojen Depo Hastalığı Tanı Konma Süresinin İncelenmesi**

Bir toplumda belirli bir sıklığın altında görülen hastalıklar nadir hastalıklardır. Bir hastalığın nadir olarak kabul edilmesi için gerekli sıklık üzerinde bir görüş birliğinin olmamasının yanı sıra nadir hastalıkları DSÖ her 1000 kişiden 0,65-1'ini etkileyen tüm patolojik durumlar olarak tanımlarken; Avrupa Birliği ve gelişmiş ülkeler ise sıklığı 1/2000'nin altında olan hastalıklar olarak tanımlamaktadır (Lavandeira, 2002). Yaşam kalitesini oldukça etkileyen nadir hastalıklar tanı, tedavi ve izlemde özel tutum ve uygulamalar gerektirir. Nadir hastalıklara tanı koymak bazen çok uzun zaman almakta hatta yıllarca sürebilmektedir. Avrupa ülkelerinde sekiz nadir hastalıkla ilgili 18.000 kişide yapılan bir çalışmaya göre hastaların %40'ına doğru tanıdan önce yanlış bir tanı konmuş ve hastaların %25'inin doğru tanısının konması 5 ila 30 yıl sürmüştür (EURORDIS). Nadir hastalık kategorisinde yer alan GDH'nin tanı konma süresi bu çalışmada ortalama  $9,6 \pm 11,4$  ay olarak bulunmuştur. Glikojen depo Tip I hastaları ile yapılmış bir çalışmada, GDH Tip Ia hastalarında tanı yaşı ortancaları 6 ay ve tanının %80 oranında 1 yaşından önce; GDH Tip Ib hastaları için tanı yaşı ortancaları 4 ay ve tanının %90 oranında 1 yaşından önce konulduğu tespit edilmiştir. (Rake ve ark., 2002). Ülkemizde yapılan bir çalışmada, GDH Tip Ia hastalarının %50'sinin 6 aydan, Tip III hastalarının %100'ünün 1 yaşından sonra tanı aldığı görülmüştür. Tip Ia'nın Tip III'e kıyasla daha erken bulgu vermesi ve daha ağır seyretmesi daha erken tanı almasını desteklemektedir (Yıldız Emeksiz, 2005). Glikojen depo hastası 39 kişi ile yapılan başka bir çalışmada da tanı yaşı ortalaması  $26 \pm 8$  ay olarak bulunmuştur (Önenli

Mungan,2010). Yine Günaydın (2019) tarafından yapılan başka bir çalışmada, tanı yaşı ortalaması  $5,66 \pm 4,85$  ay olarak saptanmıştır. Bu çalışmada elde edilen sonuçlar diğer çalışmalar ile benzerdir. Glikojen depo hastalığında tanı genellikle 1 yaştan önce konulmaktadır.

#### **4.4. Okulda Glikojen Depo Hastalığının Yönetiminin Değerlendirilmesi**

Kronik hastalığa sahip bireyler sadece hastalığın neden olduğu fiziksel, bilişsel ve psikososyal zorluklarla karşı karşıya kalmaz aynı zamanda hastalığı veya komplikasyonlarını yönetebilmeyi de öğrenmek zorundadırlar. Bazı kronik hastalıklar, alevlenme dönemleri ve ardından semptomsuz dönemleri içerirken bazıları sürekli takip gerektirmektedir. Bu durum çocuklara ve ailelere özel görevler yüklemektedir (Roder ve Boekaerts, 1999). Sağlık alanındaki gelişmelerin, kronik hastalığa sahip çocukların okula devam etmelerinde önemli etkileri olmuştur. Çocukların günlük zamanlarının büyük kısmını okulda geçirdikleri düşünüldüğünde, çocuğun okuldaki tutum ve davranışları hastalığın seyrinde önemli bir yere sahiptir. Bu özel çocukların hastalıklarının yönetiminde, sosyal ilişkilerinde ve okuldaki ihtiyaçlarının karşılanmasında öğretmenlerinin önemli bir rolü vardır. (Şahin ve Aslan, 2017). Bu çalışmada GDH olan çocukların %50,0'sinin bir eğitim kurumuna gittiği ve ebeveynlerin %95,6 oranında öğretmenleri çocuğun hastalığını hakkında bilgilendirildiği bulunmuştur. Şahin ve Aslan'ın (2017) çalışmasında öğretmenlerin %61,9'u okulundaki kronik hastalığı olan öğrencileri bilmekte ve öğrencinin kronik hastalığını %29,0'u ebeveyninden, %9,3'ü öğrenciden %23,6'sı rehber öğretmenden öğrenmiştir. Bu çalışmada öğretmenlerin bilgi sahibi olma oranının yüksek olmasının kan şekeri izlemlerinin okulda da kritik öneme sahip olmasından kaynaklanabileceği düşünülmektedir. Yine bu çalışmada ebeveynlerin %91,4 okulda çocuğunun tıbbi beslenme tedavisini kontrol edebildiğini, %82,6'sı okulda kan şekeri takibini yapabildiğini bildirmiştir. Bu konu ile ilgili literatürde başka bir çalışmaya rastlanmamıştır. Bu nedenle bu çalışmanın ülkemizde GDH hastası çocukların beslenme alışkanlıkları ve hastalığın yönetiminde yapılan davranışları gösteren ilk çalışma olduğu düşünülmektedir.

#### **4.5.Glikojen Depo Hastalarında Önemli Klinik Bulguların İncelenmesi**

Glikojen depo hastalarında özellikle Tip I'de en çok görülen fiziksel bulgular, karaciğer büyümesi buna bağlı abdominal tip obezite, hipoglisemi, taşbebek yüzü, böbrek büyümesi, kas kütlelerinde azalma, büyüme geriliği, hiperlipidemi ve ürik asit yüksekliğidir. Bunlara ek olarak özellikle Tip Ib'de nötropeni, sık enfeksiyon ve inflamatuvar bağırsak hastalığı gelişmektedir (Visser ve ark., 2002). Eminoglu ve ark., (2013) çalışmalarında GDH Tip I hastalarında en önemli klinik bulgunun karın şişliği (%83,3) olduğunu bildirmiştir. Bir başka çalışmada da glikojen depo hastalarında karın şişliği (%85), taş bebek yüzü (%51) ve büyüme geriliği (%53) saptanmıştır (Önenli Mungan, 2010). Katılımcıların 16'sının GDH Tip Ia ve 11'inin GDH Tip III olduğu bir başka çalışmada Tip Ia vakalarının %100'ünde taş bebek yüzü bulgusuna rastlanmıştır. Yine aynı çalışmada hastaların %50'sinde karın şişliği, %43,7'sinde hipoglisemi, %31,2'sinde asidoz, %25 sinde karaciğer büyümesi ve %6,2'sinde sık enfeksiyon varlığı belirlenmiştir (Yıldız Emeksiz, 2005). Bu çalışmada da GDH olan çocuklarda en sık gözlenen fiziksel bulgular sırasıyla karaciğer büyümesi (%91,3), karın şişliği (%80,4), taş bebek yüzü (%58,7), boy kısalığı (%47,8), saç tırnak zayıflığı (47,8), sık enfeksiyon geçirme (%39,1), yoğun diş çürükleri(%37,0) ve kemik yapısında zayıflıktır (%34,8). Benzer şekilde ülkemizde yapılan farklı bir çalışmada, GDH Tip I'li hastalarda %94,1 karaciğer büyümesi, %82,4 karın şişliği ve %70,6 hipoglisemi tespit edilmiştir (Günaydın, 2019). Çocukların klinik bulguları ve görülme sıklıkları yapılan diğer çalışmalarla benzerdir.

#### **4.6.Glikojen Depo Hastalarında Antropometrik Ölçümlerin Değerlendirilmesi**

Glikojen depo hastalığında özellikle Tip I'de okul çağı döneminde orta derecede büyüme geriliği vakaların çoğunda görülen önemli bir klinik bulgudur ve erişkin hastalarda da boy kısalığı sıklığı yaygındır (Saltık ve ark., 2000) . Hastalarda büyüme hormonunun eksikliğine dair kesin bir kanıt yoktur ve bu büyüme geriliğinin nedeni henüz tam olarak açıklanamamıştır. Ancak büyüme ile metabolik kontrol

arasındaki pozitif ilişki; kronik laktik asidozun büyüme hormonu aktivitesini olumsuz etkileyebileceğini düşündürmektedir (Moses, 2002). Santos ve ark. (2014) GDH Tip I'li 21 hasta ile yürüttükleri çalışmada, hastaların yaşa göre boy Z skoru ortalamasını -1.16 olarak tespit edilmiş ve hastaların %19,0'ı kısa %4,7'si çok kısa olarak bulunmuştur. Tip I tanılı 4-17 yaş aralığında 14 hastanın incelendiği diğer bir çalışmada ise hastalar yaşa göre boy Z skorlarına göre değerlendirilmiş hastaların %28,5'i çok kısa ve %28,5'i kısa olarak belirlenmiştir (Lee ve ark., 1996). Bu çalışmada çocukların yaşa göre boy Z skoru ortalamalarının  $-1,2 \pm 1,4$  olduğu ve çocukların %34,8'inin çok kısa, %26,1'inin kısa olduğu görülmüştür. Kız çocuklarının çok kısa ve kısa olma oranının erkek çocuklarına göre daha yüksek olduğu saptanmıştır. GDH Tip I tanılı 30 hasta ile yapılmış bir başka çalışmada, hastaların %50'sinin boy Z skor değerlerinin -2 SD'nin altında olduğu, %73,3'ünün boy uzunluğunun yaşa göre boy uzunluğu değerlerinin altında olduğu tespit edilmiştir. (Eminoğlu ve ark., 2013). Sekiz hepatik glikojen depo hastasının incelendiği bir başka çalışmada da hastaların yaşa göre boy z-skor değerlerinde %75,0'inin çok kısa boylu olduğu tespit edilmiştir (Akyol Yılmaz, 2019).

Glikojen depo hastalarında beslenme tedavisinin gerekliliği olan sık ve karbonhidrat oranı yüksek beslenmeye bağlı olarak hastalarda obezite gelişebilmektedir (Mundy ve ark., 2003). Literatür incelendiğinde, GDH Tip I tanılı 1-25 yaş aralığında 21 hastanın dahil edildiği çalışmada yaşa göre BKİ Z skoru ortalaması 2.19 olarak bulunmuş ve hastaların %57,1'inin obez, %19,0'ının fazla kilolu olduğu saptanmıştır (Santos ve ark. 2014). Bu çalışmada çocukların yaşa göre vücut ağırlığı Z skoru ortalaması  $0,2 \pm 1,2$  olarak bulunmuştur ve çocukların %24,3'ünün fazla kilolu ve %8,1'inin obez olduğu görülmüştür. Kız çocuklarının fazla kilolu ve obez olma oranları erkek çocuklardan yüksektir. Yine çocukların yaşlarına göre BKİ Z skor ortalamaları  $1,3 \pm 1,0$  olarak bulunmuş ve çocukların %34,8'inin obez, %23,9'unun fazla kilolu olduğu saptanmıştır. Ayrıca erkek çocukların fazla kilolu olma oranı kız çocuklardan daha yüksekken kız çocukların obez olma oranı erkek çocuklardan daha yüksek olarak bulunmuştur. Sekiz hepatik glikojen depo hastası ile yürütülen başka bir çalışmada ise hastalar yaşa göre ağırlık Z-skor değerlerine göre incelenmiş ve hastaların %50,0'si çok zayıf %12,5'i fazla

kilolu olarak tespit edilmiştir. Örneklemin az olması nedeni ile güvenilirliği düşük olan bu çalışma ile karşılaştırma yapmamızın doğru olmadığını düşünerek GDH olan çocuklarda antropometrik ölçümlerin değerlendirildiği kapsamlı çalışmalara ihtiyaç olduğu düşünülmektedir. Glikojen depo hastası olan çocuklarda normogliseminin sağlanması için tüketilen çığ mısır nişastası ve yüksek karbonhidrat miktarlarının obeziteye neden olabileceği düşünülürken; diğer taraftan bu çocuklarda yine normogliseminin sağlanması endişesi içindeki ebeveynlerin kısıtlayıcı beslenme uygulamalarının malnutrisyona neden olabileceği unutulmamalıdır. Bununla birlikte hastalarda malnutrisyon, obezite, bodurluk gibi durumların erken saptanması için antropometrik ölçümler kronik hastalık izleminde son derece önemlidir ve takip edilmelidir.

#### **4.7. Glikojen Depo Hastalarında Bazı Biyokimyasal Parametrelerin İncelenmesi**

Glikojen depo hastalıklarında ve özellikle Tip I'de karbonhidrat metabolizmasının yanı sıra pürin ve lipit metabolizmalarının da etkilenmesi sonucu hastaların biyokimyasal parametrelerinde hiperlipidemi, hiperlaktemi, hiperürisemi ve karaciğer enzimlerinde yükseklik sıklıkla görülmektedir. Tıbbi beslenme tedavisi uygulanan hastalarda bu biyokimyasal parametrelerde genellikle düzelme olmakta ancak hiperlipidemi sıklıkla görülmeye devam etmektedir. Yapılan bir çalışmada, GDH Tip I hastalarının izlem trigliserit, AST, ALT, laktik asit ve ürik asit parametleri yüksek bulunmuştur. (Eminoğlu ve ark., 2013). Yine GDH Tip I hastaların incelendiği başka bir çalışmada AST, ALT, laktik asit, ürik asit, kolesterol ve trigliserit değerleri yüksek bulunmuştur (Günaydın, 2019). Bu çalışmada da GDH olan çocukların trigliserit, total kolesterol, LDL-K, AST, ALT değerleri yüksek; HDL-K düşük bulunmuştur.

Tıbbi beslenme tedavisinin biyokimyasal parametreler üzerindeki etkisinin araştırıldığı bir diğer çalışmada çeşitli tiplerdeki GDH tanısı olan 16 hastanın çığ

mısır nişastası kullanımının ALT, AST, ürik asit, kolesterol, trigliserit değerleri üzerindeki etkisi araştırılmış ve sadece AST değerinde anlamlı bir düşüş bulunmuştur (Katalin ve ark., 2015). Benzer şekilde çığ mısır nişastasının metabolik kontrol üzerindeki etkisini inceleyen bir başka çalışmada 6 aylık sürede hastaların AST ve ALT değerlerinde artış; kolesterol, trigliserit, ürik asit seviyelerinde istatistiksel olarak anlamlı düzeyde olmasa da azalma görülmüştür (Akyol Yılmaz 2019).

#### **4.8. Glikojen Depo Hastalarında Beslenme Durumunun Değerlendirilmesi**

Bu bölümde GDH olan çocukların beslenme durumu değerlendirilmiştir. Ancak literatür incelendiğinde GDH olan çocukların beslenme durumu, enerji ve besin ögesi alımlarının incelendiği herhangi bir çalışmaya rastlanmamıştır. Bununla birlikte GDH'de son 50 yıldır birincil tedavi olarak tıbbi beslenme tedavisi uygulanmaktadır. Tıbbi beslenme tedavisi ile bireye sürekli bir glukoz kaynağı sağlayarak hipogliseminin önlenmesi, normogliseminin sürdürülmesi, ikincil metabolik bozuklukların engellenmesi, normal büyüme ve gelişmenin devam etmesi ile yeterli ve dengeli beslenmenin sağlanması amaçlanmaktadır. Yetersiz enerji alımı hipoglisemi ve hipoglisemiye bağlı komplikasyonlara, malnutrisyona neden olabilirken; fazla enerji alımı hipertrigliserolemi ve obeziteye neden olabilmektedir (Laforêt ve ark., 2012). Günlük tüketilmesi gereken çığ mısır nişastası miktarı kişiye özel olması gerektiği göz önüne alındığında, hipoglisemi kontrol altına almak için gereken ideal dozun, yan etkilere neden olmadan minimum düzeyde olması, böylece çığ mısır nişastasının aşırı tüketiminin fazla kilo ve obeziteye yol açmasının önlenmesi önemlidir. Tıbbi beslenme tedavisi ve çığ mısır nişastası kullanımı GDH yönetiminde çok önemli iken bu hastaların diyetinin nicel değerlendirmesini ele alan çok az sayıda çalışma vardır. Bhattacharya (2011) çalışmasında GDH Tip I'li 20 hastanın enerji ve makro besin ögesi alımları incelenmiştir. Hastaların günlük enerji alımı karşılama ortalamaları önerilenden %11,0 daha fazla bulunmuştur. Ayrıca hastaların %65,0'inde karbonhidratlar için tavsiye edilen alımdan daha yüksek bir alım görülürken; sırası ile protein ve yağ

alımları %18,0 ve %55,0'inde tavsiye edilen alımdan daha düşük bulunmuştur. Jorge ve ark., (2021)'nin çalışmasında ise önceki bulgulardan farklı olarak hastaların çoğunda karbonhidrat alım ortalaması önerilen referans değerlerde ya da daha düşükken, protein ve yağ alımlarının ise önerilere uygun veya önerilenin üzerinde olduğu saptanmıştır. Ayrıca günlük alınan enerji miktarı, önerilen enerji gereksinimlerinden ortalama %50 daha fazla ve çığ mısır nişastası alımları 0.49-1.34 g/kg/gün olarak bulunmuştur.

Bu çalışmada günlük alması gereken enerjiyi karşılama oranları erkek çocuklarının 2-6 yaş grubunda %93,7, 7-12 yaş grubunda %73,3 iken kız çocuklarının 2-6 yaş grubunda %100,7, 7-12 yaş grubunda %74,3 olarak bulunmuştur. Günlük ortalama alınan protein erkek çocukların 2-6 yaş grubunda  $2,9\pm 1,1$  g/kg, 7-12 yaş grubunda  $1,5\pm 1,0$  g/kg; kız çocukların 2-6 yaş grubunda  $2,7\pm 1,6$  g/kg, 7-12 yaş grubunda  $1,5\pm 0,8$  g/kg olarak saptanmıştır. Diyetle günlük gereksinimi karşılama yüzdesi en düşük olan mikro besin ögeleri sırası ile 7-12 yaş grubu erkeklerde folat (%56,1) ve magnezyum (%61,4); 7-12 yaş grubu kızlarda magnezyum (%63,9) ve folat (%79,1) olarak tespit edilmiştir. Erkek çocukların günlük posa alımı 2-6 yaş grubunda önerilenin %102,6'sını karşılarken 7-12 yaş grubunda %65,6'sini karşılamaktadır. Posa alımındaki azalmanın yaş ilerledikçe sebze tüketimlerinin azalmasından kaynaklanabileceği düşünülmektedir. Çocukların %71,7'sinin çığ mısır nişastası, %39,1'inin modifiye çığ mısır nişastası kullandığı ve kullananların toplamda günlük ortalama  $3,6\pm 3,4$  g/kg çığ mısır nişastası tükettiği bulunmuştur. Bu çalışmada GDH çocukların enerji ve besin ögesi alımlarının genel olarak önerilen gereksinimleri karşıladığı görülmüştür.

Ebeveynler adını ilk defa duydukları ve çocuklarını sürekli gözetim altında tutmalarını gerektiren bu nadir hastalığın tanısının alınmasından sonra beslenme tedavisi için doğru bilgiye erişimde zorlandıklarını ve %37,0'ı çocuğun beslenme tedavisini kendi düzenlediğini bildirmiştir. Çocuklarının hipoglisemi yaşamaması için öğün sıklığının önemini bilmeleri çocuğa fazla enerji tükettirmelerine neden olabilmektedir. Çalışmadaki çocuklar yaşa göre BKİ referans değerlere göre incelendiğinde, çocukların %17,8'nin fazla kilolu ve %40,0'ının obez olduğu

saptanmıştır. Benzer şekilde GDH'nda hiperkolesterolemi ve hipertrigliseridemi sıklığının yüksek olduğu bilinmektedir. Ebeveynlerin yanlış tutum ve davranışlarının önlenmesi ve çocukların hastalık seyrinin iyi yönde ilerlemesi için GDH tıbbi beslenme tedavisinin mutlaka bir diyetisyen tarafından planlanması sağlanmalıdır.

Nadir gözükse de ama hem çocuğun hem de ailenin psiko-sosyal durumlarını ve yaşam kalitelerini etkileyen bu hastalıkta, çocukların beslenme durumu değerlendirilmeli, enerji ve besin ögesi alımları takip edilmelidir. Literatür incelendiğinde, GDH çocukların enerji ve makro besin ögesi alımlarını değerlendiren çok az sayıda çalışmaya rastlanmıştır ve mikro besin ögesi alımlarını değerlendiren bir çalışmaya rastlanmamıştır. Bu çalışma bilindiği kadarı ile bu konuda yapılan ilk çalışmadır ve bu yönü ile literatüre katkı sağlayacağı düşünülmektedir.

#### **4.9. Glikojen Depo Hastalığı ve Yaşam Kalitesi Bulgularının Değerlendirilmesi**

Kronik hastalığa sahip çocuklarda, hastalık hem çocukta hem de kardeş ve ebeveynlerde strese neden olabilmektedir. Ayrıca kronik hastalığı olan çocukların mental rahatsızlıklara sağlıklı çocuklara göre iki kat daha fazla eğilimli olduğu görülmüştür (Adaletli, 2009). Kronik hastalığın prognozunun aile tutumlarıyla yakından ilişkili olduğu pek çok çalışmada gösterilmiştir (Varni ve ark., 2001; Payot ve Barrington, 2011). Tüm bu durumlar ailelerle iyi bir iletişim kurmanın, bu sırada diğer aile bireylerini göz ardı etmemenin önemini göstermektedir. Kronik hastalığı olan çocuğa sahip ebeveynler özellikle yeni tanı aldıklarında alışılması güç olan bu durum karşısında yoğun stres yaşamaktadır. Hayatın günlük rutin gerekliliklerinin sürdürülmesinde zorlanmakta ve kişilerarası ilişkilerde daha gergin olabilmektedirler. Kimi ebeveynler yaşadıkları duruma uygun olmayan tutum ve davranış sergilerken kimi ebeveynler çocuğa karşı da olumsuz tutum ve davranış sergileyebilmektedir. Bu durum hem çocuğun gelişimini hem de tüm aile bireylerinin yaşam kalitesini olumsuz etkileyebilmektedir (Bahar ve ark., 2009). Pediatrik astım hastası çocuğa sahip ebeveynlerin yaşam kalitesinin incelendiği bir çalışmada; ebeveynlerin yaşam kalitesinin çocuğun cinsiyeti, alerjiye bağlı diğer hastalıkların

varlığı ve sosyoekonomik düzeylerinden etkilenmezken steroid kullanan çocukların ebeveynlerinde duygusal alanda daha düşük yaşam kalitesi puanları görülmüştür (Reichenberg ve Broberg, 2001). Yapılan başka bir çalışmada, terminal dönemdeki kanser hastası eşine bakım veren eşlerinin, duygusal sorunları depresif duygulanım, kaygı ve korku; sosyal sorunları ise sosyal etkileşimde ve eğlence faaliyetlerinde azalma olduğu görülmüştür (Babaoğlu ve Öz, 2003). Lösemili çocuğa sahip ebeveynlerin yaşam kalitesi ile sosyal destek arasındaki ilişkinin incelendiği bir çalışmada; sosyal destek ile yaşam kalitesinin pozitif yönde ilişkili olduğu ve bu ebeveynlerin yaşam kalitesinin sağlıklı çocuğa sahip ebeveynlerden daha düşük olduğu bulunmuştur. Ayrıca yaşam kalitesinin yaşa göre değişmediği ancak eğitim düzeyine göre farklılaştığı saptanmıştır. Yine aynı çalışmada anne ile baba arasındaki fark incelendiğinde, babaların annelere göre daha yüksek puanlara sahip olduğu görülmüş ve sağlık kurumlarında ebeveynlerin yaşam kalitesini destekleyecek çalışmalar yapılmasının önemli olduğu vurgulanmıştır (Kaplanoğlu, 2014). Glikojen depo hastalığı ve yaşam kalitesiyle ilgili çok kısıtlı sayıda çalışma olsa da diğer pediatrik kronik hastalıklara sahip, özellikle tedavi önerilerine sürekli bağlı kalmayı içeren gençlerde, genel yaşam kalitesi ve duygusal işlevselliğin sağlıklı yaşlılarına göre anlamlı derecede azaldığı görülmüştür (Barlow ve Ellard, 2006; Hysing ve ark., 2007).

Storch ve ark., (2008) GDH Tip 1a ve 1b tanısı olan pediatrik hastalarda yaşam kalitesi ve psikososyal işlevselliği değerlendirmek amacı ile 31 hasta ve 42 sağlıklı kontrol grubu çocuk ve ebeveynlerini karşılaştırmışlardır. GDH hastası gençlerin sağlıklı gençlere göre daha düşük yaşam kalitesine, daha yüksek sosyal problem ve içselleştirme stresine sahip oldukları görülmüştür. Benzer şekilde hasta çocukların ebeveynleri, sağlıklı kontrol grubu ebeveynlerine göre daha yüksek ebeveyn stresi ve ebeveynlik stresi bildirmişlerdir. Bu çalışmada da ebeveynlerin yaşam kalitesi ölçeği KF-12'ye ilişkin ortalama MBÖ puanı (39,3±9,2) ortalama FBÖ puanlarından (44,4±9,0) daha düşük bulunmuştur. Ayrıca sosyodemografik özelliklerine göre yaşam kalitesi bileşenleri incelendiğinde de MBÖ puanları FBÖ puanlarından daha düşük bulunmuştur.

Bu çalışmada en düşük FBÖ ve MBÖ puanına çalışmaya katılan çocuk haricinde en az bir glikojen depo hastası daha çocuğu olan ebeveynlerin sahip olduğu görülmüştür. Benzer şekilde kanserli bireylerin bakımından sorumlu yakınlarının yaşam kalitesinin incelendiği bir çalışmada, hasta yakınlarına uygulanan yaşam kalitesi puan ortalamalarının orta sınırlarda olduğu ve yaşam kalitelerini “hastanın bazı semptomları, çocuk sayısı, çalışma ve gelir durumu ve bakmakla yükümlü olduğu başka birinin bulunma durumu” faktörlerinin etkilediği tespit edilmiştir. (Kaya ve ark., 2017). Bu çalışma da ise ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanları çocuğun GDH tipine, cinsiyetine ve yaşına göre farklılık göstermemiştir ancak ebeveynlerin yaşları arttıkça FBÖ puanlarında anlamlı azalma olduğu saptanmıştır.

Bu çalışmada GDH olan çocukların yaşa göre BKİ değerleri incelendiğinde %17,8'inin fazla kilolu, %40,0'ının obez olduğu bulunmuştur. Yaşa göre BKİ değerleri normal olan çocukların ebeveynlerinin FBÖ puanı fazla kilolu olan çocukların ebeveynlerine göre anlamlı olarak daha yüksek bulunmuştur.

Glikojen depo hastalığında hipoglisemiden korunmak için sık beslenme tıbbi beslenme tedavisinin bir parçasıdır. Bu çalışmada çocukların günlük öğün sayısı 4-12 arasında değişmekte ve ortalama  $7,5 \pm 1,8$  öğündür. Günlük 4-6 öğün yapan çocukların ebeveynlerin MBÖ puanı 7-9 ve 10-12 öğün yapan çocukların ebeveynlerinden anlamlı olarak daha yüksek bulunmuştur. Ayrıca çocukların enerji ve besin ögesi alımlarının ebeveynlerin FBÖ VE MBÖ puanları ile kolerasyonundan istatistiksel olarak anlamlı sonuç bulunmamıştır.

## 5. SONUÇ VE ÖNERİLER

Bu çalışma glikojen depo hastalığı olan çocukların beslenme durumu ile bakım veren ebeveynlerin yaşam kalitesinin değerlendirilmesi amacı ile yürütülmüştür. Çalışma sonuçları aşağıdaki gibi özetlenmiştir.

- Bu çalışmaya yaşları 25 ila 43 arasında değişen 45 anne (%97,8) ve 1 baba (2,2) olmak üzere toplam 46 ebeveyn dahil edilmiştir.
- Çalışmaya katılan ebeveynlerin %73,9'u arasında akrabalık ilişkisi bulunmaktadır.
- Glikojen depo hastası olan çocukların %39,1'i ailenin ilk çocuğu iken %34,8'i ikinci çocuktur. Ailelerin %17,4'nün çalışmaya katılan çocuk haricinde GDH tanılı en az bir çocuğu daha bulunmaktadır.
- Glikojen depo hastası olan çocukların yaşları 2-12 arasında değişmekte olup toplam yaş ortalaması  $6,5 \pm 3,2$  yıldır.
- Çocukların %63,1'i Tip I, %28,3'ü Tip III glikojen depo hastalığına sahiptir. Tip I olan çocukların ise %72,4'ü Tip Ia, %27,6'sı Tip Ib'dir.
- Çocukların glikojen depo hastalığı tanısını alma zamanları 1 hafta ile 6 yaş arasında değişmekte olup, tanı alma zamanı ortalamaları  $9,6 \pm 11,4$  aydır.
- Çocukların %89,1'i anne sütü almıştır. Anne sütü alan çocukların tek başına anne sütü alma süresi ortalama  $4,5 \pm 1,9$  aydır. Çocukların ek besine başlama zamanları ortalama  $8,9 \pm 12,2$  ay ve ek besinlerle birlikte anne sütü alma süresi ortalama  $10,8 \pm 10,5$  ay olarak saptanmıştır.
- Glikojen depo hastası olan çocukların günlük öğün sayısı 4 ile 12 arasında değişmekte ve günlük ortalama öğün sayısı  $7,5 \pm 1,8$  öğün olarak bulunmuştur.
- Gece hipoglisemisinin önlenmesi için çocukların %13,0'ü gece beslenmesinde nazogastrik ya da PEG ile gece sürekli beslenme yöntemini kullanmaktadır.
- Glikojen depo hastası olan çocukların %71,7'si çığ mısır nişastası, %41,3'ü modifiye çığ mısır nişastası kullanmakta ve kullanan çocukların günlük ortalama çığ mısır nişastası tüketimi  $89,3 \pm 86,3$  g; modifiye mısır nişastası

tüketimi  $80,2 \pm 84,2$  g'dır. Çocuklar günlük ortalama olarak  $3,6 \pm 2,6$  g/kg çiğ mısır nişastası tüketmektedir.

- Ebeveynlerin beyanına göre çocukların %54,3'ü GDH tıbbi beslenme tedavisi ile ilgili kaçamak yapmaktadır ve bu kaçamağın en çok (%91,4) ara öğünlerde olduğu saptanmıştır.
- Glikojen depo hastası olan çocuklarda en sık gözlenen fiziksel bulgular karaciğer büyümesi (%91,3), karın şişliği (80,4) ve taş bebek yüzü (58,7) olarak tespit edilmiştir.
- Glikojen depo hastalığı olan çocukların yaşa göre vücut ağırlığı Z skorlarından elde edilen sonuçlara göre çocukların %24,3'ünün fazla kilolu ve %8,1'inin obez olduğu görülmüştür. Kız çocuklarının fazla kilolu ve obez olma oranları erkek çocuklardan daha yüksek bulunmuştur.
- Çocukların yaşa göre boy uzunluğu Z skorlarından elde edilen sonuçlar incelendiğinde %34,8'inin çok kısa, %26,1'inin ise kısa olduğu görülmüştür. Kız çocuklarının bodur ve kısa olma oranı erkek çocuklarına göre daha yüksektir.
- Çocukların yaşlarına göre BKİ Z skor değerleri incelendiğinde %34,8'inin obez, %23,9'unun fazla kilolu saptanmıştır. Erkek çocukların fazla kilolu olma oranı kız çocuklardan daha yüksek iken kız çocukların obez olma oranı erkek çocuklardan daha yüksek bulunmuştur.
- Ebeveynlerin beyanına göre çocukların %45,7'sinde vitamin eksikliği olduğu ve eksiklik bulunan çocuklarda sırası ile en çok D vitamini (%30,4), demir (%23,9) ve çinko (%13,0) eksikliği bulunduğu saptanmıştır.
- Ebeveynlerin %54,3'ü çocuğuna besin desteği verdiğini ve sırası ile en çok verilen desteklerin D vitamini (%37,0), omega-3 (21,7) ve demir (%15,2) olduğu bildirilmiştir.
- Glikojen depo hastası çocukların kan şekeri ölçümü için ebeveynlerin %82,2'i manuel ölçüm, %17,8'i ise sensörlü ölçüm yöntemi kullanmaktadır.
- Ebeveynlerin %89,1'i genel olarak çocuklarının kan şekerini istenen aralıkta sürdürebildiklerini bildirmiştir.

- Çocukların ortalama trigliserit, total kolesterol, LDL-K, AST, ALT değerlerinin referans değerlere göre yüksek; HDL-K değerinin referans değere göre düşük olduğu görülmüştür.
- Diyetle günlük enerji alımı, enerjinin sırasıyla protein, karbonhidrat ve yağdan gelen yüzdeleri erkeklerde 2-6 yaş grubunda 1423,7±303,7 kkal, %14,3±2,6, %49,7±10,9 ve 35,9±9,7; 7-12 yaş grubunda 1759,5±342,3 kkal, %12,4±4,9, %55,0±16,2 ve %33,0±12,8'dir. Kızlarda ise 2-6 yaş grubunda; 1614,2±552,1 kkal, %12,1±4,7, %51,8±9,7, %35,9±6,2; 7-12 yaş grubunda 1785,5±396,7 kkal, %10,3±3,9, %62,3±11,4 ve %27,4±9,7 olarak bulunmuştur.
- Günlük protein alımı erkek çocukların 2-6 yaş grubunda 2,9±1,1 g/kg, 7-12 yaş grubunda 1,5±1,0 g/kg; kız çocukların 2-6 yaş grubunda 2,7g/kg, 7-12 yaş grubunda 1,5±0,8 g/kg olarak saptanmıştır.
- Çocukların diyetle günlük mikro besin ögesi alımları genellikle gereksinimi karşılamaktadır. Gereksinimi karşılama yüzdesi en düşük olan (%56,1) 7-12 yaş grubu erkeklerde folat alımıdır.
- Çalışmaya katılan ebeveynlerin yaşam kalitesi ölçeği KF-12'ye ilişkin FBÖ puanları ortalaması 44,4±9,0; MBÖ puanları ortalaması 39,3±9,2 olarak bulunmuştur.
- Ebeveynlerin sosyodemografik özelliklerine göre yaşam kaliteleri incelendiğinde MBÖ puanları FBÖ puanlarından daha düşük bulunmuştur.
- Ebeveynlerin yaşları ile FBÖ puanı negatif yönde ilişkili bulunmuştur. Ebeveynlerin yaşları arttıkça FBÖ puanları azalmaktadır (p<0,05). Çocuğun yaşı ile ebeveynlerin FBÖ puanı pozitif yönde ilişkili iken MBÖ puanı negatif yönde ilişkilidir (p>0,05).
- En düşük FBÖ ve MBÖ puanı çocuğu Tip 0 olan ebeveyne ait olmakla birlikte ebeveynlerin FBÖ ve MBÖ puanları çocuğun GDH tipine göre anlamlı farklılık göstermemektedir (p>0,05).
- Glikojen depo hastası çocukların yaşa göre BKİ değeri normal olanların ebeveynlerinin FBÖ puanı fazla kilolu olan çocukların ebeveynlerine göre anlamlı olarak daha yüksek bulunmuştur (p<0,05).
- Çocukların günlük öğün sayısına göre ebeveynlerin MBÖ puanları anlamlı olarak değişmektedir. 4-6 öğün yapan çocukların ebeveynlerin MBÖ puanı 7-9

ve 10-12 öğün yapan çocukların ebeveynlerinden anlamlı olarak daha yüksek bulunmuştur ( $p<0,05$ ).

- Çocukların günlük alınan demir karşılama yüzdeleri ile ebeveynlerin FBÖ puanı pozitif yönde ilişkili bulunmuştur ( $p<0,05$ ). Ancak enerji ve diğer besin ögesi alımlarının ebeveynlerin FBÖ VE MBÖ puanları ile kolerasyonundan istatistiksel olarak anlamlı sonuç bulunamamıştır.

Yapılan bu tezin sonuçlarına göre öneriler şu şekilde sıralanabilir:

1.Glikojen depo hastalığı, glikojen sentezi veya yıkımındaki enzimlerin çeşitli genetik eksiklikleri veya glikojen metabolizmasını düzenleyen proteinlerin mutasyonlarından kaynaklanan, glikojenin anormal depolanması veya kullanımı ile karakterize otozomal geçişli karbonhidrat metabolizması bozukluğudur. Patofizyolojinin çeşitliliği göz önüne alındığında her tip, kendi içerisinde farklı tıbbi tedavi ve beslenme uygulamalarına sahiptir. Nadir görülen bu hastalık karşısında özellikle yeni tanı aldıkları dönemde ebeveynler ciddi fiziksel ve psikolojik sorunlar yaşamaktadır. Bakım veren bireylerin yaşam kalitesinin, aile desteği, sosyal destek, hastalığa uyum, başa çıkma tarzı, ebeveynlik stresi ve kendi algıladığı sağlık gibi psikososyal değişkenlerle ilişkili olduğunu göstermektedir. Bu süreçte ebeveynlerin bu durumla başa çıkabilmesi ve kendi bireysel sağlığını sürdürebilmesi için gereken psikolojik desteğin verilmesi sağlanmalıdır. Bu nedenle ebeveynlerin doğru bilgi ve uygulamalara erişimini sağlamak için GDH'nın tedavisinde çocuk metabolizma uzmanı, diyetisyen, psikolog, sosyal hizmet uzmanının yer aldığı multidisipliner bir ekibe gereksinim vardır.

2.Diyetisyenlerin GDH olan çocukların tıbbi beslenme tedavisi uygulamalarının merkezinde yer alması, çocuklarda hem hipoglisemi, malnutrisyon gibi yetersiz enerji alımına hem de hiperlipidemi, obezite gibi fazla enerji alımına bağlı durumların engellenebilmesi için gereklidir.

3.Glikojen depo hastalarında malnutrisyon, obezite, bodurluk gibi durumların erken saptanması için antropometrik ölçümler son derece önemlidir. Bu nedenle bu çocuklar konuda uzman diyetisyener tarafından düzenli olarak takip edilmelidir.

4.Nadir gözüken ama hem çocuğun hem de ailenin psiko-sosyal durumlarını ve yaşam kalitelerini etkileyen GDH'nda çocukların beslenme durumu değerlendirilmeli, enerji ve besin ögesi alımları takip edilmelidir. Glikojen depo hastalarının diyetinin değerlendirilmesine ilişkin epidemiyolojik çalışmaların azlığı göz önüne alındığında, diyet tedavisini iyileştirmek ve buna uyum için yeni stratejiler geliştirmek için daha fazla araştırma yapılmalıdır.



## ÖZET

### **Glikojen Depo Hastalığı Olan Çocukların Beslenme Durumu İle Bakım Veren Ebeveynlerin Yaşam Kalitesinin Değerlendirilmesi**

Bu çalışma Ocak-Mart 2022 tarihleri arasında, glikojen depo hastalığı (GDH) olan çocukların beslenme durumu ile bakım veren ebeveynlerin yaşam kalitesinin değerlendirilmesi amacı ile planlanmış ve yürütülmüştür. Bu amaçla 2-12 yaş arası, ortalama yaşları 6,5±3,2 yıl olan 23 erkek 23 kız toplam 46 GDH olan çocuğun ebeveynleri ile çevrimiçi platformlarla ve telefonla görüşülmüştür. Glikojen depo hastası olan çocukların %63,1'i Tip I, %28,3'ü Tip III glikojen depo hastalığına sahiptir. Ebeveynlerin beyanına göre GDH olan çocukların günlük öğün sayısı ortalama 7,5±1,8 öğün, gündüz iki öğün arasındaki süre ise ortalama 2,8±0,7 saattir. Ebeveynlerin %15,2'si gece hipoglisemisinin önlenmesi için gece boyunca nazogastrik ya da perkütan endoskopik gastrostomi (PEG) ile sürekli beslenme yöntemi kullandığını beyan etmiştir. Glikojen depo hastası çocukların %71,7'si sadece çığ mısır nişastası, %41,3'ü sadece glycosade kullanmakta ve kullanan çocukların günlük tüketim miktarı sırasıyla 3,6±2,6 g/kg/gün, 3,0±2,8 g/kg/gündür. Çocuklarda en sık gözlenen fiziksel bulgular karaciğer büyümesi (%91,3), karın şişliği (%80,4) ve taş bebek yüzü (%58,7) olarak tespit edilmiştir. Çocukların yaşa göre BKİ Z skorları değerlendirildiğinde %23,9'u fazla kilolu, %34,8'i obez; yaşa göre boy uzunluğu Z skorları değerlendirildiğinde %26,1'i kısa ve %34,8'i çok kısa/bodurdur. Çocukların trigliserit (%92,9), total kolesterol (%48,1), LDL kolesterol (%68,0), AST(%48,3), ALT (%57,1) değerleri referans değerlere göre yüksek; HDL kolesterol (%74,0) değeri referans değerlere göre düşük olarak bulunmuştur. Glikojen depo hastası olan çocukların günlük protein alımı erkek çocukların 2-6 yaş grubunda 2,9±1,1 g/kg, 7-12 yaş grubunda 1,5±1,0 g/kg; kız çocukların 2-6 yaş grubunda 2,7g/kg, 7-12 yaş grubunda 1,5±0,8 g/kg olarak saptanmıştır. Ebeveynlerin yaşam kalitesi ölçeği KF-12'ye ilişkin mental bileşenler özet (MBÖ) puan ortalaması fiziksel bileşenler özet (FBÖ) puan ortalamasından düşük bulunmuştur. Ayrıca ebeveynlerin yaşları arttıkça FBÖ puanları azaldığı görülmüştür (p<0,05). Yaşa göre BKİ değeri normal olan çocukların ebeveynlerinin FBÖ puanı fazla kilolu olan çocukların ebeveynlerine göre anlamlı olarak daha yüksektir (p<0,05). Çocukların günlük diyetle alınan demirin gereksinimini karşılama yüzdeleri ile ebeveynlerin FBÖ puanı pozitif yönde zayıf ilişkili bulunmuştur (p<0,05). Glikojen depo hastası olan çocukların beslenme durumlarının değerlendirilmesi ve ebeveynlerinin yaşam kalitesinin iyileştirilmesi için daha kapsamlı çalışmalara gereksinim duyulmaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** Beslenme, Glikojen depo hastalığı, Obezite, Yaşam kalitesi

## SUMMARY

### **Evaluation Of The Nutritional Status Of Children With Glycogen Storage Disease And The Quality Of Life Of Caring Parents**

This study was planned and conducted between January and March 2022 to evaluate the nutritional status of children with glycogen storage disease (GSD) and the quality of life of their caregivers. For this purpose, the parents of 46 children with GSD, 23 boys and 23 girls, aged 2-12 years, with a mean age of  $6.5\pm 3.2$  years, were interviewed via online platforms and by phone. Children with GSD have 63,1% of Type I and 28,3% Type III. According to the parents' statement, the average number of meals per day in children with GSD is  $7.5\pm 1.8$  meals, and the average time between two meals in the daytime is  $2.8\pm 0.7$  hours. 15.2% of the parents declared that they used nasogastric or continuous feeding with percutaneous endoscopic gastrostomy (PEG) during the night to prevent nocturnal hypoglycemia. 71.7% of the children with glycogen storage disease use only raw corn starch, 41,3% only use glycosade, and the daily consumption amount of the children using it is  $3.6\pm 2.6$  g/kg/day,  $3.0\pm 2,8$  g/kg/day respectively. The most common physical findings in children were hepatomegaly (91,3%), abdominal distension (80.4%) and rounded doll-like face (58,7%). When the BMI Z scores of the children were evaluated according to age, 23.9% were overweight and 34.8% were obese; When the height-for-age Z scores are evaluated, 26.1% are short and 34.8% are very short/squat. The mean triglyceride(92,9%), total cholesterol (48,1%), LDL cholesterol (68,0%) AST (48,3%), ALT (57,1%) values of the children were higher than the reference values; HDL cholesterol (74,0%) value was found to be lower than the reference value. Daily protein intake was found to be in boys was  $2.9\pm 1.1$  g/kg in the 2-6 age group,  $1.5\pm 1.0$  g/kg in the 7-12 age group; in girls  $2.7$  g/kg in the 2-6 age group in girls and  $1.5\pm 0.8$  g/kg in the 7-12 age group. The mean mental component summary (MCS) score of the parents' quality of life scale SF-12 was found to be lower than the mean physical component summary (PCS) score. In addition, it was observed that PCS scores decreased as the age of the parents increased. ( $p<0,05$ ). The PCS score of the parents of the children with normal BMI for age was found to be significantly higher than the parents of the children who were overweight. The percentage of fulfillment the daily dietary iron requirement of the children and the PSC score of the parents were found to be weakly and positively correlated ( $p<0.05$ ). More comprehensive studies are needed to evaluate the nutritional status of children with GSD and to improve their parents' quality of life.

**Keywords:** Glycogen storage disease, Nutrition, Obesity, Quality of life

## KAYNAKLAR

- ACOSTA PB, YANNICELLI S (2001). Nutrition Support Protocols In.: Glycogen Storage Disease Types Ia and Ib Nutrition Support of Infants, Children, and Adults. 4nd Ed. p.:296-312
- ADALETLİ H (2009). Kanserli Çocuk ve Ergenlerde Psikiyatrik Hastalıklar ve Yaşam Kalitesi Üzerine Etkisi. Uzmanlık Tezi. İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı.
- ADEVA-ANDANY MM, GONZÁLEZ-LUCÁN M, DONAPETRY-GARCÍA C, FERNÁNDEZ-FERNÁNDEZ C, AMENEİROS-RODRÍGUEZ E (2016). Glycogen metabolism in humans. *BBA Clinical*, **5**: 85-100.
- AKYOL YILMAZ B (2019). Hepatik glikojen depo hastalarının beslenme durumunun değerlendirilmesi ve metabolik kontrolün sağlanmasında çığ mısır nişastasının etkisi. Yüksek Lisans Tezi. Sağlık Bilimleri Üniversitesi Hamidiye Sağlık Bilimleri Enstitüsü.
- ATAOĞLU S, ANKARALI H, ANKARALI S (2017). Fibromiyalji hastalarının yaşam kalitesini değerlendirmede kullanılan ölçeklerin karşılaştırılması. *Anadolu Kliniği Tıp Bilimleri Dergisi*, **22**(2):85-94.
- BABAOĞLU E, ÖZ F (2003). The relationship between psychological and social problems of the spouse who cared for the terminal cancer patients. *Hemşirelikte Araştırma Geliştirme Dergisi*, **2**: 24-33.
- BAHAR A, BAHAR G, SAVAŞ HA, PARLAR S (2009). Engelli Çocuklarının Annelerinin Depresyon ve Anksiyete Düzeyleri ile Stresle Başa Çıkma Tarzlarının Belirlenmesi. *Fırat Sağlık Hizmetleri Dergisi*, **4**(11): 97-100.
- BARLOW JH, ELLARD DR (2006). The psychosocial well-being of children with chronic disease, their parents and siblings: An overview of the research vidence base. *Child:Care, Health and Development*, **32**:19–31.
- BELLIN MH, KUB J, FRICK KD, BOLLINGER ME, TSOUKLERIS M, WALKER J, BUTZ AM (2013). Stress and quality of life in caregivers of inner-city minority

children with poorly controlled asthma. *Journal of Pediatric Health Care*, **27**(2):127-134.

BERNIER AV, SENTNER CP, CORREIA CE, THERIAQUE DW, SHUSTER JJ, SMIT GPA, WEINSTEIN DA. (2008). Hyperlipidemia in glycogen storage disease type III: effect of age and metabolic control. *Journal of Inherited Metabolic Disease: Official Journal of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism*, **31**(6): 729-732.

BHATTACHARYA K (2010). Improvement of the nutritional management of glycogen storage disease type I. Doctoral dissertation. University College London.

BHATTACHARYA K. (2011). Dietary dilemmas in the management of glycogen storage disease type I. *Journal of inherited metabolic disease*, **34**(3):621-629.

BLANK SJ, GRINDLER DJ, SCHULZ KA, WITSELL DL, LIEU JE (2014). Caregiver quality of life is related to severity of otitis media in children. *Otolaryngology-Head and Neck Surgery*, **151**(2):348-353.

BRÉMAULT-PHILLIPS S, PARMAR J, JOHNSON M, HUH A, MANN A, TIAN V, SACREY LAR (2016). The voices of family caregivers of seniors with chronic conditions: a window into their experience using a qualitative design. *Springerplus*, **5**(1):1-11.

BURDA P, HOCHULI M (2015). Hepatic glycogen storage disorders: what have we learned in recent years?. *Current Opinion in Clinical Nutrition & Metabolic Care*, **18**(4): 415-421.

BURR IM, O'NEILL JA, KARZON DT, HOWARD LJ, GREENE HL (1974). Comparison of the effects of total parenteral nutrition, continuous intragastric feeding, and portacaval shunt on a patient with type I glycogen storage disease. *The Journal of Pediatrics*, **85**(6): 792-795.

CAN G, AKİN S, AYDİNER A, OZDİLLİ K, OSKAY U, DURNA Z (2011). A psychometric validation study of the Quality of Life and FAMCARE scales in Turkish cancer family caregivers. *Quality of Life Research*, **20**(8):1319-1329.

CHEN MA, WEINSTEIN DA (2016). Glycogen storage diseases: diagnosis, treatment and outcome. *Translational Science of Rare Diseases*, **1**(1): 45-72.

- CHEN YT, CORNBLATH M, SIDBURY JB. (1984). Cornstarch therapy in type I glycogen-storage disease. *New England Journal of Medicine*, **310**(3): 171-175.
- ÇAVUŞOĞLU H (2004). ÇOCUK SAĞLIĞI HEMŞİRELİĞİ. 9. baskı. Ankara. Sistem Ofset Basımevi. s.: 14-19.
- DAS AM, LUCKE T, MEYER U, HARTMANN H, ILLSINGER S (2010). Glycogen storage disease type 1: impact of medium-chain triglycerides on metabolic control and growth. *Annals of Nutrition and Metabolism*, **56**(3):225-232.
- DİNLEYİCİ M, DAĞLI FŞ (2018). Kronik hastalığı olan çocukların sağlıklı kardeşlerinde yaşam kalitesi değerlendirilmesi. *Türk Pediatri Arşivi*, **53**(4): 205-213.
- EMİNOĞLU FT, TÜMER L, OKUR İ, EZGÜ FS, HASANOĞLU A (2013). Glikojen depo tip 1a ve tip 1b olgularında klinik özellikler ve hastalığın seyri. *Türk Pediatri Arşivi*, **48**(2):117-122.
- ENGLYST HN, KINGMAN SM, CUMMINGS JH (1992). Classification and measurement of nutritionally important starch fractions. *European Journal of Clinical Nutrition*, **46**: 33-50.
- ENGLYST KN, ENGLYST HN, HUDSON GJ, COLE TJ, CUMMINGS JH (1999). Rapidly available glucose in foods: an in vitro measurement that reflects the glycemic response. *The American Journal of Clinical Nutrition*, **69**: 448-454.
- ERHARDT J (2010). Beslenme Bilgi Sistemi (BEBİS) (Version 7.2.). Stuttgart, Almanya, Entwickelt an der Universität Hohenheim.
- ESER E (2004). Yaşam Kalitesinin Sınıflandırılması ve Sağlıkla İlişkili Yaşam Kalitesinin Ölçümü. 1. Sağlıkta Yaşam Sempozyumu. İzmir.
- EURORDIS. Survey of the delay in diagnosis for 8 rare diseases in Europe (Eurordiscare 2). Erişim Adresi [[http://archive.eurordis.org/article.php3?id\\_article=454](http://archive.eurordis.org/article.php3?id_article=454)]. Erişim Tarihi 01/05/2022.
- FALLOWFIELD L (2009). What is quality of life. What Is, 2.
- FEELEY CA, TURNER-HENSON A, CHRISTIAN, BJ, AVIS KT, HEATON K, LOZANO D, SU X (2014). Sleep quality, stress, caregiver burden, and quality of life in maternal

- caregivers of young children with bronchopulmonary dysplasia. *Journal of pediatric nursing*, **29**(1): 29-38.
- GIUGLIANO D, CERIELLO A, ESPOSITO K (2006). The effects of diet on inflammation. *Journal of the American College of Cardiology*, **48**: 677-685.
- GLOBE DR, LEVIN S, CHANG TS, MACKENZIE PJ, AZEN S (2002). Validity of the SF-12 quality of life instrument in patients with retinal diseases. *Ophthalmology*, **109**(10): 1793-1798.
- GUYTON AC, HALL JE (2006). Metabolism of Carbohydrates and formation of Adenosine Triphosphate. *Textbook of Medical Physiology*, p.: 830-850.
- GÜNAYDIN D (2019). Glikojen depo tip 1 hastalarında tıbbi beslenme tedavisinin hastalığın seyrine etkisinin, hastaların diyetlerinin ve diyet uyumlarının değerlendirilmesi. Yüksek Lisans Tezi. İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Lisansüstü Eğitim Enstitüsü.
- HAGELL P, WESTERGREN A (2011) Measurement properties of the SF-12 Health Survey in Parkinson's disease. *Journal of Parkinson's Disease*, **1**:185-96.
- HUANG Q, ZHOU ZK, SHEN B, YANG XB, LI Y, KANG PD, PEI FX (2013). Validation of the SF-12 among adult Kashin-Beck disease patients in Aba Tibetan autonomous area in China. *Rheumatology international*, **33**(3):719-724.
- HYSING M, ELGEN I, GILLBERG C, LIE SA, LUNDERVOLD AJ (2007). Chronic physical illness and mental health in children. Results from a large-scale population study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, **48**:785-792.
- JAVALKAR K, RAK E, PHILLIPS A, HABERMAN C, FERRIS M, VAN TILBURG M (2017). Predictors of caregiver burden among mothers of children with chronic conditions. *Children*, **4**(5):39-49
- JORGE NB, TOMMASO AMAD, HESSEL G (2021). Anthropometric and dietary assessment of patients with glycogenosis Type I. *Revista Paulista de Pediatria*, **39**:1-8.
- KAHRİMAN F, ZAYBAK A (2015). Caregiver burden and perceived social support among caregivers of patients with cancer. *Asian Pacific journal of cancer prevention*, **16**(8): 3313-3317.

- KANUNGO S, WELLS K, TRİBETT T, EL-GHARBAWY A (2018). Glycogen metabolism and glycogen storage disorders. *Annals of translational medicine*, **6**(24):474-492.
- KAPLANOĞLU E (2014). Lösemi tanısı almış çocuğa sahip ebeveynlerde yaşam kalitesi ile sosyal destek arasındaki ilişki. Yüksek Lisans Tezi. Okan Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü.
- KATALIN MR, LAURIE MB, MICHELLE MC, CHENG SUPANIMIT T, LATRAVIA MC, FERRECCHIA IA (2015). Safety and Efficacy of Long-Term Use of Extended Release Cornstarch Therapy for Glycogen Storage Disease Types 0, III, VI, and IX. *Journal of Nutritional Therapeutics*, **4**:137-142.
- KAYA N, BOLOL N, ÜLGEN S, İŞÇİ Ç, ÖZEN S, AKGÜN G (2017). Kanserli bireyin bakımından sorumlu yakınlarının yaşam kalitesi ve etkileyen faktörler. *Clinical and Experimental Health Sciences*.
- KILIŞ-PSTRUSIŃSKA K, MEDYŃSKA A, CHMIELEWSKA IB, GRENDA R, KLUSKA-JÓZWIAK A, LESZCZYŃSKA B, ZWOLIŃSKA D (2013). Perception of health-related quality of life in children with chronic kidney disease by the patients and their caregivers: multicentre national study results. *Quality of Life Research*, **22**(10):2889-2897.
- KIM Y, SHAFFER KM, CARVER CS, CANNADY RS (2016). Quality of life of family caregivers 8 years after a relative's cancer diagnosis: follow-up of the National Quality of Life Survey for Caregivers. *Psycho-oncology*, **25**(3):266-274.
- KUNZ JH, GREENLEY RN, HOWARD M (2011). Maternal, paternal, and family health-related quality of life in the context of pediatric inflammatory bowel disease. *Quality of Life Research*, **20**(8):1197-1204.
- LAFORÊT P, WEINSTEIN DA, SMIT PA (2012). The glycogen storage diseases and related disorders. In *Inborn metabolic diseases* (pp. 115-139). Springer, Berlin, Heidelberg.
- LAM CL, EILEEN YY, GANDEK B (2005). Is the standard SF-12 health survey valid and Equivalent for a Chinese population? *Quality of Life Research*, **14**: 539-47.

- LAVANDEIRA A (2002). Orphan drugs: legal aspects, current situation. *Haemophilia*, **8**(3):194-198.
- LEE PJ, DIXON MA, LEONARD JV (1996). Uncooked cornstarch--efficacy in type I glycogenosis. *Archives of disease in childhood*, **74**(6): 546-547.
- LORCU F (2015). Örneklerle Veri Analizi SPSS Uygulamalı. (Ed.: LORCU F) Detay Yayıncılık. Ankara. s.:102-186.
- MATERN D, STARZL TE, ARNAOUT W, BARNARD J. BYNON JS, DHAWAN A, CHEN YT (1999). Liver transplantation for glycogen storage disease types I, III, and IV. *European journal of pediatrics*, **158**(2): S043-S048.
- MERDOL T (2014). Kurumlar İçin Standart Yemek Tarifeleri 5. Baskı. Hatipoğlu Yayınevi. Ankara.
- MINAYA P, BAUMSTARCK K, BERBIS J, GONCALVES A, BARLESI F, MICHEL G, AUQUIER P (2012). The CareGiver Oncology Quality of Life questionnaire (CarGOQoL): development and validation of an instrument to measure the quality of life of the caregivers of patients with cancer. *European Journal of Cancer*, **48**(6):904-911.
- MOSES SW (2002). Historical highlights and unsolved problems in glycogen storage disease type 1. *European Journal of Pediatrics*, **161**(1):2-9.
- MOURA MRS, ARAÚJO CGA, PRADO MM, PARO HBMS, PINTO RMC, ABDALLAH VOS, SILVA CHM (2017). Factors associated with the quality of life of mothers of preterm infants with very low birth weight: a 3-year follow-up study. *Quality of Life Research*, **26**(5):1349-1360.
- MUNDY HR, HINDMARSH PC, MATTHEWS DR, LEONARD JV, LEE PJ (2003). The regulation of growth in glycogen storage disease type 1. *Clinical endocrinology*, **58**(3):332-9.
- MÜEZZİNOĞLU T (2004). Yaşam kalitesi: Üroonkoloji derneği güz dönemi konuşması.
- ÖNENLİ MUNGAN HN (2010). Glikojen depo tanılı hastalarımızdaki klinik ve laboratuvar bulguları ile biyopsi ve enzim tayini sonuçları. Uzmanlık Tezi. Çukurova Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Endokrinolojisi ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı.

- ÖZEN H (2007). Glycogen storage diseases: new perspectives. *World journal of gastroenterology*, **13**(18): 25-41.
- PAN KORUR A (2010). Adana il Merkezinde yaşayan farklı sosyokültürel grupların sağlık hizmetlerini kullanma davranışlarının değerlendirilmesi. Uzmanlık Tezi. Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Anabilim Dalı.
- PAYOT A, BARRINGTON KJ (2011). The Quality of Life of Young Children and Infants with Chronic Medical Problems: Rewiew of the Literature. *Current Problems in Pediatric and Adolescent Health Care*, **41**: 91-101.
- RAIGOND P, EZEKIEL R, RAIGOND B (2015). Resistant starch in food: a review. *Journal of the Science of Food and Agriculture*, **95**(10): 1968-1978.
- RAKE J, VISSER G, LABRUNE P, LEONARD JV, ULLRICH K, SMIT PG (2002). Guidelines for management of glycogen storage disease type I–European Study on Glycogen Storage Disease Type I (ESGSD I). *European journal of pediatrics*, **161**(1): 112-119.
- RAKICIOĞLU N, ACAR-TEK N, AYAZ A, PEKCAN G (2014). Yemek ve besin fotoğraf kataloğu: ölçü ve miktarlar. Ata Ofset Matbaacılık, Ankara.
- REICHENBERG K, BROBERG AG (2001). The Paediatric Asthma Caregiver's quality of life questionnaire in Swedish parents. *Acta Paediatrica*, **90**(1): 45-50.
- RODAKOWSKI J, SKIDMORE ER, ROGERS JC, SCHULZ R (2012). Role of social support in predicting caregiver burden. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, **93**(12): 2229-2236.
- RODER I, BOEKAERTS M (1999). Stress, coping, and adjustment in children with a chronic disease: a review of the literature. *Disability and rehabilitation*, **21**(7): 311-337.
- ROSS KM, FERRECCHIA IA, DAHLBERG KR, DAMBSKA M, RYAN PT, WEINSTEIN DA (2020). Dietary management of the glycogen storage diseases: evolution of treatment and ongoing controversies. *Advances in Nutrition*, **11**(2):439-446.
- ROUSSEAU-NEPTON I, HUOT C, LAFORTE D, MOK E, FENYVES D, CONSTANTIN E, MITCHELL J (2018). Sleep and quality of life of patients with glycogen storage

- disease on standard and modified uncooked cornstarch. *Molecular Genetics and Metabolism*, **123**(3):326-330.
- SALTİK İN, ÖZEN H, CİLİV G, KOÇAK N, YÜCE A, GÜRAKAN F, DİNLER G (2000). Glycogen storage disease type I a: Frequency and clinical course in Turkish children. *The Indian Journal of Pediatrics*, **67**(7): 497-501.
- SANG Y, BEAN S, SEIB PA, PEDERSEN J, SHI YC (2008). Structure and functional properties of sorghum starches differing in amylose content. *Journal of Agricultural and Food Chemistry*, **56**: 6680–6685.
- SANTOS BL, DE SOUZA CF, SCHULER-FACCINI L, REFOSCO L, EPIFANIO M, NALIN T, SCHWARTZ IV (2014). Glycogen storage disease type I: clinical and laboratory profile. *Jornal de pediatria*, **90**: 572-579.
- SATO I, HIGUCHI A, YANAGSAWA T, MUKASA A, IDA K, SAWAMURA Y, KAMIBEPPU K (2014). Cancer-specific health-related quality of life in children with brain tumors. *Quality of Life Research*, **23**(4):1059-1068.
- SECHI A, DEROMA L, PACI S, LAPOLLA A, CARUBBI F, BURLINA A, ROCCO MD (2013). Quality of life in adult patients with glycogen storage disease type I: results of a multicenter Italian study. In *JIMD Reports*, **14**:47-53.
- SENTNER CP, HOOGEVEEN IJ, WEINSTEIN DA, SANTER R, MURPHY E, MCKIERNAN PJ, DERKS TG (2016). Glycogen storage disease type III: diagnosis, genotype, management, clinical course and outcome. *Journal Of Inherited Metabolic Disease*, **39**(5): 697-704.
- SHARARI S, ABOU-ALLOUL M, HUSSAIN K, AHMAD KHAN F (2020). Fanconi–bickel syndrome: a review of the mechanisms that lead to dysglycaemia. *International Journal of Molecular Sciences*, **21**(17): 6286.
- SMIT GPA, RAKE JP, AKMAN HO, DIMAURO S (2006). The glycogen storage diseases and related disorders. In *Inborn metabolic diseases* (pp. 101-119). Springer, Berlin, Heidelberg.
- SOYLU C, KÜTÜK B (2021). SF-12 Yaşam Kalitesi Ölçeği'nin türkçe formunun güvenilirlik ve geçerlik çalışması. *Türk Psikiyatri Dergisi*.

- STONE WL, BASİT H, ADİL A (2021). Glycogen storage disease. In.: StatPearls. StatPearls Publishing,p.:150-180
- STORCH E, KEELEY M, MERLO L, JACOB M, CORREIA C, WEINSTEIN D (2008). Psychosocial functioning in youth with glycogen storage disease type I. *Journal of Pediatric Psychology*, **33**(7):728-738.
- ŞAHİN NE, ASLAN F (2017). Öğretmenlerin kronik hastalığı olan öğrencilere ilişkin görüşleri. *Gümüşhane Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*, **6**(3):35-40.
- TANG WR (2009). Hospice family caregivers' quality of life. *Journal of clinical nursing*, **18**(18):2563-2572.
- TOLEDANO-TOLEDANO F, CONTRERAS-VALDEZ JA (2018). Validity and reliability of the Beck Depression Inventory II (BDI-II) in family caregivers of children with chronic diseases. *PLoS One*, **13**(11):1-13.
- TOLEDANO-TOLEDANO F, MORAL DE LA RUBIA J, MCCUBBIN LD, CAULEY B, LUNA D (2020a). Brief version of the coping health inventory for parents (CHIP) among family caregivers of children with chronic diseases. *Health and Quality of Life Outcomes*, **18**(1):1-14.
- TOLEDANO-TOLEDANO F, MORAL DE LA RUBIA J, NABORS LA, DOMÍNGUEZ-GUEDEA MT, SALINAS ESCUDERO G, ROCHA PÉREZ E, LEYVA LOPEZ A (2020b). Predictors of quality of life among parents of children with chronic diseases: A cross-sectional study. In *Healthcare*, **8**(4):456-474.
- TOPPING DL, CLIFTON PM (2001). Short-chain fatty acids and human colonic function: roles of resistant starch and nonstarch polysaccharides. *Physiological reviews*. **81**(3): 1031-1064.
- TORLAK EVİNÇ S, SAVAŞ YAVUZÇEHRE P (2008). Denizli kent yoksullarının yaşam kalitesi üzerine bir inceleme. *Çağdaş Yerel Yönetimler*, **17**(2):23-44.
- TÜRKİYE BESLENME REHBERİ (TÜBER) 2015 (2016). T.C. Sağlık Bakanlığı Yayın No: 1031, Ankara.
- TÜRKER B, SAVLAK NY (2015). Dirençli nişasta: tipleri, kaynakları, fizyolojik etkileri ve fonksiyonel özellikleri. *Akademik Gıda*, **13**(4):354-359.

- MACDONALD A, DIXON M, WHITE FJ (2020). Disorders of Carbohydrate Metabolism. *Clinical Paediatric Dietetics*, Vanessa S. 5nd Ed. p.: 599-639.
- VARNI JW, SEID M, KURTIN PS (2001). The PedsQLTM 4.0: Reliability and Validity of the Pediatric Quality of Life Inventory TM Version 4.0 Generic Core Scales in Healthy and Patient Populations. *Medical Care*, **39**: 800-812.
- VISSER G, RAKE JP, KOKKE FT, NIKKELS PG, SAUER PJ, SMT GP (2002). Intestinal function in glycogen storage disease type I. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, **25**(4): 261-7
- WALTER J, LABRUNE PA, LAFORET P (2016). The glycogen storage diseases and related disorders. In *Inborn metabolic diseases* (pp. 121-137). Springer, Berlin, Heidelberg.
- WARE JE, KOSINSKI M, KELLER SD (1995). SF-12: How to score the SF-12 Physical and Mental Health Summary Scales. Boston: The Health Institute, New England Medical Center.
- WARE JR JE, GANDEK B (1998). Overview of the SF-36 health survey and the international quality of life assessment (IQOLA) project. *Journal Of Clinical Epidemiology*, **51**(11): 903-912.
- WEINSTEIN DA, STEUERWALD U, DE SOUZA CF, DERKS TG. (2018). Inborn errors of metabolism with hypoglycemia: glycogen storage diseases and inherited disorders of gluconeogenesis. *Pediatric Clinics*, **65**(2): 247-265.
- WELLS GA, RUSSELL AS, HARAOUI B, BISSONNETTE R, WARE CF (2011). Validity of quality of life measurement tools—from generic to disease-specific. *The Journal of Rheumatology Supplement*, **88**: 2-6.
- WITT WP, LITZELMAN K, SPEAR HA, WISK LE, LEVIN N, MCMANUS BM, PALTA M (2012). Health-related quality of life of mothers of very low birth weight children at the age of five: results from the newborn lung project statewide cohort study. *Quality of Life Research*, **21**(9):1565-1576.
- WOLFSDORF JI, WEINSTEIN DA (2003). Glycogen storage diseases. *Metabolic Aspects of Chronic Liver Disease*, **4**(1): 95-102.

WHO (1993). (WORLD HEALTH ORGANIZATION) Measuring quality of life: the development of the World Health Organization Quality of Life Instrument (WHOQOL). Geneva: WHO.

WHO (2007). World Health Organisation child growth standards: length/height-for-age, weight-for-age, weight-for-length, weight-for-height and body mass index-for-age: methods and development.

WHO (2009). (WORLD HEALTH ORGANIZATION) AnthroPlus for personal computers manual: software for assessing growth of the world's children and adolescents. Geneva.

YILDIZ EMEKSİZ E (2005). Glikojen depo hastalığı tip IA ve tip III hastalarının karşılaştırılması: 14 yıllık deneyim. Uzmanlık Tezi. İstanbul Üniversitesi Çocuk Sağlığı Enstitüsü.

ZHANG G, AO Z, HAMAKER BR (2006). Slow digestion property of native cereal starches. *Biomacromolecule*, **7**: 3252–3258.

## EKLER

### EK-1: Etik Kurul Raporu


ANKARA ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ALT ETİK KURULU  
KARAR ÖRNEĞİ

Karar Tarihi :10/01/2022  
Toplantı Sayısı :01  
Karar Sayısı :04

04-Üniversitemiz Sağlık Bilimleri Fakültesi Beslenme ve Diyetetik Bölümü öğretim üyesi **Prof. Dr. Nurcan Yabancı Ayhan**'ın danışmanlığını yaptığı yüksek lisans öğrencisi **Özlem Aksu**'nun "Glikojen Depo Hastalığı Olan Çocukların Beslenme Durumu İle Bakım Veren Ebeveynlerin Yaşam Kalitesinin Değerlendirilmesi" başlıklı tezi ile ilgili 01/12/2021 tarihli "İnsan Üzerinde Yapılan Klinik Dışı Araştırmalar Başvuru Formu" Etik Kurulumuzca incelenmiştir.

Yapılan görüşmeler ve incelemeler sonucunda **Prof. Dr. Nurcan Yabancı Ayhan**'ın danışmanlığını yaptığı yüksek lisans öğrencisi **Özlem Aksu**'nun "Glikojen Depo Hastalığı Olan Çocukların Beslenme Durumu İle Bakım Veren Ebeveynlerin Yaşam Kalitesinin Değerlendirilmesi" başlıklı tezi ile ilgili COVID-19 salgını nedeniyle; çalışma takviminiz de dahil araştırmanızda oluşabilecek tüm değişikliklerin Etik Kurulumuza yazılı olarak bildirilmesi, araştırma protokolüne uyulması ve etik onay tarihinden itibaren geçerli olması koşuluyla uygulanmasının etik açıdan uygun olduğuna oybirliği ile karar verildi.

ASLININ AYNIDIR.

  
Prof. Dr. Muhârem ÖZEN  
Ankara Üniversitesi  
Etik Kurulu Başkanı

## **EK-2: Bilgilendirilmiş Gönüllü Onam Formu**

### **GLİKOJEN DEPO HASTALIĞI OLAN ÇOCUKLARIN BESLENME DURUMU İLE BAKIM VEREN EBEVEYNLERİN YAŞAM KALİTESİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ**

Sayın Gönüllü,

Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Beslenme ve Diyetetik Anabilim Dalı'nda yürütülen araştırma kapsamında yukarıda adı yazılı araştırmaya katılmak üzere davet edilmiş bulunuyorsunuz. Bu araştırmada yer almayı kabul etmeden önce, araştırmanın ne amaçla yapılmak istendiğini anlamanız ve kararınızı bu bilgilendirme çerçevesinde özgürce vermeniz gerekmektedir. Aşağıdaki bilgileri lütfen dikkatlice okuyunuz, sorularınız olursa sorunuz ve açık yanıtlar isteyiniz.

Bu çalışma glikojen depo hastalığı olan çocukların beslenme durumu ile bakım veren ebeveynlerin yaşam kalitesinin değerlendirilmesi amacıyla hazırlanmıştır. Araştırmaya katılmanız sadece sizin gönüllü olmanıza bağlıdır ve bu konuda hiçbir zorunluluğunuz bulunmamaktadır. Çalışmanın herhangi bir aşamasında hiçbir neden göstermeksizin ayrılabilirsiniz.

Katılmayı kabul ederseniz araştırmacı tarafından sizlere online bir anket formu uygulanacaktır. Bu anket formu çocuğunuzun genel özellikleri, beslenme alışkanlıkları, antropometrik ölçümleri ve fiziksel bulgularını kapsayan 59 soru ile; sizlerin bazı sosyodemografik bilgilerinizi ve yaşam kalitenizi ölçmek için gerekli ölçeği içeren bölümlerle toplamda 26 sorudan oluşmaktadır. Bu formu doldurmanız yaklaşık 10-15 dakikanızı alacaktır. Anket formunda rahatsız edici herhangi bir soru bulunmamaktadır. Araştırmanın 45 gönüllü ile yürütülmesi planlanmaktadır. Araştırmaya katılan gönüllülere herhangi bir ücret ödenmeyecek, gönüllülerden ya da bağlı buldukları sosyal güvenlik kurumundan herhangi bir ücret talep edilmeyecektir.

Bununla birlikte çalışmanın değerlendirilmesi sırasında isminiz kaydedilmeyecek, size bir kod numarası verilecek, kayıtlarınız bu kod numarası ile saklanacak ve hiçbir şekilde adınız anılmayacak ya da başka bir yerde belirtilmeyecektir. Çalışmada yer alan anket formu sorularının gerçeğe uygun olarak cevap verilmesi araştırma sonuçlarının bilimsel ve güvenilir olması açısından önemlidir. Hassasiyetinizden ötürü teşekkür ederim.

Çalışmanın herhangi bir aşamasında herhangi bir sorunuz olursa ulaşabileceğiniz iletişim bilgileri:

Araştırmacı: Özlem AKSU

E-posta:

Danışman: Prof. Dr. Nurcan YABANCI AYHAN

Araştırmanın gönüllü olur-onam formunu okudum. Araştırma ile ilgili istediğim tüm açıklamalar yeterli yapılmıştır ve tüm sorularıma tatmin edici cevaplar verilmiştir. Araştırma dâhilinde uygulanacak anket formunu biliyorum. Çalışma dahilinde çocuğumun antropometrik ölçümlerinin sorgulanacağını biliyorum. Araştırmaya kendi rızamla gönüllü olarak katılmak istiyorum.

Gönüllünün Adı-Soyadı İmzası

Tarih:

Bu araştırma ile ilgili yukarıda yer alan ve istenen diğer bilgiler katılımcıya tarafımdan açıklanmıştır ve yazılı onamını aldım.

Araştırmacının Adı-Soyadı İmzası

Tarih:

**EK-3:Anket Formu**

**GLİKOJEN DEPO HASTALIĞI OLAN ÇOCUKLARIN  
BESLENME DURUMU İLE BAKIM VEREN EBEVEYNLERİN  
YAŞAM KALİTESİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ**

**ANKET FORMU**

**LÜTFEN DİKKATLİCE OKUYUNUZ!**

Sayın katılımcı, bu anket Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Beslenme ve Diyetetik Bölümü Ana Bilim Dalı yüksek lisans öğrencisinin bitirme tezi çalışması olarak yürütülmektedir. Çalışma Glikojen Depo Hastalığı olan çocukların beslenme durumu ile ebeveynlerinin yaşam kalitesi durumlarının değerlendirilmesi amacı ile hazırlanmıştır. Elde edilen bilgiler sadece bu araştırma için kullanılacak başka hiçbir yerde paylaşılmayacaktır. Verdiğiniz bilgilerin doğruluğu araştırmanın güvenilirliği açısından son derece önemlidir. Değerli vaktinizi ayırarak araştırmaya katıldığınız için teşekkür ederim.

**Anket No:**

**Tarih:**

**Ad Soyad:**

**Telefon Numarası:**

**I. EBEVEYNE AİT GENEL BİLGİLER**

**1) Çalışmaya katılan ebeveyn:** 1. Anne 2.Baba 3. Diğer  
(belirtiniz.....)

**2) Yaş (yıl):** .....

**3) Medeni durum:** 1.Evli 2. Bekar

**4) Annenin öğrenim durumu:**

1. Okuryazar

2.İlkokul Mezunu

3.Ortaokul Mezunu

4.Lise Mezunu

5.Üniverste Mezunu

6.Yüksek Lisans/Doktora Mezunu

**5)Annenin mesleği:** 1.İşçi 2.Memur 3. Serbest Meslek 4. Emekli 5. Çalışmıyor  
6. Diğer (belirtiniz.....)

**6)Babanın öğrenim durumu:**

1. Okuryazar
- 2.İlkokul Mezunu
- 3.Ortaokul Mezunu
- 4.Lise Mezunu
- 5.Üniverste Mezunu

6.Yüksek Lisans/Doktora Mezunu

**7)Babanın mesleği:** 1.İşçi 2.Memur 3. Serbest Meslek 4. Emekli 5. Çalışmıyor  
6. Diğer (belirtiniz.....)

**8)Yaşadığınız şehir:** .....

**9)Yaşadığınız bölge:** 1.Kent 2. Kırsal

**10) Ailedeki çocuk sayısı:** .....

**11)Anne-baba arasında akrabalık ilişkisi var mı ?**

- 1.Yok
2. Var

**12) Glikojen depo hastası çocuğunuz ailenin kaçınıcı çocuğu:** 1. 1 2.2 3.3  
4.4 5.Diğer (.....)

**13) Ailede başka glikojen depo hastası çocuğunuz var mı?** 1. Hayır 2.Evet

**14) 13. Soruya cevabınız evet ise bu çocuk hariç glikojen depo hastası olan çocuk sayınız kaçtır?** .....

## II. ÇOCUĞA AİT GENEL BİLGİLER

**Glikojen Depo Hastası Olan Çocuğunuzun;**

**1) Doğum tarihi:** ...../...../.....

**2) Cinsiyeti:** 1. Kız 2. Erkek

**3) Vücut ağırlığı (kg):** ..... **4) Boy uzunluğu (cm):** .....

**5) Çocuğun glikojen depo hastalığı tipi:** .....

6) Çocuğa glikojen depo hastalığı tanısı ne zaman kondu? .....

7) Çocuğunuzun tanı anındaki kan glikoz değeri:

..... (mg/dL) (hatırlamıyorsanız boş bırakınız)

8) Çocuğunuzun glikojen depo hastalığı dışında doktor tarafından tanısı konmuş başka herhangi bir kronik hastalığı var mı?

1. Hayır 2.Evet

9) 8. Soruya cevabınız evet ise hastalığı belirtiniz

.....

10)Çocuğunuzun düzenli kullandığı herhangi bir ilaç var mı?

1.Hayır 2.Evet ( belirtiniz.....)

11) 10. Soruya cevabınız evet ise düzenli kullanılan ilacı belirtiniz:

.....

12) Çocuğun glikojen depo hastalığı beslenme programını kim planlıyor?

1.Diyetisyen 2. Doktor 3.Kendim 4.Diğer (belirtiniz.....)

13) Bu çocuk anne sütü aldı mı?

1. Evet 2.Hayır

14) 13. Soruya cevabınız evet ise çocuğun sadece anne sütü alma süresini belirtiniz:

.....

15) 13.Soruya cevabınız evet ise bu çocuk ek besinlerle birlikte ne kadar süre anne sütü aldı ?

.....

16) 13. Soruya cevabınız hayır ise çocuğun beslenmesinde ilk 6 ay hangi besinler kullanıldı?

1. Bebek maması 2. Özel mama 3.Ayına uygun ev besinleri

17) Bu çocuğunuz için ek besinlere ne zaman başladınız?

.....

18) Bu çocuk şu anda günde kaç öğün besleniyor?

.....

19) Bu çocuk şu anda gündüz kaç saat aralıklarla besleniyor?

.....  
**20) Bu çocuk şu anda gece kaç saat aralıklarla besleniyor?**

.....  
**21)Çocukta oral (ağızdan) beslenmeye ek olarak nazogastrik ya da perkütan endoskopik gastrostomi (PEG) gibi enteral/parantral beslenme uygulamaları var mı?**

1. Hayır 2.Evet

**22) 21. Soruya cevabınız evet ise hangisi olduğunu belirtiniz.**

.....  
**23) Çocuğun beslenme tedavisinde çığ mısır nişastası kullanıyor musunuz?**

1.Evet 2.Hayır

**24) 23. Soruya cevabınız evet ise günlük kaç gram çığ mısır nişastası kullandığınızı belirtiniz.**

.....  
**25)Çocuğun beslenme tedavisinde Glycosade kullanıyor musunuz?**

1.Evet 2.Hayır

**26) 25. Soruya cevabınız evet ise günlük kaç gram Glycosade kullandığınızı belirtiniz**

.....  
**27) Bu çocuk için özel olarak kullandığımız ürün/mama var mı ?**

1.Evet 2. Hayır

**28) 27. Soruya cevabınız evet ise ürünün adınız yazınız.**

.....  
**29)Sizce çocuğunuz yeterli ve dengeli besleniyor mu?**

1.Evet 2.Hayır

**30)Çocuğun beslenme tedavisi ile ilgili kaçamak yapıyor musunuz?**

1.Evet 2.Hayır

**31) 30. Soruya cevabınız evet ise bu kaçamak en çok hangi öğünde oluyor?**

1.Kahvaltı 2.Öğle 3.Akşam 4.Ara öğünlerde

**32) Çocuğun kan şekeri takibini ne sıklıkla yapıyorsunuz?**

.....  
**33) Kan şekeri ölçümü için hangi yöntemi kullanıyorsunuz?**

1.Manuel şeker ölçüm cihazı 2.Sensörlü şeker ölçüm cihazı 3. Her ikisi de

**34) Çocuğun kan şekerini genel olarak istenen aralıkta tutabiliyor musunuz?**

1.Evet 2.Hayır

**35)Çocukta herhangi bir vitamin-mineral eksikliği var mı ?**

1.Bilmiyorum 2.Evet 3. Hayır

**36) Cevabınız evet ise aşağıdaki vitamin-minerallerden hangisi/hangilerinin eksik olduğunu belirtiniz.**

**D vitamini:** 1. Eksiklik var 2.Eksiklik yok

**Demir:** 1. Eksiklik var 2.Eksiklik yok

**Çinko:** 1. Eksiklik var 2.Eksiklik yok

**Kalsiyum:** 1. Eksiklik var 2.Eksiklik yok

**Magnezyum :** 1. Eksiklik var 2.Eksiklik yok

**Diğer** (belirtiniz.....)

**37) Çocuğa herhangi bir vitamin-mineral-balık yağı desteği veriyor musunuz?**

1. Evet 2. Hayır

**38) Cevabınız evet ise çocuğunuz için aşağıdakilerden hangisi/hangilerini kullandığınızı belirtiniz.**

**D vitamini:** 1. Kullanıyorum 2.Kullanmıyorum

**Demir:** 1. Kullanıyorum 2.Kullanmıyorum

**Çinko:** 1. Kullanıyorum 2.Kullanmıyorum

**Kalsiyum:** 1. Kullanıyorum 2.Kullanmıyorum

**Magnezyum:** 1. Kullanıyorum 2.Kullanmıyorum

**Omega-3 (balık yağ/krill yağı):** 1. Kullanıyorum 2.Kullanmıyorum

**Diğer** (belirtiniz..... )

**39) Çocuk herhangi bir eğitim kurumuna gidiyor mu ?**

1. Evet 2.Hayır



Karın şişliği:	1. Var	2.Yok
Konvülsiyon:	1. Var	2.Yok
Ağız yarası:	1. Var	2.Yok
Yoğun diş çürükleri:	1.Var	2. Yok
Kemik yapısında incelik:	1.Var	2. Yok
Saç-Tırnak zayıflığı:	1.Var	2. Yok
Sık enfeksiyon:	1. Var	2.Yok
Karaciğer büyümesi :	1. Var	2.Yok
Böbrek büyümesi:	1. Var	2.Yok
Böbrek taşı:	1. Var	2.Yok
Ksantom (yağ birikimi lezyonu):	1. Var	2.Yok

#### IV. BİYOKİMYASAL BULGULAR

Aşağıdaki biyokimyasal parametreleri en son verdiğiniz kan tahlili sonucuna (hasta dosyası veya e-nabız sistemi üzerinden erişim) göre doldurunuz.

<b>Glikoz (mg/dl):</b>		<b>Hemoglobin:</b>	
<b>Total Kolesterol (mg/dl):</b>		<b>Hematokrit:</b>	
<b>Trigliserit(mg/dl):</b>		<b>Üre:</b>	
<b>HDL-K(mg/dl):</b>		<b>Ürik Asit:</b>	
<b>LDL-K(mg/dl):</b>		<b>Kalsiyum:</b>	
<b>AST (Aspartat Aminotransferaz):</b>		<b>Fosfor:</b>	
<b>ALT(Alanin aminotransferaz):</b>		<b>Magnezyum:</b>	
<b>GGT (Gama glutamil transferaz):</b>			

#### SF-12 YAŞAM KALİTESİ ÖLÇEĞİ

**YÖNERGE:** Bu tarama formu size sağlığınızla ilgili görüşlerinizi sormaktadır. Bu bilgiler sizin nasıl hissettiğinizi ve her zamanki faaliyetlerinizi ne rahatlıkla yapabildiğinizi izlemekte yardımcı olacaktır.

Bütün soruları belirtildiği şekilde cevaplayın. Eğer bir soruyu ne şekilde cevaplayacağınızdan emin olamazsanız, lütfen en yakın cevabı işaretleyiniz.

1. Genel olarak sağlığını nasıl değerlendirirsiniz?
  1. Mükemmel
  2. Çok iyi
  3. İyi
  4. Fena değil
  5. Kötü

Aşağıdaki maddeler normal olarak gün içerisinde yapıyor olabileceğiniz bazı faaliyetlerdir. Şu sıralarda sağlığınız sizi bu faaliyetler bakımından kısıtlıyor mu? Kısıtlıyorsa ne kadar?

2. Orta zorlukta faaliyetler, örneğin masa kaldırmak, süpürmek, yürüyüş gibi hafif spor yapmak
  1. Evet, oldukça kısıtlıyor
  2. Evet, biraz kısıtlıyor
  3. Hayır, hiç kısıtlamıyor
3. Birkaç kat merdiven çıkmak
  1. Evet, oldukça kısıtlıyor
  2. Evet, biraz kısıtlıyor
  3. Hayır, hiç kısıtlamıyor

Geçtiğimiz bir ay (4 hafta) içerisinde işinizde veya diğer günlük faaliyetlerinizde bedensel

sağlığınız nedeniyle aşağıdaki sorunların herhangi biriyle karşılaştınız mı?

4. Yapmak istediğinizden daha azını yapabilmek (bitmeyen projeler, temizlenmeyen ev gibi...)
  1. Evet
  2. Hayır
5. Yapabildiğiniz iş türünde ya da diğer faaliyetlerde kısıtlanmak
  1. Evet
  2. Hayır

Geçtiğimiz bir ay (4 hafta) içerisinde işinizde veya diğer günlük faaliyetlerinizde duygusal

problemlerinizi nedeniyle (üzüntülü ya da kaygılı olmak gibi) aşağıdaki sorunların herhangi

biriyle karşılaştınız mı?

6. Yapmak istediğinizden daha azını yapabilmek (bitmeyen projeler, temizlenmeyen ev gibi...)
  1. Evet
  2. Hayır
7. İş ya da diğer uğraşları her zaman gibi dikkatlice yapamamak
  1. Evet
  2. Hayır
8. Son bir ay (4 hafta) içerisinde, ađrı normal işinize (ev dışında ve ev işi) ne kadar engel oldu?
  1. Hiç olmadı
  2. Biraz
  3. Orta derecede
  4. Epey
  5. Çok fazla

Aşağıdaki sorular geçtiğimiz bir ay (4 hafta) içerisinde kendinizi nasıl hissettiğinizle ve işlerin

sizin için nasıl gittiđi ile ilgilidir. Lütfen, her soru için nasıl hissettiđinize en yakın olan cevabı

verin. Geçtiğimiz 4 hafta içindeki sürenin ne kadarı:

9. Sakin ve huzurlu hissettiniz?
  1. Her zaman
  2. Çođu zaman
  3. Epeyce
  4. Arada sırada
  5. Çok ender
  6. Hiçbir zaman
10. Çok enerjiniz oldu?
  1. Her zaman
  2. Çođu zaman
  3. Epeyce
  4. Arada sırada
  5. Çok ender
  6. Hiçbir zaman
11. Mutsuz ve kederli oldunuz?
  1. Her zaman
  2. Çođu zaman
  3. Epeyce
  4. Arada sırada
  5. Çok ender
  6. Hiçbir zaman

12. Geçtiğimiz bir ay (4 hafta) içerisinde, bu sürenin ne kadarında bedensel sağlığınız ya da

duygusal problemleriniz, sosyal faaliyetlerinize (arkadaş, akraba ziyareti gibi) engel oldu?

1. Her zaman 2. Çoğu zaman 3. Bazen 4. Çok ender 5. Hiçbir zaman

### **BESİN TÜKETİM KAYDI FORMU**

Sayın ebeveyn, bu formda sizden birbirini izleyen üç gün (iki günü hafta içi, bir günü hafta sonu) olacak şekilde çocuğunuzun o gün içinde yediği/içtiği her besini saati ve miktarıyla birlikte besinin özelliklerini belirterek yazmanız istenmektedir. Kullandığınız özel mamaları ya da yemeklere kattığınız çığ mısır nişastasını da burada mutlaka ölçü olarak belirtiniz.

Anket No:

1.GÜN (Hafta içi)

<b>ÖĞÜN/ SAAT</b>	<b>TÜKETİLEN YİYECEK/İÇECEK ADI</b>	<b>MİKTAR (gram veya ev ölçüsü cinsinden yazınız</b>
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		

Anket No:

2.GÜN

<b>ÖĞÜN/ SAAT</b>	<b>TÜKETİLEN YİYECEK/İÇECEK ADI</b>	<b>MİKTAR (gram veya ev ölçüsü cinsinden yazınız</b>
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		

Anket No:

3.GÜN

<b>ÖĞÜN/ SAAT</b>	<b>TÜKETİLEN YİYECEK/İÇECEK ADI</b>	<b>MİKTAR (gram veya ev ölçüsü cinsinden yazınız</b>
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		
Saat:		

**EK-4. Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesinin Bazı Laboratuvar Bulguları İçin Kabul Ettiği Referans Değerler**

Açlık Kan Glukozu (mg/dL)	74-109
Total Kolesterol (mg/dL)	0-200
Trigliserit (mg/dL)	0-150
HDL-K (mg/dL)	40-60
LDL-K (mg/dL)	0-100
AST (U/L)	0-50
ALT (U/L)	0-50
GGT (U/L)	10-71
Hemoglobin (g/dL)	11,5-15
Hematokrit (%)	34-45
Üre (mg/dL)	10,7-38,5
Ürikasit (mg/dL)	3,4-7,0
Kalsiyum (mg/dL)	8,6-10,2
Fosfor (mg/dL)	2,5-4,5
Magnezyum (mg/dL)	1,7-2,1

**Ek-5: Yaşam Kalitesi Ölçeği KF-12 için Kullanılan Fiziksel ve Mental Standardizasyon Değerleri**

1	1	0	0
	2	-1,31872	-0,06064
	3	-3,02396	0,03482
	4	-5,56461	-0,16891
	5	-8,37399	-1,71175
2	1	-7,23216	3,93115
	2	-3,45555	1,86840
	3	0	0
3	1	-6,24397	2,68282
	2	-2,73557	1,43103
	3	0	0
4	1	-4,61617	1,44060
	2	0	0
5	1	-5,51747	1,66968
	2	0	0
6	1	3,04365	-6,82672
	2	0	0
7	1	2,32091	-5,69921
	2	0	0
8	1	0	0
	2	-3,80130	0,90384
	3	-6,50522	1,49384
	4	-8,38063	1,76691
	5	-11,25544	1,48619
9	1	0	0
	2	0,66514	-1,94949
	3	1,36689	-4,09842
	4	2,37241	-6,31121
	5	2,90426	-7,92717
	6	3,46638	-10,19085
10	1	0	0
	2	-0,42251	-0,92057
	3	-1,14387	-1,65178
	4	-1,61850	-3,29805
	5	-2,02168	-4,88962
	6	-2,44706	-6,02409
11	1	4,61446	-16,15395
	2	3,41593	-10,77911
	3	2,34247	-8,09914
	4	1,28044	-4,59055
	5	0,41188	-1,95934
	6	0	0
12	1	-0,33682	-6,29724
	2	-0,94342	-8,26066
	3	-0,18043	-5,63286
	4	0,11038	-3,13896
	5	0	0

## EK-6: Mikro Besin Ögeleri İçin Belirlenen Referans Değerler

Yaş (yıl) ve cinsiyet	Vitamin A <sup>1,a</sup> (mcg)	Vitamin B <sub>6</sub> <sup>a</sup> (mg)	Vitamin B <sub>12</sub> <sup>a</sup> (mcg)	Vitamin C <sup>a</sup> (mg)	Vitamin D <sup>2,s</sup> (mcg)	Vitamin E <sup>3,s</sup> (mg)	Vitamin K <sup>e</sup> (mcg)	Folat <sup>4,s</sup> (mcg)	Niasin <sup>5,a</sup> (mg /1000kcal)	Tiamin <sup>e</sup> (mg)	Riboflavin <sup>a</sup> (mg)	Biotin (mcg) <sup>h</sup>	Pantotemik <sup>a</sup> Asit (mg)
<b>Çocuk</b>													
2	250	0.5	1.5	20	15	6	30	120	6.7	0.5	0.5	20	4
3	250	0.5	1.5	20	15	9	30	120	6.7	0.5	0.5	20	4
4	300	0.6	1.5	30	15	9	55	140	6.7	0.6	0.6	25	4
<b>Erkek</b>													
5	300	0.6	1.5	30	15	9	55	140	6.7	0.6	0.6	25	4
6	300	0.6	1.5	30	15	9	55	140	6.7	0.6	0.6	25	4
7	400	0.6	2.5	45	15	9	55	200	6.7	0.6	0.6	25	4
8	400	0.6	2.5	45	15	9	55	200	6.7	0.6	0.6	25	4
9	400	1	2.5	45	15	9	60	200	6.7	0.9	0.9	25	4
10	400	1	2.5	45	15	13	60	200	6.7	0.9	0.9	25	4
11	600	1	3.5	70	15	13	60	270	6.7	0.9	0.9	35	5
12	600	1	3.5	70	15	13	60	270	6.7	0.9	0.9	35	5
13	600	1	3.5	70	15	13	60	270	6.7	0.9	0.9	35	5
14	600	1.3	3.5	70	15	13	75	270	6.7	1.2	1.3	35	5
15	750	1.3	4	100	15	13	75	330	6.7	1.2	1.3	35	5
16	750	1.3	4	100	15	13	75	330	6.7	1.2	1.3	35	5
17	750	1.3	4	100	15	13	75	330	6.7	1.2	1.3	35	5
18	750	1.3	4	110	15	13	75	330	6.7	1.2	1.3	40	5
19-50	750	1.3	4	110	15	13	120	330	6.7	1.2	1.3	40	5
51-64	750	1.7	4	110	15	13	120	330	6.7	1.2	1.3	40	5
65-70	750	1.7	4	110	15	13	120	330	6.7	1.2	1.3	40	5
≥70	750	1.7	4	110	20	13	120	330	6.7	1.2	1.3	40	5
<b>Kadın</b>													
5	300	0.6	1.5	30	15	9	55	140	6.7	0.6	0.6	25	4
6	300	0.6	1.5	30	15	9	55	140	6.7	0.6	0.6	25	4
7	400	0.6	2.5	45	15	9	55	200	6.7	0.6	0.6	25	4
8	400	0.6	2.5	45	15	9	55	200	6.7	0.6	0.6	25	4
9	400	1	2.5	45	15	9	60	200	6.7	0.9	0.9	25	4
10	400	1	2.5	45	15	11	60	200	6.7	0.9	0.9	25	4
11	600	1	3.5	70	15	11	60	270	6.7	0.9	0.9	35	5
12	600	1	3.5	70	15	11	60	270	6.7	0.9	0.9	35	5
13	600	1	3.5	70	15	11	60	270	6.7	0.9	0.9	35	5
14	600	1.2	3.5	70	15	11	75	270	6.7	1	1	35	5
15	650	1.2	4	90	15	11	75	330	6.7	1	1	35	5
16	650	1.2	4	90	15	11	75	330	6.7	1	1	35	5
17	650	1.2	4	90	15	11	75	330	6.7	1	1	35	5
18	650	1.2	4	95	15	11	75	330	6.7	1	1	40	5
19-50	650	1.3	4	95	15	11	90	330	6.7	1.1	1.1	40	5
51-64	650	1.5	4	95	15	11	90	330	6.7	1.1	1.1	40	5
65-70	650	1.5	4	95	15	11	90	330	6.7	1.1	1.1	40	5
≥70	650	1.5	4	95	20	11	90	330	6.7	1.1	1.1	40	5
<b>Gebe</b>	700	1.9	4.5	+10 <sup>6</sup>	15	11	90 <sup>7</sup>	600	6.7	1.4	1.4	40	5
<b>Emzikli</b>	1300	2	5	+60 <sup>6</sup>	15	11	90 <sup>7</sup>	500	6.7	1.4	1.6	45	7

Yaş cinsiyet	Kalsiyum <sup>1,9</sup> (mg/gün)	Demir <sup>2,9</sup> (mg/gün)	Bakır <sup>9</sup> (mg/gün)	Magnezyum <sup>9</sup> (mg/gün)	Fosfor <sup>9</sup> (mg/gün)	Sodyum <sup>9</sup> (g/gün)	Potasyum <sup>9</sup> (g/gün)	Selenyum <sup>9</sup> (mcg/gün)	Çinko <sup>3,4,9</sup> (mg/gün)	lyot <sup>9</sup> (mcg/gün)	Flor <sup>9,9</sup> (mg/gün)	Manganez <sup>9</sup> (mg/gün)	Molibden <sup>9</sup> (mcg/gün)	Su ( mL/gün)
<b>Cocuk</b>														
2	450	7	0.7	170	250	1	3	15	4.3	90	0.6	0.5	15	1300
3	450	7	1	230	250	1	3	15	4.3	90	0.7	0.5	15	1300
4	800	7	1	230	440	1.2	3.8	20	5.5	90	0.8	1	20	1600
<b>Erkek</b>														
5	800	7	1	230	440	1.2	3.8	20	5.5	90	0.9	1	20	1600
6	800	7	1	230	440	1.2	3.8	20	5.5	90	1	1	20	1600
7	800	11	1	230	440	1.2	3.8	35	7.4	90	1.1	1.5	30	1600
8	800	11	1	230	440	1.2	3.8	35	7.4	90	1.3	1.5	30	1600
9	800	11	1	230	440	1.5	4.5	35	7.4	90	1.4	1.5	30	2100
10	800	11	1.3	300	440	1.5	4.5	35	7.4	90	1.6	1.5	30	2100
11	1150	11	1.3	300	640	1.5	4.5	55	10.7	120	1.7	2	45	2100
12	1150	11	1.3	300	640	1.5	4.5	55	10.7	120	1.9	2	45	2100
13	1150	11	1.3	300	640	1.5	4.5	55	10.7	120	2.2	2	45	2100
14	1150	11	1.3	300	640	1.5	4.7	55	10.7	120	2.5	2	45	2500
15	1150	11	1.3	300	640	1.5	4.7	70	14.2	130	2.8	3	65	2500
16	1150	11	1.3	300	640	1.5	4.7	70	14.2	130	3.1	3	65	2500
17	1150	11	1.3	300	640	1.5	4.7	70	14.2	130	3.2	3	65	2500
18	1000	11	1.6	350	550	1.5	4.7	70	9.4-16.3 <sup>5</sup>	150	3.4	3	65	2500
19-50	950-1000 <sup>1</sup>	11	1.6	350	550	1.5	4.7	70	9.4-16.3 <sup>5</sup>	150	3.3	3	65	2500
51-64	950	11	1.6	350	550	1.3	4.7	70	9.4-16.3 <sup>5</sup>	150	3.1	3	65	2500
65-70	950	11	1.6	350	550	1.3	4.7	70	9.4-16.3 <sup>5</sup>	150	3	3	65	2500
≥70	950	11	1.6	350	550	1.2	4.7	70	9.4-16.3 <sup>5</sup>	150	3	3	65	2500
<b>Kadın</b>														
5	800	7	1	230	440	1.2	3.8	20	5.5	90	0.9	1	20	1600
6	800	7	1	230	440	1.2	3.8	20	5.5	90	1	1	20	1600
7	800	11	1	230	440	1.2	3.8	35	7.4	90	1.1	1.5	30	1600
8	800	11	1	230	440	1.2	3.8	35	7.4	90	1.3	1.5	30	1600
9	800	11	1	230	440	1.5	4.5	35	7.4	90	1.4	1.5	30	1900
10	800	11	1.1	250	440	1.5	4.5	35	7.4	90	1.6	1.5	30	1900
11	1150	11	1.1	250	640	1.5	4.5	55	10.7	120	1.8	2	45	1900
12	1150	13	1.1	250	640	1.5	4.5	55	10.7	120	2.1	2	45	1900
13	1150	13	1.1	250	640	1.5	4.5	55	10.7	120	2.3	2	45	1900
14	1150	13	1.1	250	640	1.5	4.7	55	10.7	120	2.5	2	45	2000
15	1150	13	1.1	250	640	1.5	4.7	70	11.9	130	2.6	3	65	2000
16	1150	13	1.1	250	640	1.5	4.7	70	11.9	130	2.7	3	65	2000
17	1150	13	1.1	250	640	1.5	4.7	70	11.9	130	2.8	3	65	2000
18	1000	11-16 <sup>2</sup>	1.3	300	550	1.5	4.7	70	7.5-12.7 <sup>6</sup>	150	2.9	3	65	2000
19-50	950-1000 <sup>1</sup>	11-16 <sup>2</sup>	1.3	300	550	1.5	4.7	70	7.5-12.7 <sup>6</sup>	150	2.7	3	65	2000
51-64	950	11-16 <sup>2</sup>	1.3	300	550	1.3	4.7	70	7.5-12.7 <sup>6</sup>	150	2.6	3	65	2000
65-70	950	11-16 <sup>2</sup>	1.3	300	550	1.3	4.7	70	7.5-12.7 <sup>6</sup>	150	2.6	3	65	2000
≥70	950	11-16 <sup>2</sup>	1.3	300	550	1.2	4.7	70	7.5-12.7 <sup>6</sup>	150	2.5	3	65	2000
Gebelik	950-1000 <sup>1</sup>	16	1.5	300	550	1.5	4.7	70	+1.6 <sup>7</sup>	200	***	3	65	2000
Emziliklik	950-1000 <sup>1</sup>	16	1.5	300	550	1.5	5.1	85	+2.9 <sup>7</sup>	200	***	3	65	2000