



ANKARA MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ

SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

YÜKSEK LİSANS TEZİ

**HEPATİK TUTULUMU OLAN GLİKOJEN DEPO
HASTALARINDA BESLENME DURUMUNUN UYKU
KALİTESİNE VE YAŞAM KALİTESİNE OLAN ETKİSİNİN
İNCELENMESİ**

EBRU ÇİÇEK TÜRKÖZ

BESLENME VE DİYETETİK ANABİLİM DALI

DANIŞMAN

Dr. Öğr. Üye. PINAR GÖBEL

ANKARA-2023



ANKARA MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ

SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

YÜKSEK LİSANS TEZİ

**HEPATİK TUTULUMU OLAN GLİKOJEN DEPO
HASTALARINDA BESLENME DURUMUNUN UYKU
KALİTESİNE VE YAŞAM KALİTESİNE OLAN ETKİSİNİN
İNCELENMESİ**

EBRU ÇİÇEK TÜRKÖZ

BESLENME VE DİYETETİK ANABİLİM DALI

DANIŞMAN

Dr. Öğr. Üye. PINAR GÖBEL

ANKARA-2023

TEZ ONAY FORMU

Kurum : Ankara Medipol Üniversitesi

Programın Seviyesi : Yüksek Lisans (X) Doktora ()

Anabilim Dalı : Beslenme ve Diyetetik

Tez Sahibi : Ebru ÇİÇEK TÜRKÖZ

Tez Başlığı : Hepatik Tutulumu Olan Glikojen Depo Hastalarında Beslenme Durumunun Uyku Kalitesine ve Yaşam Kalitesine Olan Etkisinin İncelenmesi

Sınav Yeri : Ankara Medipol Üniversitesi Anafartalar Kampüsü

Sınav Tarihi : 19.01.2023

Tez tarafımızdan okunmuş, kapsam ve nitelik yönünden Yüksek Lisans Tezi olarak kabul edilmiştir.

Danışman

Dr. Öğr. Üyesi Pınar GÖBEL

Kurumu

Ankara Medipol Üniversitesi

İmza

Sınav Jüri Üyeleri

Prof. Dr. Nevin ŞANLIER

Ankara Medipol Üniversitesi

Doç. Dr. Nevra KOÇ

Sağlık Bilimleri Üniversitesi

Yukarıdaki jüri kararıyla kabul edilen bu Yüksek Lisans tezi, Enstitü Yönetim Kurulu'nun 20/ 01/ 2023 tarih ve 07/ 01 sayılı kararı ile şekil yönünden Tez Yazım Kılavuzuna uygun olduğu onaylanmıştır.

Prof. Dr. Nevin ŞANLIER

Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdürü

BEYAN

Bu tez çalışmasının kendi çalışmam olduğunu, tezin planlanmasından yazımına kadar bütün safhalarında etik dışı davranışımın olmadığını, bu tezdeki bütün bilgileri akademik ve etik kurallar içerisinde elde ettiğimi, bu tez çalışması ile elde edilmeyen bütün bilgi ve yorumlara kaynak gösterdiğimi ve kaynakları da kaynaklar listesine aldığımı, yine bu tez çalışması ve yazımı sırasında patent ve telif haklarını ihlal edici bir davranışım olmadığını beyan ederim.

Ebru ÇİÇEK TÜRKÖZ

TEŞEKKÜR

Tez çalışmamın tüm aşamalarında fikirleri, bilgileri ve motivasyonu ile yoluma ışık tutan, elinden gelen her yardımı yapan ve sonsuz anlayışını benden esirgemeyen çok değerli hocam ve tez danışmanım Sayın Dr. Öğretim Üyesi Pınar GÖBEL'e,

Yüksek lisans eğitimim boyunca beni yönlendiren, her türlü bilimsel katkıyı sağlayan, yolumu aydınlatan ve eğitime katkıda bulunan tüm hocalarıma özellikle de çok değerli bölüm başkanımız Sayın Prof. Dr. Nevin ŞANLIER'e,

Beni metabolizmaya yönlendirerek eğitim ve iş hayatımda bir dönüm noktası oluşturan, desteğini ve yardımını her an yanımda hissettiğim ve bundan minnet duyduğum Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı bölüm başkanı saygıdeğer hocam Prof. Dr. Neslihan ÖNENLİ Mungan'a,

Tez konusu seçimimde, hastalara ulaşmamda ve tüm iş hayatım boyunca bana destek olan, yardımını hiçbir zaman esirgemeyen canım hocalarım ve ablalarım Doç. Dr. Deniz KOR'a ve Doç. Dr. Fatma Derya BULUT'a,

Parçası olmaktan gurur duyduğum Çukurova Üniversitesi Çocuk Metabolizma Ailesine,

Yaşamım ve eğitimim süresince her zaman yanımda olan ve yoluma ışık tutan canım babam Cumali ÇİÇEK'e, annem Güler ÇİÇEK'e ve sevgili eşim Serkan TÜRKÖZ'e hoşgörüsü ve destekleri için sonsuz teşekkürlerimi sunarım.

İÇİNDEKİLER

Sayfa No.

TEZ ONAYI.....	ii
BEYAN.....	iii
TEŞEKKÜR.....	iv
İÇİNDEKİLER.....	v
KISALTMALAR VE SİMGELER LİSTESİ.....	ix
ŞEKİL LİSTESİ.....	xi
TABLolar LİSTESİ.....	xii
1. TÜRKÇE ÖZET	1
2. İNGİLİZCE ÖZET.....	2
3. GİRİŞ VE AMAÇ.....	3
4. GENEL BİLGİLER.....	5
4.1. Glikojen Depo Hastalığı.....	5
4.2. Hepatik Tutulumlu Glikojen Depo Hastalığı.....	6
4.2.1. Tanımı.....	6
4.2.2. Epidemiyolojisi.....	7
4.2.3. Patofizyolojisi.....	8
4.2.4. Tanısı.....	8
4.2.5. Sınıflandırılması.....	8
4.2.5.1. Glikojen Depo Hastalığı Tip 0.....	8
4.2.5.2 Glikojen Depo Hastalığı Tip I.....	9
4.2.5.3. Glikojen Depo Hastalığı Tip III.....	9
4.2.5.4. Glikojen Depo Hastalığı Tip IV.....	10
4.2.5.5. Glikojen Depo Hastalığı Tip VI.....	10
4.2.5.6. Glikojen Depo Hastalığı Tip IX.....	11
4.2.5.7. Glikojen Depo Hastalığı Tip XI.....	12
4.2.6. Tıbbi beslenme tedavisi.....	12
4.2.6.1. Glikojen Depo Hastalığı Tip 0.....	12
4.2.6.2 Glikojen Depo Hastalığı Tip I.....	13
4.2.6.3. Glikojen Depo Hastalığı Tip III.....	13
4.2.6.4. Glikojen Depo Hastalığı Tip IV.....	14
4.2.6.5. Glikojen Depo Hastalığı Tip VI.....	14

4.2.6.6. Glikojen Depo Hastalığı Tip IX.....	15
4.2.6.7. Glikojen Depo Hastalığı Tip XI.....	15
4.3. Beslenme Durumunun Değerlendirilmesi.....	15
4.4. Uyku Kalitesi.....	16
4.4.1. Çocuklarda uyku kalitesi.....	16
4.4.2. Hepatik glikojen depo hastalığında uyku kalitesinin önemi.....	17
4.5. Yaşam Kalitesi.....	17
4.5.1. Hepatik glikojen depo tanılı çocuklarda yaşam kalitesi.....	17
5. GEREÇ VE YÖNTEMLER.....	19
5.1. Örneklemenin Belirlenmesi.....	19
5.2. Çalışma Verilerinin Toplanması	19
5.2.1. Antropometrik ölçümler.	19
5.2.1.1. Vücut ağırlığı ve boy uzunluğu	20
5.2.1.2. Beden Kütle İndeksi (BKİ).....	20
5.2.2. Besin tüketim kayıtları.....	21
5.2.3. Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği	21
5.2.4. Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenleri Anketi.....	22
5.2.5. Biyokimyasal parametreler	22
5.3. Verilerin Analizi.....	23
6. BULGULAR.....	24
6.1. Hastalara İlişkin Tanımlayıcı Bilgiler.....	24
6.2. GDH Sınıflandırmalarına Göre Sosyodemografik Bilgiler.....	25
6.3. Hastaların Genel Sağlık Durumlarına İlişkin Bilgiler.....	26
6.3.1. Hastaların tanı yaşlarına ilişkin bilgiler.....	26
6.3.2. GDH tiplerinde görülen yakınmalara ilişkin bilgiler.....	26
6.4. Hastaların Egzersiz Alışkanlıkları.....	27
6.5. Hastaların Beslenme Alışkanlıklarına İlişkin Bulgular.....	28
6.5.1. Hastaların öğün tüketimleri.....	28
6.5.2. Hastaların açlık süresine ilişkin bulgular.....	30
6.6. Hastaların Uyku Süresine İlişkin Bulgular.....	31
6.7. Hastaların GDH Türlerine Göre Antropometrik Özellikleri.....	32
6.8. Hastaların Radyolojik ve Ekokardiyografik Değerlendirmeleri.....	33
6.9. Hastaların Biyokimyasal Bulguları.....	34
6.10. Hastaların Beslenme Durumunun Değerlendirilmesi.....	42

6.10.1. Hastaların besin tüketim kayıtlarına ilişkin bilgiler.....	42
6.10.2. Hastaların çığ mısır nişastası veya Glycosade tüketimine ilişkin bulgular.....	45
6.11. Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçek Puanlarının Değerlendirilmesi.....	46
6.11.1. Bazı parametreler ile yaşam kalitesi skorlarının değerlendirilmesi.....	48
6.11.2. Hastaların çığ mısır nişastası/ Glycosade tüketimi ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulgular.....	50
6.11.3. Hastaların antropometrik özellikleri ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulgular.....	51
6.11.4. Hastaların egzersiz alışkanlıkları ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulgular.....	53
6.11.5. Hastaların biyokimyasal parametreleri ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulgular.....	54
6.11.6. Hastalarda yaşanan yakınmalar ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulgular.....	55
6.11.7. Hastaların besin tüketim kayıtları ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulgular.....	55
6.12. Hastaların Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenleri Anketine ilişkin Bulguları.....	56
6.12.1. Bireylerin çığ mısır nişastası/ Glycosade kullanımı ile uyku değişkenleri puanları arasındaki ilişki	57
6.13. Bireylerin Yaşam Kalitesi Alt Boyutları ile Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenleri Arasındaki İlişki.....	58
7. TARTIŞMA.....	60
7.1. Hastalara İlişkin Tanımlayıcı Bilgilerin Değerlendirilmesi.....	60
7.2.GDH Sınıflandırmalarına Göre Sosyodemografik Bilgilerin Değerlendirilmesi.....	62
7.3.Hastaların Genel Sağlık Durumlarına İlişkin Bilgilerin Değerlendirilmesi.....	63
7.3.1. Hastaların tanı yaşlarına ilişkin bilgiler değerlendirilmesi.....	63
7.3.2.GDH tiplerinde görülen yakınmalara ilişkin bilgilerin değerlendirilmesi.....	64
7.4. Hastaların Egzersiz Alışkanlıklarının Değerlendirilmesi.....	65
7.5.Hastaların Beslenme Alışkanlıklarına İlişkin Bulguların Değerlendirilmesi.....	65
7.5.1. Hastaların öğün tüketimlerin değerlendirilmesi.....	65
7.5.2. Hastaların açlık süresine ilişkin bulguların değerlendirilmesi.....	66

7.6. Hastaların Uyku Süresine İlişkin Bulguların Değerlendirilmesi.....	67
7.7.Hastaların GDH Türlerine Göre Antropometrik Özelliklerin Değerlendirilmesi.....	67
7.8. Hastaların Radyolojik ve Ekokardiyografik Değerlendirmeleri.....	68
7.9. Hastaların Biyokimyasal Bulguların Değerlendirilmesi.....	69
7.10. Hastaların Beslenme Durum Değerlendirilmesi.....	70
7.10.1. Hastaların besin tüketim kayıtlarına ilişkin bilgilerin değerlendirilmesi.....	70
7.10.2. Bireylerin çığ mısır nişastası veya Glycosade tüketimine ilişkin bulguların değerlendirilmesi.....	72
7.11. Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçek Puanlarının Değerlendirilmesi.....	72
7.11.1.Bazı parametreler ile yaşam kalitesi skorlarının değerlendirilmesi.....	74
7.11.2. Hastaların çığ mısır nişastası/ Glycosade tüketimi ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulguların değerlendirilmesi.....	75
7.11.3. Hastaların antropometrik özellikleri ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulguların değerlendirilmesi.....	75
7.11.4. Hastaların egzersiz alışkanlıkları ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulguların değerlendirilmesi.....	76
7.11.5. Hastaların biyokimyasal parametreleri ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulguların değerlendirilmesi.....	77
7.11.6. Hastalarda yaşanan yakınmalar ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulguların değerlendirilmesi.....	77
7.11.7. Hastaların besin tüketim kayıtları ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulguların değerlendirilmesi.....	78
7.12. Hastaların Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenleri Anketine ilişkin Bulguların Değerlendirilmesi.....	78
7.12.1. Hastaların çığ mısır nişastası/ Glycosade kullanımı ile uyku değişkenleri puanlarına ilişkin bulguların değerlendirilmesi.....	79
7.13. Hastaların Yaşam Kalitesi Alt Boyutları ile Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenleri Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi.....	79
8. SONUÇLAR.....	81
9. KAYNAKLAR.....	89
10. EKLER.....	105
11. ETİK KURUL ONAYI.....	119
12. ÖZGEÇMİŞ VE İLETİŞİM BİLGİLERİ.....	122

KISALTMALAR VE SİMGELER LİSTESİ

%	Yüzde
AFP	Alfa Fetoprotein
ALT	Alanin aminotransferaz
Asetil CoA	Asetil Koenzim A
AST	Aspartat Aminotransferaz
ATP	Adenozin Trifosfat
BEBİS	Beslenme Bilgi Sistemi
BKİ	Beden Kütle İndeksi
ÇEDD	Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Derneği
ÇİYKÖ	Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği
CK	Kreatin Kinaz
cm	Santimetre
dl	Desilitre
DSÖ/WHO	Dünya Sağlık Örgütü
EKO	Ekokardiyografi
FBS	Fanconi Bickel Sendromu
FSTP	Fiziksel Sağlık Toplam Puanı
g	Gram
G6Paz	Glikoz-6-Fosfataz
GDE	Glycogen Debranching Enzyme / Glikojen Dal Kırıcı Enzim
GDH	Glikojen Depo Hastalığı

GLUT2	Glikoz taşıyıcı 2
HbA1c	Hemoglobin A1C
HDL	Yüksek Yoğunluklu Lipoprotein Kolesterolü
kg	Kilogram
kkal	Kilokalori
LDL	Düşük Yoğunluklu Lipoprotein Kolesterolü
m	Metre
MCT	Medium Chain Triglyceride/ Orta Zincirli Yağ Asitleri
ml	Mililitre
n	Sayı
ng	Nanogram
ÖTP	Ölçek Toplam Puanı
PedsQL	Quality of Life Questionnaire
PSTP	Psikososyal Sağlık Toplam Puanı
SE	Uyku Verimliliği
SPSS	Sosyal Bilimler İçin İstatistik Paket
SQS-SVQ	Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenleri Anketi
TIBC	Total Demir Bağlama Kapasitesi
TST	Toplam Uyku Süresi
TİB	Yatakta Geçirilen Süre
µg	Mikrogram

ŞEKİLLER LİSTESİ

Sayfa No.

Şekil 4.1. Glikojen Metabolizması Yolağındaki Enzim Kusurlarının GDH Tipleriyle İlişkisi.....	7
Şekil 6.1. Hastaların GDH Türlerine Göre Tanı Yaşlarının Dağılımı.....	26
Şekil 6.2. GDH Türlerinin Üç Günlük Besin Tüketim Kaydına Göre Ortalama Makro Besin Öğelerinin Dağılımı.....	43
Şekil 6.3. Hastaların Vücut Ağırlığına Göre Yaşam Kalitesi Puanlarının Dağılımı.....	51
Şekil 6.4. Hastaların Boy Uzunluğuna Göre Yaşam Kalitesi Puanlarının Dağılımı.....	52
Şekil 6.5. Hastaların BKİ Değerlerine Göre Yaşam Kalitesi Puanlarının Dağılımı.....	52

TABLolar LİSTESİ

Sayfa No.

Tablo 4.1. Glikojen Depo Hastalığı Türlerinin Sınıflandırılması.....	5
Tablo 5.1. 5-19 Yaş Grubu Çocuklarda WHO Z Skoruna Göre Antropometrik Ölçümlerin Değerlendirilmesi	20
Tablo 6.1. Hepatik Tutulumlu Glikojen Depo Hastalarının Demografik Özellikleri.....	24
Tablo 6.2. GDH Sınıflandırmalarına Göre Sosyodemografik Özelliklerinin Dağılımı.....	25
Tablo 6.3. GDH Türüne Göre Yaşanan Yakınmaların Dağılımı.....	27
Tablo 6.4. Bireylerin Egzersiz Alışkanlıklarına İlişkin Bilgilerin Dağılımı.....	28
Tablo 6.5. GDH Türlerine Göre Beslenme Alışkanlıklarının Dağılımları.....	28
Tablo 6.6. Hastaların Günlük Tükettikleri Ana ve Ara Öğün Sayılarına İlişkin Bilgiler.....	29
Tablo 6.7. GDH Türlerinde Günlük Olarak Tüketilen Ana ve Ara Öğün Sayılarının Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri.....	29
Tablo 6.8. GDH Türlerine Göre Tüketilen Ana ve Ara Öğün Sayısının Dağılımı.....	30
Tablo 6.9. GDH Türüne Göre Gece ve Gündüz En Uzun Açlık Süresinin Ortalama ve Standart Sapma Değerleri.....	31
Tablo 6.10. Hastaların GDH Türüne Göre Gece Uyku Süresinin Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri.....	31
Tablo 6.11. Hastaların Antropometrik Ölçümlerinin Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri.....	32
Tablo 6.12. Hastaların Boy Uzunluğuna Göre Vücut Ağırlıklarına İlişkin Bilgiler.....	32

Tablo 6.13. Hastaların Antropometrik Ölçümlerinin GDH Türlerine Göre Dağılımı.....	33
Tablo 6.14. Hastaların GDH Türüne Göre Radyolojik ve Ekokardiyografik Değerlendirmelerinin Dağılımı.....	34
Tablo 6.15. Hastaların GDH Türüne Göre Biyokimyasal Bulgularının Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri.....	35
Tablo 6.16. Referans Değerlerine Göre Sınıflandırılan Biyokimyasal Bulguların GDH Türlerine Göre Dağılımı.....	39
Tablo 6.17. Hastaların Ortalama Enerji Alımının GDH Türüne Göre Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri.....	42
Tablo 6.18. Hastaların Besin Tüketim Kaydına Göre Ortalama Makro Besin Alımlarının (%) Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri.....	42
Tablo 6.19. Hastaların Fruktoz, Galaktoz, Laktoz, Sükroz ve MCT Alımlarının GDH Türlerine Göre Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri.....	44
Tablo 6.20. Hastaların Çiğ Mısır Nişastası ve Glycosade Tüketim Durumu ile Tüketim Sürelerinin Dağılımı.....	45
Tablo 6.21. Hastaların Çiğ Mısır Nişastası veya Glycosade Tüketim Dozunun Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri.....	45
Tablo 6.22. Çiğ Mısır Nişastası veya Glycosade tüketiminin GDH Türlerine Göre Dağılımları	46
Tablo 6.23. GDH Türlerine Göre Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçek Puanlarının Ortalaması, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri.....	47
Tablo 6.24. Beslenme alışkanlıkları parametreleri ile Yaşam Kalitesi Ölçek Toplam ve Alt Puanları Arasında Korelasyon Analizi.....	49
Tablo 6.25. Hastaların Çiğ Mısır Nişastası/ Glycosade Tüketim Sıklığı ile Yaşam Kalitesi Ölçek Puanlarının Dağılımı.....	50
Tablo 6.26. Hastaların Egzersiz Yapma Durumlarına Göre Yaşam Kalitesi Puanlarının Ortalama, Alt-Üst, Standart Sapma Değerleri.....	53

Tablo 6.27. Hastaların Bazı Biyokimyasal Parametrelerine Göre Ebeveyn Yaşam Kalitesi Toplam Puanlarının Regresyon Analizi.....	54
Tabla 6.28: Hastalarda Yaşanan Yakınmalar ile Yaşam Kalitesi Çocuk Ölçek Toplam Puanlarının Regresyon Analizi.....	55
Tablo 6.29. Hastaların Enerji ve Besin Ögesi Alımı ile Ebeveyn ÖTP Değerlendirmeleri Arasında Regresyon Analizi.....	56
Tablo 6.30. Hastaların Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenlerinin GDH Türüne Göre Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri.....	56
Tablo 6.31. Hastaların Çiğ Mısır Nişastası veya Glycosade Tüketimine Göre Uyku Kalitesi ve Uyku Verimliliği Puanlarının Ortalama ve Standart Sapma Değerleri.....	57
Tablo 6.32. Hastaların Yaşam Kalitesi Ölçeği Alt Boyutları, Uyku Kalitesi ve Uyku Verimliliği Puanları Arasında Korelasyon Analizi.....	58

1.ÖZET

HEPATİK TUTULUMU OLAN GLİKOJEN DEPO HASTALARINDA BESLENME DURUMUNUN UYKU KALİTESİNE VE YAŞAM KALİTESİNE OLAN ETKİSİNİN İNCELENMESİ

Bu çalışma; hepatik tutulumlu glikojen depo hastalığı (GDH) ile takipli hastaların beslenme durumunun, yaşam ve uyku kalitesi üzerindeki etkisini değerlendirmek amacıyla planlanmış ve yürütülmüştür. Araştırmaya, Çukurova Üniversitesi Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı'nda hepatik GDH tanısı ile tedavi gören 10-18 yaş arası 24 erkek (%60.0), 16 kadın (%40.0) olmak üzere toplam 40 hasta dahil edilmiştir. Katılımcıların genel özellikleri, sağlık bilgileri, beslenme alışkanlıkları, antropometrik ölçümleri, besin tüketim kayıtları, biyokimyasal parametreleri, yaşam kaliteleri (Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği-ÇİYKÖ) ve uyku kaliteleri (Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenleri Anketi-SQS-SVQ) değerlendirilmiştir. Hastaların %2.5'i GDH Tip 0, %35'i Tip 1, %25'i Tip III, %7.5'i Tip VI, %25'i Tip IX ve %5'i ise Tip XI tanısı ile takip edilmektedir. Hastaların %20.0'ı Glycosade, %35.0'ı çığ mısır nişastası almaktadır; günlük toplam çığ mısır nişastası ve Glycosade tüketimi ve vücut ağırlığı başına tüketimi sırasıyla 73.8 ± 78.6 g ve 2.2 ± 2.1 g/kg'dır. Uyku kalitesi ve verimliliği ile mısır nişastası ve Glycosade tüketimi arasında anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p > 0.05$). Ancak mısır nişastası ve Glycosade tüketmeyen ya da daha az sıklıkla tüketen hastaların yaşam kalitesi puanları daha yüksek saptanmıştır ($p < 0.05$). Ebeveyn ve çocukların cevapladığı yaşam kalitesi ölçeğinin tüm alt başlıklarında vücut ağırlığı, boy uzunluğu ve beden kütle indeksi normal olan hastaların puanları daha yüksek bulunmuştur. Gece boyunca toplam uyku süreleri 500.8 ± 103.25 dakika olup; GDH türleri arasında uyku süresi, kalitesi ve verimliliği açısından istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p > 0.05$). Hepatik GDH'li hastaların yaşam kalitelerini artırmak için beslenme durumları düzenli olarak değerlendirilmeli ve bireye özgü beslenme tedavisi programları geliştirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Antropometrik ölçümler, beslenme durumu, GDH, uyku kalitesi, yaşam kalitesi

2. ABSTRACT

INVESTIGATION OF THE EFFECT OF NUTRITIONAL STATUS ON SLEEP QUALITY AND QUALITY OF LIFE IN GLYCOGEN STORAGE PATIENTS WITH HEPATIC INVOLVEMENT

This study was planned and conducted to evaluate the effect of nutritional status on the quality of life and sleep of patients followed up with glycogen storage disease (GSD) with hepatic involvement. A total of 40 patients, 24 men (60.0%) and 16 women (40.0%) aged 10-18 years, treated with the diagnosis of hepatic GSD in Çukurova University, Department of Pediatric Metabolism and Nutrition were included in the study. The general characteristics, health information, nutritional habits, anthropometric measurements, food consumption records, biochemical parameters, quality of life (Child Quality of Life Scale-PedsQL) and sleep quality (Sleep Quality Scale and Sleep Variables Questionnaire-SQS-SVQ) of the participants were evaluated. 2.5% of the patients are followed up with GSD Type 0, 35% with Type 1, 25% with Type III, 7.5% with Type VI, 25% with Type IX and 5% with Type XI. 20.0% of patients take Glycosade, 35.0% take raw cornstarch; Total daily consumption of raw corn starch and Glycosade and consumption per body weight were 73.8 ± 78.6 g and 2.2 ± 2.1 g/kg, respectively. There was no significant difference between sleep quality and efficiency and consumption of corn starch and Glycosade ($p > 0.05$). However, patients who did not consume corn starch and Glycosade or who consumed them less frequently had higher quality of life scores ($p < 0.05$). The scores of patients with normal body weight, height and body mass index were found to be higher in all sub-headings of the quality of life scale answered by parents and children. The total sleep duration during the night was 500.8 ± 103.25 minutes, there was no statistically significant difference between GSD types in terms of sleep duration, quality and efficiency ($p > 0.05$). In order to improve the quality of life of patients with hepatic GSD, their nutritional status should be evaluated regularly and individual nutrition therapy programs should be developed.

Keywords: Anthropometric measurements, nutritional status, GSD, sleep quality, quality of life.

3. GİRİŞ VE AMAÇ

Glikojen, temel olarak karaciğer ve iskelet kaslarında glikozun depolanmasında rol alan bir polisakkarit zinciridir (1). Karaciğer ağırlıkça en yüksek glikojeni içerse de toplam kas kütlesi karaciğer kütlesinden daha büyük olduğu için kastaki toplam glikojen kütlesi karaciğerdeki yaklaşık iki katıdır (2). Karaciğerde depolanan glikojenin temel görevi, açlık durumunda dokulara glikoz sağlamak, kasta bulunan glikojenin ise yüksek performanslı kas aktivitesi için ATP'ye substrat oluşturmaktır (3). Gerekğinde bu glikojen polimerleri, glikoz monomerlerine parçalanarak enerji üretimi için kullanılabilir.

Glikojen depo hastalığı (GDH), glikojen sentezi ya da kullanımında rol alan enzimlerden birinin yokluğu veya eksikliği sonucu oluşan, otozomal resesif geçişli kalıtsal karbonhidrat metabolizması bozukluklarından biridir (4). Eksik ya da yetersiz olan enzimin metabolik yolaktaki yerine göre GDH'nin farklı alt tipleri tanımlanmaktadır. Genel olarak, GDH tipleri kendi aralarında hastalığın etkisine göre kas, hepatik ve jeneralize olarak 3 ana başlıkta incelenmektedir. (5). Hepatik tutulumlu glikojen depo hastalığının; GDH tip 0, tip I, tip III, tip IV, tip VI, tip IX ve tip XI olarak 6 alt tipi bulunmaktadır. Karaciğeri etkileyen GDH'lerin tamamında görülen temel klinik semptomlar hipoglisemi, hepatomegali ve büyüme geriliğidir. Bunlara ek olarak karaciğer fonksiyon bozukluğu, laktik asidemi, hiperürisemi ve hiperlipidemi gibi klinik bulgular da gözlenebilir (6).

Patofizyolojinin çeşitliliği göz önüne alındığında, tedavi önerileri altta yatan enzim kusuruna dayalı olarak GDH tipleri arasında farklılık göstermektedir. Beslenme tedavisi, neredeyse tüm GDH türlerinde tedavinin temel dayanağını oluşturmaktadır. GDH'de tıbbi yönetimin temel dayanağı, hipoglisemi ataklarını önlemek ve kan şekeri seviyelerini stabil tutmaktır (7).

Geliştirilmiş tedavi önerileri ile günümüzde çoğu GDH tanılı hasta yetişkinliğe kadar hayatta kalmaktadır. Ancak tedavi önerilerine ve diyet kısıtlamalarına sıkı sıkıya bağlı kalmayı gerektiren GDH, bozulmuş yaşam kalitesi ile ilişkilendirilebilir (8). Kronik bir hastalıkla yaşamak, yalnızca hastalığın semptomlarından dolayı değil, aynı zamanda büyük bir zorluk oluşturabilecek tedavi nedeniyle de bozulmuş yaşam kalitesine neden olabilir. Buna ilaveten diyet tedavisinde yer alan gece mısır nişastası

alımı ise gece kesintilerine baēlı k t  uyku kalitesi ile iliřkilendirilebilir (9). Bu bilinenlere raēmen; hepatik tutulumlu glikojen depo hastalıēının,  ocukların yařam kalitesi ve uyku kalitesi  zerindeki etkisini deēerlendiren yapılmıř  ok az arařtırma vardır.

Bu  alıřma; hepatik tutulumlu glikojen depo hastalıēı ile takipli hastaların beslenme durumunun, yařam ve uyku kalitesi  zerindeki etkisini deēerlendirmek amacı ile planlanmıřtır.



4. GENEL BİLGİLER

4.1. Glikojen Depo Hastalığı

Glikojen depo hastalıkları, glikojen sentezi ya da glikojen parçalanması için gerekli olan çeşitli enzimlerin herhangi birindeki bir kusurdan kaynaklanan kalıtsal metabolik bir bozukluktur (10). Enzim eksikliğinin saptanma zamanına göre GDH numaralandırılarak kronolojik olarak sınıflandırılır. Tablo 4.1’de GDH’nin 15 alt tipi tanımlanmıştır (10). Çok çeşitli klinik belirtiler ve dahil olan gen/enzim ile kendi aralarında hastalığın etkilediği organa göre kas, hepatik ve jeneralize olarak değerlendirilmektedir. GDH’nin spesifik formuna bağlı olarak; hepatomegali, hiperlaktatemi, hiperlipidemi, hiperürisemi, kardiyomiyopati, anormal karaciğer enzimleri, hipotoni ve siroz gibi belirtiler gözlemlenebilmektedir (11).

Tablo 4.1. Glikojen Depo Hastalığı Türlerinin Sınıflandırılması

Hastalık Tipi	Enzim Kusuru	Etkilediği Organ	Klinik Özellik
Karaciğer			
Glikojen depo hastalığı Tip 0	Glikojen sentetaz eksikliği	Karaciğer	Ketotik hipoglisemi Hiperlaktatemi
Glikojen depo hastalığı Tip I	Glikoz 6-fosfataz eksikliği	Karaciğer/ Böbrek	Hipoglisemi Hiperlipidemi, Hiperlaktatemi
Glikojen depo hastalığı Tip III	Amilo 1,6 glikozidaz eksikliği	Karaciğer/ Kas	Hipoglisemi Hepatomegali
Glikojen depo hastalığı Tip IV	Dal kırıcı enzim eksikliği	Karaciğer	Karaciğer enzimlerinde artış
Glikojen depo hastalığı Tip VI	Glikojen fosforilaz eksikliği	Karaciğer	Karaciğer enzimlerinde artış
Glikojen depo hastalığı Tip IX	Fosforilaz kinaz eksikliği	Karaciğer/ Kas	Hepatomegali Hepatosteatoz
Glikojen depo hastalığı Tip XI	Laktat dehidrogenaz eksikliği	Karaciğer	Hipoglisemi Hepatomegali Hiperlaktatemi

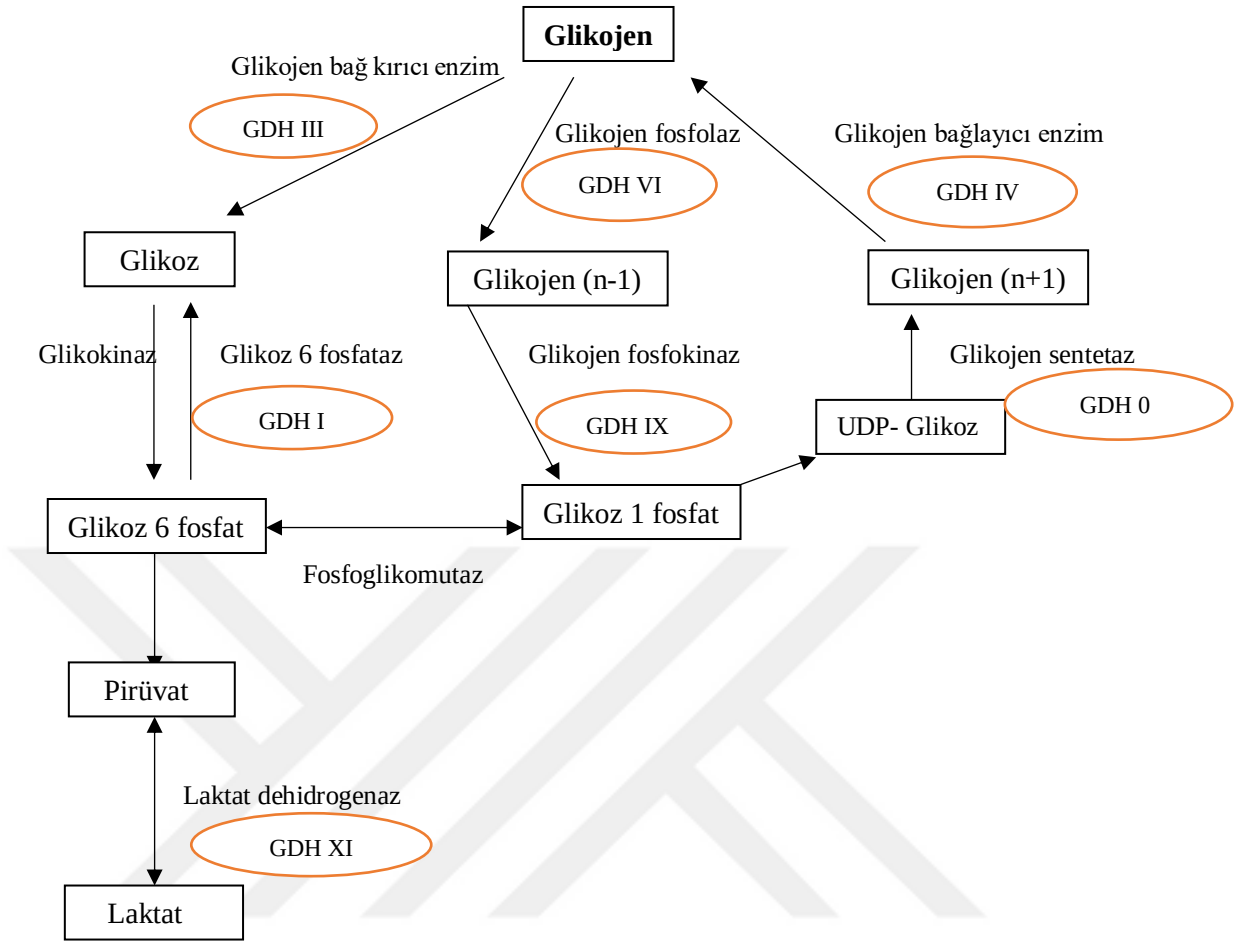
Tablo 4.1. (devamı)

Hastalık Tipi	Enzim Kusuru	Etkilediği Organ	Klinik Özellik
Kas			
Glikojen depo hastalığı Tip V	Miyofosforilaz eksikliği	Kas	Egzersiz intoleransı Ağrılı kas krampları ve Miyoglobiniüri
Glikojen depo hastalığı Tip VII	Fosfofrüktokinaz eksikliği	Kas/ Eritrosit	Egzersiz intoleransı Miyoglobiniüri
Glikojen depo hastalığı Tip X	Fosfoglisarat mutaz eksikliği	Kas/ Eritrosit	Egzersiz intoleransı
Glikojen depo hastalığı Tip XII	Aldolaz A eksikliği	Kas	Hipoglisemi, Hepatomegali, Hiperlaktatemi
Glikojen depo hastalığı Tip XIII	B- enolaz eksikliği	Kas	Egzersiz intoleransı
Jeneralize			
Glikojen depo hastalığı tip II	Asit maltaz eksikliği	Jeneralize tüm lizozomlarda	Kas güçsüzlüğü Kardiyomiyopati Hipotoni
Danon	Lizozomal eksikliği membran protein 2 eksikliği	Kalp/ Kas	Bilinmiyor
Lafora	Enzim defekti bilinmiyor	Tüm organlarda poliglukoza granüller	Bilinmiyor

4.2. Hepatik Tutulumlu Glikojen Depo Hastalığı

4.2.1. Tanımı

Hepatik glikojen depo hastalıkları, glikojenin karaciğerde sentezlenememesi veya enerji metabolizmasına glikozun girememesi sonucunda oluşan hipoglisemi ile karakterize kalıtsal bir hastalıktır. Glikojenin glikoza parçalanamaması sonucunda, karaciğerde glikojen birikimi görülerek karaciğer enzimlerinde yüksekliklere ve karaciğer yağlanması neden olabilir (12). Hepatik tutulumlu GDH'lerin tip 0, tip I, tip III, tip IV, tip VI, tip IX ve tip XI olacak şekilde alt tipleri bulunmaktadır. Glikojen mekanizmasındaki farklı enzimlerde ortaya çıkan bozuklukların neden olduğu GDH tipleri Şekil 4.1'de gösterilmektedir.



Şekil 4.1. Glikojen Metabolizması Yolağındaki Enzim Kusurlarının GDH Tipleriyle İlişkisi (13).

4.2.2. Epidemiyolojisi

Doğumda tek tip, evrensel tarama yapılmadığı için metabolik hastalıkların gerçek insidansını belirlemek zordur. Spesifik GDH türlerinin bireysel insidansı, semptomlardaki örtüşme ve dünyanın birçok bölgesinde standartlaştırılmış özel testlerin olmaması nedeniyle daha da karmaşıktır (2). Bu nedenle nadir metabolik bir hastalık olan GDH insidansı yaklaşık olarak 1:10.000 canlı doğum olarak bilinmektedir (14).

4.2.3. Patofizyolojisi

Glikojenin birincil fizyolojik işlevi, glikoz homeostazı için glikojenoliz yoluyla glikoz sağlamaktır. Karaciğer depoları, serumda glikoz homeostazını korumak için kullanılırken; kas depoları, enerji kaynağı olarak yüksek egzersiz dönemlerinde kaslar için glikoz sağlamak için kullanılmaktadır (15). Bu fizyolojik işlevler bozulduğunda hipoglisemi, hepatomegali, kas krampları, egzersiz intoleransı ve güçsüzlük ortaya çıkmaktadır. Bazı bozukluklar miyokard dokusunu da etkileyerek kardiyomiyopati ve kardiyak iletim bozukluklarına yol açabilmektedir (16). Glikoz homeostazının sağlanamaması, metabolik talepleri karşılamak için alternatif yolları tetiklemektedir.

4.2.4. Tanısı

Teşhis, klinik belirtilere ve laboratuvar test sonuçlarına dayanmaktadır. Ancak semptomları benzer olabilen çeşitli GDH türlerini ayırt etmek için genellikle moleküler analiz gereklidir (17). Glikojen veya enzimlerin seviyesini ölçmek için kas veya karaciğerden bir doku örneğini test etmek için doku biyopsisi yapılmalıdır. GDH tanısında karaciğer biyopsisinin rolü daha az yaygın olsa da literatür hala karaciğer biyopsisini altın standart olarak kabul etmektedir (14).

4.2.5. Hepatik glikojen depo hastalığının sınıflandırılması

4.2.5.1 Glikojen Depo Hastalığı Tip 0

Glikojen sentetaz enzim eksikliği olarak da bilinen glikojen depo hastalığı tip 0; karaciğerde glikojen sentetaz enzim eksikliğine bağlı olarak ilk defa 1963 yılında tanımlanan otozomal resesif kalıtmalı nadir bir hastalıktır (18). GDH tip 0; hepatomegali görülmeksizin açlık ketotik hipoglisemi, tokluk hiperglisemi ve laktik asidemi ile karakterizedir. Diğer GDH tiplerinden farklı olarak GDH tip 0'da glikojen oluşturulmadığı için hepatomegali görülmez (19). Fazla glikoz anaerobik olarak laktata dönüştürülür ve asetil CoA yoluyla artan akış hiperlipidemiye yol açar (20).

En önemli belirtisi açlık hipoglisemisi olan bu hastalığa eşlik eden diğer belirtiler; uyuşukluk, yorgunluk, mide bulantısı, kusma ve büyüme geriliğidir (21). Bu hastalarda birincil amaç; mevcut klinik bulguları en aza indirmek veya ortadan kaldırmaktır.

4.2.5.2. Glikojen Depo Hastalığı Tip I

Glikoz 6-fosfataz eksikliği veya Von Gierke hastalığı olarak da bilinen glikojen depo hastalığı tip I; kan şekeri regülasyonunda önemli role sahip olan glikoz 6-fosfatazda (G6Paz) fonksiyon bozukluğu sonucu ortaya çıkan, ilk defa 1929 yılında Alman doktor Edgar von Gierke tarafından tanımlanan metabolik bir hastalıktır (22). G6Paz sisteminde 4 farklı enzim formunda bozukluk sonucu ortaya çıkan Ia, Ib, Ic ve Id alt tipleri bulunsa da klinikte en çok Ia ve Ib türü karşımıza çıkmaktadır (23). GDH tip Ia'da, G6Paz hidrolitik enziminde, GDH tip Ib'de ise glikoz 6- fosfat translokaz enziminde eksiklik söz konusudur (24). Her iki enzim de hem glikojenoliz hem de glikoneogenezde yer aldığından her iki yol ile de glikoz üretilemez, bu nedenle GDH tip I hepatik GDH'ler arasında en ağır olanıdır (8).

GDH tip I, hipoglisemi (nöbetlere yol açabilen), laktik asidoz, hiperlipidemi ve hiperürisemi gibi metabolik sonuçlara ek olarak karaciğer, böbrek ve bağırsak mukozasında glikojen birikimine yol açabilir. GDH tip Ib, tip Ia'dan farklı olarak nötropeni ve nötrofil disfonksiyonu ile ilişkili tekrarlayan enfeksiyonlarla karakterizedir (25).

4.2.5.3. Glikojen Depo Hastalığı Tip III

Dallanma enzim eksikliği, Cori veya Forbes Hastalığı olarak da bilinen glikojen depo hastalığı tip III; iki bağımsız katalitik aktiviteye sahip 4-alfa glukano transferaz ve amilo 1,6 glikozidaz glikojen enzimlerinin eksikliği sonucu ortaya çıkan genetik bir bozukluktur (6). Bu enzim kusurları glikojenin anormal yapıda birikimine neden olmaktadır. Etkilenen farklı organlara ve glikojen dallanma enziminin farklı katalitik aktivitelerinin kaybına göre GDH tip III, dört tipte (a, b, c ve d) sınıflandırılabilir. Fenotipik olarak; karaciğer, kalp ve iskelet kası tutulumu ile GDH

tip IIIa ($\pm$ %85) veya sadece karaciğerin etkilendiği GDH tip IIIb ($\pm$ %15) olarak ortaya çıkmaktadır (26).

GDH tip III tanılı hastalarda klinik olarak hepatomegali, açlık hipoglisemisi, hiperlipidemi, AST ve ALT yüksekliği görülmektedir. Hastalığın klinik tablosu GDH tip I ile benzerlik göstermektedir. Ancak GDH tip III'te, amilo-1,6-glikosidaz eksikliği glikojenolizle glikoz üretimini engellerken, glikoneogenez ile endojen glikoz üretimi normal seyreder ve açlık durumunda GDH tip I'deki kadar şiddetli hipoglisemi oluşmasını önler (4). GDH IIIa'da kas tutulumuna bağlı olarak kreatin kinaz (CK) konsantrasyonu genellikle yükselir bu nedenle egzersize bağlı kas ağrısı ve egzersiz intoleransı karşılaşılan yaygın şikayetlerdendir (27). Bu hastalarda kalp kası tutulumuna bağlı olarak kardiyomiyopati ve kardiyomegali de oluşabilmektedir (4).

4.2.5.4. Glikojen Depo Hastalığı Tip IV

Dal kırıcı enzim eksikliği veya Andersen hastalığı olarak da bilinen glikojen depo hastalığı tip IV; glikojen dallanma enzim (GDE) eksikliğinin neden olduğu, etkilenen dokulara zarar verebilen, amilopektin benzeri glikojen (poliglukozan) birikimine yol açan, nadir görülen otozomal resesif geçişli bir hastalıktır (28). İlk olarak 1956 yılında Andersen tarafından "anormal glikojenin depolanması ile karaciğerin ailesel sirozu" olarak tanımlanan karbonhidrat metabolizması bozukluğudur (29).

Klinik bulguları; hipotoni, kardiyomiyopati, hipertansiyon, hepatomegali, karaciğer fonksiyon bozukluğu ve ilerleyici sirozdur (17). Yaşam beklentisi azdır. Tedavisinde genellikle karaciğer nakli planlanır. Nakil yapılmayan olgularda metabolik kontrol sağlanamaz ve genç yaşlarda ölüm ile sonuçlanabilir (30).

4.2.5.5. Glikojen Depo Hastalığı Tip VI

Glikojen fosforilaz eksikliği veya Hers hastalığı olarak da bilinen glikojen depo hastalığı tip VI; glikojen yıkımında hız sınırlayıcı basamağı katalize eden hepatik glikojen fosforilaz enzim eksikliği sonucu oluşan otozomal resesif geçişli genetik bir

hastalıktır (31). GDH tip VI ilk olarak 1959 yılında Henry-Gery Hers tarafından rapor edilmiştir (32). GDH tip VI genellikle bebeklik ve çocuklukta ortaya çıkan, nispeten hafif seyirli bir hastalıktır (31). Klinik ve biyokimyasal anormallikler yaşla birlikte düzelme eğilimindedir.

Klinik bulguları; hepatomegali, büyüme geriliği, ketotik hipoglisemi, yüksek hepatik transaminazlar, hiperlipidemi ve düşük prealbümin seviyesi ile karakterize edilir (33).

4.2.5.6. Glikojen Depo Hastalığı Tip IX

Fosforilaz kinaz enzim eksikliği olarak da bilinen GDH tip IX; glikojen yıkımında önemli bir rolü olan fosforilaz kinaz (PhK) enziminin yetersizliği sonucu ortaya çıkan, X'e bağlı veya otozomal resesif bir şekilde kalıtılan, vakaların yaklaşık %25'ini oluşturarak en sık görülen glikojen depo hastalığıdır (32). İlk olarak Hug ve diğerleri, tarafından tanımlanan GDH tip IX terimi, kalıtım modeli ne olursa olsun, nihayetinde birincil PhK eksikliği olan hastaları tanımlamak için kullanılmıştır (34). Glikojenoliz yolağındaki ilk enzim olan PhK, kas ve karaciğer glikojen fosforilazını fosforile ve aktive etmekten sorumludur (35). GDH tip IX, dört alt tip içerir ve en yaygın olanı, tüm vakaların %75'ini oluşturan X'e bağlı bir formdur (GDH tip IX-alfa) (36). X'e bağlı kalıtılan gen PHKA2'deki patojenik varyantlar nedeniyle GDH tip IX erkeklerde daha yaygın görülmektedir (32).

Klinik bulguları; hipertrigliseridemi, hiperkolesterolemi görülmesiyle oluşan hepatomegali, boy kısalığı, hafif kas hipotonisi, yüksek transaminaz değerleri ile karakterizedir (36). Hipoglisemi her zaman belirgin değildir çünkü glikoneogenez ve yağ asidi oksidasyonu bozulmamıştır ve normal kan glikoz konsantrasyonları sıklıkla korunmaktadır. Hipoglisemi mevcut olduğunda, açlık koşullarında ketoz ile ilişkilidir (17). Hastaların semptomları yaşla birlikte hafiflemektedir (37).

4.2.5.7. Glikojen Depo Hastalığı Tip XI

Fanconi-Bickel Sendromu olarak da bilinen GDH tip XI; birçok dokuda galaktoz ve glikoz taşınmasından sorumlu olan glikoz taşıyıcı 2'nin (GLUT2) kusuruna bağlı, başlıca karaciğer ve böbrekte glikojen birikimi ile karakterize, otozomal resesif geçişli nadir bir karbonhidrat metabolizması bozukluğudur (38). İlk olarak 1949'da Fanconi ve Bickel tarafından tanımlanmıştır (39).

Fanconi-Bickel Sendromu (FBS) hastalarındaki klinik özellikler; boy kısıklığı, raşitizm, gelişme geriliği, hepatomegali, poliüri, proksimal renal tübüler disfonksiyon ve osteoporoz ile karakterizedir (40). Karaciğer ve böbreklerde anormal glikojen birikimine bağlı olarak glikoz ve galaktoz kullanımında bozulmaya ve proksimal renal tübüler disfonksiyona yol açar (17). Biyokimyasal olarak, FBS hastalarında açlık hipoglisemisi, tokluk hiperglisemi, glikoz intoleransı ve nadiren diabetes mellitus ile karakterize glikoz fizyolojisinde disglisemi vardır (38).

4.2.6. Tıbbi beslenme tedavisi

Erken tanı ve uygun tıbbi yönetim ile çoğu GDH'nin prognozu iyi seyretmedir (41). GDH'de tıbbi yönetimin temel dayanağı, hipoglisemi ataklarını önlemek ve kan şekeri seviyelerini stabil tutmaktır; bu nedenle tıbbi beslenme tedavisi GDH'nin temel tedavisini oluşturmaktadır (36). Tıbbi beslenme tedavisi; hastanın glisemik durumuna, mevcut biyokimyasal bulgularına ve antropometrik parametrelerine göre bireye özel planlanmalıdır (1). Tıbbi beslenme tedavisi, glikojen depo hastalığının tipine özgü olarak metabolizma alanında deneyimli beslenme uzmanı tarafından düzenlenmelidir.

4.2.6.1. Glikojen Depo Hastalığı Tip 0

Tıbbi beslenme tedavisi kapsamında bu hastalarda hipoglisemiyi önlemek için; düşük glisemik indeksli karbonhidrat diyeti, sık beslenme ve gece çiğ mısır nişastası önerilmektedir. Ayrıca kan laktat seviyesini artırabileceğinden dolayı diyet tedavisinde basit şekerler sınırlandırılmalıdır (42).

4.2.6.2. Glikojen Depo Hastalığı Tip I

GDH tip I hastalarında hipoglisemiyi önlemek, metabolik kontrolü iyileştirmek, uygun büyümeyi sağlamak ve uzun vadeli komplikasyonları ertelemek için diyet tedavisi çok önemli bir yere sahiptir. Tıbbi beslenme tedavisi; lif içeriği yüksek, kompleks karbonhidrattan zengin (enerjinin %60-70'i) sık beslenme önerilerini içermelidir (43). Yavaş sindirilerek sabit bir glikoz salınımı sağladığı için çığ mısır nişastası hipoglisemiyi önleyebilmek için GDH tip I hastalarında kullanılmaktadır. Diyetle önerilen çığ mısır nişastası, karbonhidrat yüzdesine dahil edilerek hesaplanmalıdır. Küçük çocuklarda, her 3 ila 4 saatte bir vücut ağırlığı başına 1.6 gram çığ mısır nişastası önerilirken daha büyük çocuklarda ve yetişkinlerde, vücut ağırlığı başına 1.7 ila 2.5 gram mısır nişastası tavsiye edilmektedir (22). Galaktoz ve fruktoz, glikoz-6-fosfata metabolize edildiğinden kan laktik asit ve trigliserit değerlerini yükseltebilir. Bu nedenle laktoz, galaktoz, fruktoz ve sükroz alımları diyetle sınırlandırılmalıdır ancak literatürde miktar kısıtlaması konusunda net bir fikir birliği yoktur (44). Yapay tatlandırıcıların da metabolik kontrolü etkileyebileceği unutulmamalıdır. Özellikle sorbitol, sindirim sırasında fruktoza dönüştürülürken, diğer şeker alkollerinin (maltitol vb.) de müshil etkisi olabilir (7).

4.2.6.3. Glikojen Depo Hastalığı Tip III

Kompleks karbonhidratlar (toplam enerjinin <%50'si) içeren yüksek proteinli bir diyet (çocuklarda 3-4 g/kg/gün ve yetişkinlerde toplam kalorisinin %20-30'u) GDH tip III'ün ana tedavisidir. Pişmemiş mısır nişastası veya uzatılmış salınımlı formu (Glycosade), sabit kan şekeri seviyeleri ile açlık toleransını uzatmak için kullanılmaktadır (45). Yüksek proteinli bir diyet, glikoneogenezi teşvik ederek hastalarda kan şekeri kontrolünü, büyüme parametrelerini ve miyopatik semptomları iyileştirmektedir (46). GDH tip III'te glikoz seviyeleri düştüğünde, yağ asidi oksidasyonundan ketonlar oluşturulur ve ketonlar alternatif bir yakıt görevi görmektedir (7). GDH tip III'ün diyet yönetiminde yüksek proteinli diyetlerin ve hatta ketojenik diyetlerin olumlu sonuçları olduğu bilinmektedir. Ketojenik diyetle kardiyomiyopatinin tersine döndüğü, hepatomegali ve miyopatinin düzeldiği bildirilmiştir (7). Ayrıca yüksek yağlı bir diyetin CK konsantrasyonları üzerindeki

olumlu etkisinin, daha düşük karbonhidrat alımından ve dolayısıyla kas dokusunda daha az anormal glikojen birikmesinden veya yağın kas için alternatif enerji substratı sağlama özelliğinden dolayı olduğu düşünülmektedir (47). Hipertrigliseridemisi olan olgularda; karnitine ihtiyaç duymadan mitokondriye girip, β -oksidasyonda enerji kaynağı olarak kullanılan orta zincirli yağ asitlerinin (medium chain triglycerides-MCT) diyetle eklenmesiyle birlikte trigliserit konsantrasyonlarında çarpıcı düşüşler sağlanabilmektedir (4). GDH tip III'te, GDH tip I'den farklı olarak fruktoz ve galaktoz glikoneogenez yoluyla glikoza metabolize edildiğinden diyetle laktoz ve fruktoz kısıtlaması yapılmasına gerek yoktur. Ancak aşırı glikojen depolanmasını ve fazla enerji alımını engellemek için sükröz içeriği yüksek besinler de diyetle kısıtlanmalıdır (4).

4.2.6.4. Glikojen Depo Hastalığı Tip IV

GDH tip IV'te diyet tedavisi için literatür yetersizliği vardır. Çoğu vaka raporunda tıbbi diyetler hakkında ayrıntılı bilgi yoktur ve resmi kılavuzlar mevcut değildir. GDH tip IV'te ortaya çıkan komplikasyonlara uygun olarak diyet tedavisi bireyselleştirilmelidir. Glikojen birikimini sınırlamak, katabolizmayı önlemek, büyüme/gelişmeyi sağlamak ve açlık toleransını iyileştirmek amacıyla glisemik indeksi yüksek, zengin protein içerikli diyet önerilir gerekirse çığ mısır nişastası veya gece enteral beslenme tıbbi beslenme tedavisine eklenebilmektedir (29).

4.2.6.5. Glikojen Depo Hastalığı Tip VI

Hastalığa özgü spesifik bir diyet tedavisi bulunmadığı için bu hastaların tedavisi, semptomatiktir. GDH tip VI'lı bazı hastalar herhangi bir tedaviye ihtiyaç duymayabilir ancak çığ mısır nişastası ve protein ile sağlanan tıbbi beslenme tedavisi büyümeyi desteklemekte, dayanıklılığı artırmakta, hipoglisemi ve ketoz dahil biyokimyasal anormallikleri iyileştirmektedir (31).

4.2.6.6. Glikojen Depo Hastalığı Tip IX

GDH tip IX'da uygulanan tıbbi beslenme tedavisindeki amaç; karşılaşılan klinik tabloların ortadan kaldırılmasını ya da hafif seyretmesini sağlamaktır. Kan şekerini hızlı bir şekilde yükselten basit şekerlerden kaçınılmalı ve hipoglisemi riskini önlemek için sık aralıklarla beslenme önerilmelidir (37). Ayrıca bu hastalarda kas belirtileri de mevcut olabildiğinden yüksek proteinli diyet, tıbbi beslenme tedavisinde yer almalıdır (36).

4.2.6.7. Glikojen Depo Hastalığı Tip XI

Diyet tedavisinde temel amaç sık beslenmeyle hipoglisemiye önlemek, yeterli enerji alarak büyüme gelişmeyi sürdürebilmek ve renal proksimal tübüler defektine bağlı elektrolit-glikoz kaybının telafisi için gerekli elektrolitlerin dışardan karşılanmasına dayanır (48). Aşırı laktat üretimini önlemek için, kompleks karbonhidratlardan zengin ve galaktozdan kısıtlı bir diyet tedavisi planlanmalıdır (49). Fruktoz metabolizması etkilenmediği için diyetle alternatif bir karbonhidrat kaynağı olarak fruktoz kullanılabilir. Çiğ mısır nişastası ya da Glycosade; öğünler arasındaki öglisemi süresini uzatmak için diyetle eklenebilir (50). Geç tanı vakalarda bile, uygun diyet tedavisi ile glikojen depolanmasında ve karaciğer boyutunda ve azalma görülmektedir (51).

4.3. Beslenme Durumunun Değerlendirilmesi

Beslenme durumunun değerlendirilmesi; bir bireyin, altta yatan bir durum nedeniyle beslenme dengesizliği olup olmadığını belirlemek veya beslenme dengesizliği nedeniyle patolojik bir durum geliştirme olasılığının olup olmadığını değerlendirmek için önemli bir göstergedir (52). Beslenme durumunun değerlendirmesi; bireyin beslenme alışkanlıkları, öğün sıklığı ve porsiyon boyutları hakkında bilgi verir. Beslenme durumunu değerlendirmek için en iyi tek bir test olmadığını anlamak önemlidir. Bilgi sistematik olarak toplanmalı ve toplanan genel verilere dayalı olarak beslenme durumu değerlendirilmesi yapılmalıdır (52).

4.4. Uyku Kalitesi

Uyku; yaşam kalitesi ve sağlık ile doğrudan ilişkili, insanın biyo-psiko-sosyal ve kültürel faaliyetlerini sürdürmesinde etkili olan temel bir ihtiyaçtır (53). Uyku kalitesi, uykudan sonra zinde uyanarak yeni bir güne hazır hissetmek olarak tanımlanmaktadır. Uyku kalitesi; uyku süresi, uyku gecikmesi, gece başına uyanma sayısı ve uykunun derinliği gibi özellikleri içeren, uykunun fizyolojik ve psikolojik işlevselliğini tanımlayan öznel bir algıdır (54). Uyku kalitesi düşük olduğunda dikkat/hafıza bozuklukları, duygusal değişkenlikler ve sanrılar oluşabilmekte; bu durum bireylerin çalışma hayatını, sosyal hayatını, ekonomik durumunu, genel sağlığını ve ruhsal durumunu olumsuz etkileyebilmektedir (55).

Uyku kalitesini ölçmek için nesnel ve öznel yöntemler kullanılmaktadır. Uyku günlükleri, uyku kayıtları, uyku skalası ve anketler subjektif yöntemler olarak kabul edilmektedir. Bu yöntemler uyku özellikleri konusunda nesnel yöntemler kadar yeterli bilgi vermese de uyku özelliklerine ilişkin nitel ve nicel veriler sağlamakta, ayrıca ucuz ve ulaşılabilir olması nedeniyle de daha çok tercih edilmektedir (56).

4.4.1. Çocuklarda uyku kalitesi

Uyku kalitesi, çocuk ve ergenlerin sağlıklı gelişimi üzerinde önemli bir etkiye sahip olduğu kadar çeşitli davranış, duygu ve dikkat gibi önemli günlük fonksiyonların düzenlenmesinde de etkilidir. Kısa uyku süresi (6-12 yaş arası çocuklar için <9 saat; 13-18 yaş arası gençler için <8 saat) uyku kalitesini olumsuz etkileyen önemli unsurlarından biridir (57). Yetersiz ve/veya kötü uyku kalitesinin fizyolojik ve psikolojik sağlık üzerinde negatif etkileri olduğu bilinmektedir (58). Ayrıca uyku yetersizliğinin, kısa süreli uyku sıklığının artmasını ve geç yatıp erken uyanmanın; öğrenme kapasitesini, akademik performansı ve nörodavranışsal işlevleri etkilediği bilinmektedir (59).

4.4.2. Hepatik glikojen depo hastalığında uyku kalitesinin önemi

Fiziksel ve psikolojik sağlık için gerekli temel fizyolojik gereksinimlerden biri olan uyku; bireyin yaşam kalitesinde önemli bir yere sahiptir. Uyku kalitesi cinsiyet, sosyoekonomik durum, sigara-alkol tüketimi, kafeinli içecekler ve kronik hastalıkların varlığı gibi faktörlerden etkilenmektedir (55). Kronik hastalıklar, erken ölüm ve hastalıkta giderek daha yaygın bir rol üstlendiğinden, kronik hastalıkların gelişiminde ve yönetiminde uyku sağlığının önemli bir rolü bulunmaktadır (60). Uyku şikayetleri hastaları hem fiziksel hem de psikolojik olarak önemli ölçüde etkiler ve teşhis edilmediğinde veya tedavi edilmediğinde birçok hastada ıstırap ile ilişkilidir (61).

Hepatik tutulumlu GDH'de gözlenen hipoglisemi atakları için ideal tedavi sık beslenmedir. Glikoz stabilizasyonunu sağlayabilmek için, yatmadan önce ve uyku aralarında gece öğünleri tüketilmesi önerilmektedir (62). Bu beslenme düzeni gece kesintilerine bağlı uyku bozukluklarına neden olabilmektedir.

4.5. Yaşam Kalitesi

Yaşam kalitesi; bireyin kendi durumunu, içinde bulunduğu kültürel yapı ve değerler sisteminde algılayış biçimi olarak tanımlanmaktadır (63). Bireyin bedensel ve ruhsal sağlığı, sosyal ilişkileri ve bağımsızlık düzeyi yaşam kalitesinin temel öğelerini oluşturmaktadır. Ayrıca bireyin beklentileri, hedefleri, kaygıları ve standartları da yaşam kalitesinin göstergeleri arasında yer almaktadır (64).

4.5.1. Hepatik glikojen depo tanılı çocuklarda yaşam kalitesi

Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ); kronik hastalıkları, uzun süreli izlem ve bakım gerektiren, geri dönüşümsüz patolojik değişimlerle kalıcı sekeller bırakan, hasta eğitimine ihtiyaç duyulan süregen hastalıklar olarak tanımlamaktadır (65). Kronik hastalığa sahip çocuklar; bilişsel, fiziksel ve psiko-sosyal gelişim alanlarındaki zorlukların yanı sıra diyet tedavisi uygulama, sık hastane randevuları veya tekrarlayan hastane yatışları, ölüm korkusu, aileden ve arkadaşlardan uzun süre ayrı kalma gibi durumlarla da yüzleşmek zorunda kalabilmektedir (66). Bu nedenle bu çocuklarda tanı

ve tedavi aşamasında yaşam kalitesinin değerlendirilmesi; iyi metabolik kontrolün sağlanması, hastalığın prognozunun belirlenmesi ve sekonder komplikasyonların önlenmesi adına önemli bir yere sahiptir (63).

Hastalığın takip ve tedavi sürecinde bireyin yaşam tarzında değişiklikler oluşturarak yaşam kalitesini doğrudan etkilediği için GDH’de yaşam kalitesi düzeyi çok önemlidir. Hastalık semptomlarının bireyi kısıtlaması, faaliyetlerin katı bir şekilde planlanması, sık öğünler içeren tıbbi beslenme tedavisi uygulaması ve gece tüketilen çığ mısır nişastası/Glycosade hepatik glikojen depo tanılı çocuklarda yaşam kalitesinin bozulmasına neden olabilmektedir (8).



5. GEREÇ VE YÖNTEMLER

5.1. Örneklemin Belirlenmesi

Bu çalışma, Çukurova Üniversitesi Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı'nda hepatik glikojen depo hastalığı tanısı ile takipli 10-18 yaş aralığında olan 40 hasta ile planlanmış ve yürütülmüştür. Çalışma protokolü, Ankara Medipol Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurul Başkanlığı 83 numaralı Etik Kurul Kararı ile 04.02.2022 tarihinde onaylanmıştır. Etik Kurul Onay Formuna ait belgeler "Etik Kurul Onayı" kısmında yer almaktadır.

Dahil edilme kriterleri, 10-18 yaş aralığında olup hepatik tutulumlu glikojen depo hastalığı tanısıyla takipli olmak ve çalışmaya gönüllü katılmak olarak belirlenmiştir. Sorulara cevap veremeyecek herhangi bir rahatsızlığa sahip olan hastalar çalışmanın dışında bırakılmıştır. Araştırmaya katılan hastalardan ve ebeveynlerinden, gönüllü olarak çalışmaya katıldıklarını ifade eden bilgilendirilmiş gönüllü onam formları alınmıştır (**Ek-1**).

5.2. Çalışma Verilerinin Toplanması

Çalışmada yer alan hastaların demografik özelliklerini saptamak için veri toplama formu uygulanmıştır (**Ek-2**). Bu form ile hastalara; yaş, cinsiyet ve kişisel özellikleri kapsayan sorular sorulmuştur. Tanı ve tedavi ile ilişkili bilgiler de bu forma not edilmiştir. Veriler, hastalar ve ebeveynleri ile karşılıklı görüşülerek toplanmıştır. Hastaların rutin bakılan son biyokimyasal bulguları, fizik muayeneleri, radyolojik değerlendirmeleri ve ekokardiyografi raporları hasta dosyalarından alınarak veri toplama formuna kaydedilmiştir.

5.2.1. Antropometrik ölçümler

Araştırmada yer alan bütün hastaların; vücut ağırlığı (kg) ve boy uzunluğu (cm) araştırmacı tarafından ölçülmüş, beden kütle indeksi (BKİ) hesaplanmış ve veri toplama formuna kaydedilmiştir.

5.2.1.1. Vücut ağırlığı ve boy uzunluğu

Hastaların vücut ağırlıkları, ayakkabısız ve hafif kıyafetleyken (ceket veya hırka olmaksızın) 0.1 kg hassasiyetli dijital tartı ile ölçülmüştür. Boy uzunlukları; ayaklar birleşik, dik pozisyonda ve ayakkabısız olarak boy ölçer ile ölçülmüştür. Tüm hastaların boy uzunlukları santimetre ve vücut ağırlıkları kilogram cinsinden not edilmiştir.

Hastaların; yaşa göre vücut ağırlığı ve yaşa göre boy uzunluğu Z skorlarının hesaplanmasında Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Derneği tarafından geliştirilen “ÇEDD ÇÖZÜM” programı kullanılmıştır. Bu programda WHO standartları referans alınmıştır. Buna göre; yaşa göre vücut ağırlığı ve yaşa göre boy uzunluğu Z skorlarının normal değeri 0 olup <-2.00 Z skoru olanlar yaşa göre beklenenden düşük vücut ağırlığı/ boy uzunluğu, $>+2.00$ Z skoru olanlar yaşa göre beklenenden fazla vücut ağırlığı/boy uzunluğu olarak Tablo 5.1’de gösterilmiştir (67).

5.2.1.2. Beden Kütle İndeksi

Hastaların boy uzunluğu ve vücut ağırlığı ölçümlerine göre BKİ= [Vücut ağırlığı (kg)/boy uzunluğu (m)*boy uzunluğu (m)] formülü uygulanarak hesaplanmıştır. “ÇEDD ÇÖZÜM” programında WHO standartları referans alınarak BKİ Z skoru hesaplanmıştır. Buna göre; normal değer 0 olup <-2.00 Z skoru olanlar fazla zayıf, $>+2.00$ Z skoru olanlar obez olarak Tablo 5.1’de gösterilmiştir.

Tablo 5.1. 5-19 Yaş Grubu Çocuklarda WHO Z Skoruna Göre Antropometrik Ölçümlerin Değerlendirilmesi (67).

Z skor değeri	Vücut ağırlığı	Boy uzunluğu	BKİ derecesi
$<-2SD$	Çok zayıf	Çok kısa	Çok zayıf
$-2SD \leq \dots < -1 SD$	Zayıf	Kısa	Zayıf
$-1 SD \leq \dots < 1 SD$	Normal	Normal	Normal
$1 SD \leq \dots < 2SD$	Hafif Şişman	Uzun	Hafif Şişman
$\geq 2SD$	Obez	Çok uzun	Obez

5.2.2. Besin tüketim kayıtları

Hastaların, bir günü hafta sonu, iki günü hafta içi olacak şekilde üç günlük besin tüketim kayıtları alınmıştır (**Ek-4**). Hassas mutfak terazisi olan katılımcılar tartarak, hassas mutfak terazisi bulunmayanlar ise porsiyon ölçüleri belirterek besin tüketim kayıtlarını doldurmuştur. Hastalara ve ailelerine besin tüketim kayıtlarını eksiksiz tutmaları için eğitim verilmiştir. Beslenme Bilgi Sistemleri Paket Programı (BEBİS) kullanılarak hastaların günlük tüketilen enerji, makro ve mikro besin öğeleri hesaplanmıştır. Ayrıca BEBİS programında rutinde yer almayan fruktoz, sükroz, galaktoz, laktoz ve MCT değerleri de BEBİS programındaki “besin ögesi ekle” bölümünden listeye dahil edilmiştir. Tüm besin tüketim kayıtları BEBİS programına girilmiş olup üç günlük tüketimin ortalaması alınarak değerlendirme yapılmıştır.

5.2.3. Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKO)

Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ)- Quality of Life Questionnaire (PedsQL), 1999 yılında Varni ve arkadaşları tarafından geliştirilen, 2-18 yaş grubunda sağlıkla ilgili yaşam kalitesini ölçmek için tasarlanan bir ölçektir (68). Çalkın Memik ve arkadaşları tarafından Türkiye’de Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeğinin geçerlilik ve güvenilirlik çalışması yapılmıştır (69,70). Bu ölçek 2-4, 5-7, 8-12, 13-18 olacak şekilde dört farklı yaş grubu için hazırlanmıştır. Yirmi üç maddeden oluşan ölçeğin puanlanması; ölçek toplam puanı (ÖTP), sosyal, duygusal ve okul işlevselliğini değerlendiren psikososyal sağlık toplam puanı (PSTP) ve fiziksel sağlık toplam puanı (FSTP) olarak 3 alanda yapılmaktadır (9). İfadeler hiçbir zaman olarak belirtilmişse 100 puan, nadiren olarak belirtilmişse 75 puan, bazen olarak belirtilmişse 50 puan, sıklıkla olarak belirtilmişse 25 puan ve hemen her zaman olarak belirtilmişse 0 puan almaktadır. Tüm puanlar toplanıp işaretlenen ifade sayısına bölünerek toplam puan hesaplanmaktadır. ÇİYKÖ toplam puanı arttıkça, yaşam kalitesinin de arttığı kabul edilmektedir (9).

Bu çalışmada 8-12 ve 13-18 yaş grubu için hazırlanan ölçek formları kullanılmıştır (**Ek-5**). Çalkın Memik tarafından, 8-12 yaş grubu için hazırlanan ölçeğin iç tutarlılığı (Cronbach alfa katsayısı) çocuk formunda 0.86, ebeveyn formunda 0.88

olarak saptanmıştır. Yaş grubu 13-18 olan çocuklar için hazırlanan ölçeğin iç tutarlılığı (Cronbach alfa katsayısı) ise ergen formunda 0.82, ebeveyn formunda 0.87 olarak saptanmıştır.

5.2.4. Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenleri Anketi (SQS-SVQ)

SQS-SVQ, Meijer ve van den Wittenboer tarafından 2004 yılında geliştirilmiştir (71). Önder ve arkadaşları tarafından (72), 2016 yılında Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenleri Anketi'nin geçerlik ve güvenirlik çalışmaları yapılmış, Türkçe'ye uyarlanmış ve ölçeğin Cronbach alfa katsayısı 0,72 olarak belirlenmiştir. SQS-SVQ, uyku kalitesini ölçmek için yedi adet çoktan seçmeli soru ve sekiz adet açık uçlu soru maddesi yer almaktadır (**Ek-6**).

Uyku kalitesini ölçmek için kullanılan ölçek maddeleri 1'den 3'e kadar puanlanan 3 sınıflandırma kategorisini içerir. Ölçekten alınan toplam puanın değerlendirilmesinde 1., 2., 3., 4. ve 7. maddeler ters çevrilerek (A:3, B:2, C:1), 5.ve 6. maddeler normal değerlendirilerek (A:1, B:2, C:3) yedi maddeden elde edilen toplam puan hesaplanır. Ölçekten 7 ile 21 arasında puan alınabilmektedir; 7 puan kötü uyku kalitesini, 21 puan ise iyi uyku kalitesini göstermektedir.

Toplam uyku süresini (TST) hesaplamak için ilk olarak yatakta geçirilen süre (TİB) hesaplanmalıdır. TİB, $[TİB = (24:00 - \text{madde13}) + \text{madde9}]$ formülü ile bulunduktan sonra toplam uyku süresi; $[TST = TİB - \text{madde14} - \text{madde15}]$ formülü kullanılarak hesaplanır. Uyku verimliliği (SE) ise $[SE = (TST/TİB) \times 100]$ formülü uygulanarak hesaplanır (15).

5.2.5. Biyokimyasal parametreler

Hastaların dosyalarından rutin biyokimya sonuçları (Çukurova Üniversitesi merkez laboratuvarı tarafından yapılmış) olan açlık kan glikozu (mg/dL), HbA1c (%), HDL (mg/dL), LDL (mg/dL), toplam kolesterol (mg/dL), trigliserit(mg/dL), AST (U/L), ALT (IU/L), ürik asit (mg/dL), laktat (mmol/L), amilaz (U/L), lipaz (U/L), CK (U/L), demir (µg/dL), ferritin (mg/dL), D vitamini (ng/mL), kalsiyum (mg/dL) ve B₁₂

vitamini (pg/mL) gibi tetkikler forma kaydedilmiştir (**Ek-3**). Hastalardan ekstra herhangi bir biyokimyasal test istenmemiştir.

5.3. Verilerin Analizi

IBM SPSS Statistics 26.0 programı kullanılarak kaydedilen verilerin analizi yapılmıştır. Veri analizinde, sayısal değişkenler için tanımlayıcı istatistikler (minimum, maksimum, ortalama, standart sapma) kategorik değişkenler için ise frekans dağılımlar kullanılmıştır (16). Sayısal değişkenlerin normal dağılıma uygun olup olmadığı test edilmiş ve normal dağılım gösteren değişkenler için parametrik testler uygulanmıştır. Bağımsız grupların ortalamaları arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark olup olmadığının saptanması tek yönlü varyans analizi (ANOVA) ile, iki bağımsız kategorik değişken arasında ilişki olup olmadığı ise ki kare analizi ile değerlendirilmiştir. Farklılıklar, $p < 0.05$ 'te istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir (73).

6. BULGULAR

Bu araştırma, Çukurova Üniversitesi Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı'nda hepatik Glikojen Depo Hastalığı (GDH) tanısı ile tedavi gören 10-18 yaş arası 24 erkek (%60.0), 16 kadın (%40.0) olmak üzere toplam 40 hasta üzerinde yürütülmüştür.

6.1. Hastalara İlişkin Tanımlayıcı Bilgiler

Katılımcıların genel özellikleri Tablo 6.1'de verilmiştir. Araştırmaya katılan hastaların yaş ortalaması 12.9 ± 2.71 yıldır. Hastaların %82.5'i normal eğitim, %12.5'i ise özel eğitim almaktadır. Tüm vakaların %77.5'inde akraba evliliği öyküsü vardır. Ayrıca araştırmada yer alan hastaların %37.5'inin GDH'li kardeş öyküsü bulunmaktadır. Katılımcıların %2.5'i GDH tip 0, %35'i tip 1, %25'i tip III, %7.5'i tip VI, %25'i tip IX ve %5'i ise tip XI tanısı ile takip edilmektedir.

Tablo 6.1. Hepatik Tutulumlu Glikojen Depo Hastalarının Demografik Özellikleri

		n	%
Cinsiyet	Erkek	24	60.0
	Kadın	16	40.0
Eğitim durumu	Normal eğitim	33	82.5
	Özel eğitim	7	12.5
Akraba evliliği	Var	31	77.5
	Yok	9	22.5
GDH'li kardeş öyküsü	Var	15	37.5
	Yok	25	62.5
Tanı tipi	GDH tip 0	1	2.5
	GDH tip I	14	35.0
	GDH tip III	10	25.0
	GDH tip VI	3	7.5
	GDH tip IX	10	25.0
	GDH tip XI	2	5.0

GDH: Glikojen depo hastalığı

6.2. GDH Sınıflandırmalarına Göre Sosyodemografik Bilgiler

Bireylerin GDH sınıflamasına göre sosyodemografik özelliklerinin dağılımı Tablo 6.2’de gösterilmiştir. GDH tip I’in %35.7’si, GDH tip III’ün %50.0’ı, GDH tip VI’nın %66.7’si, GDH tip IX’un ve XI’in ise %100.0’ı erkek olup GDH türü sınıflandırmasına göre istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p < 0.05$). Araştırmaya katılan GDH tip 0-I-III-VI-IX ve XI’deki tüm hastaların normal eğitim aldığı, GDH tip I’deki hastaların ise %50.0’ının özel eğitim aldığı ifade edilmiştir. Eğitim durumlarına ilişkin bu bilgilere bakıldığında GDH tiplerine göre farklılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p < 0.05$). GDH tipleri arasında akraba evliliği öyküsüne göre farklılığın istatistiksel olarak anlamlı olmadığı tespit edilmiştir ($p > 0.05$). Ayrıca GDH’li kardeş öyküsü bakımından da GDH tipleri arasında anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p > 0.05$).

Tablo 6.2. GDH Sınıflandırmalarına Göre Sosyodemografik Özelliklerinin Dağılımı

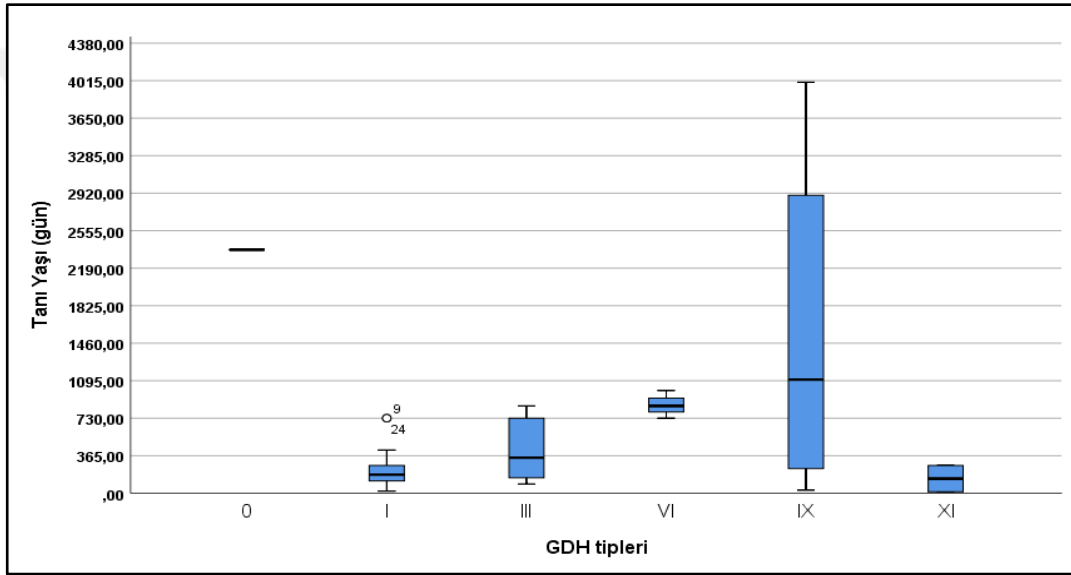
		GDH Tipleri												p
		0		I		III		VI		IX		XI		
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	
Cinsiyet	Kadın	1	100.0	9	64.3	5	50.0	1	33.3	-	-	-	-	0.005*
	Erkek	-	-	5	35.7	5	50.0	2	66.7	10	100.0	2	100.0	
Eğitim türü	Özel eğitim	-	-	7	50.0	-	-	-	-	-	-	-	-	0.007*
	Normal eğitim	1	100.0	7	50.0	10	100.0	3	100.0	10	100.0	2	100.0	
Akraba evliliği	Var	1	100.0	11	78.5	9	90.0	2	66.7	6	60.0	2	100.0	0.592
	Yok	-	-	3	21.5	1	10.0	1	33.3	4	40.0	-	-	
GDH'li kardeş öyküsü	Var	-	-	6	42.9	3	30.0	1	33.3	5	50.0	-	-	0.867
	Yok	1	100.0	8	57.1	7	70.0	2	66.7	5	50.0	2	100.0	

Fisher-Freeman-Halton Exact Test * $p < 0.05$

6.3. Hastaların Genel Sağlık Durumlarına İlişkin Bilgiler

6.3.1. Hastaların tanı yaşlarına ilişkin bilgiler

Araştırmaya katılan hastaların ortalama tanı yaşları 23.7 ± 31.13 ay olarak bulunmuştur. GDH türleri sınıflandırmasına göre hastaların tanı yaşlarının dağılımı Şekil 6.1’de yer almıştır. GDH tip IX’da diğer türlere kıyasla tanı daha geç teşhis edilmiştir.



Şekil 6.1. Bireylerin GDH Türlerine Göre Tanı Yaşlarının Dağılımı

GDH: Glikojen depo hastalığı

6.3.2. GDH tiplerinde görülen yakınmalara ilişkin bilgiler

Bireyler yaşadıkları yakınmalar GDH tiplerine göre sınıflandırılarak Tablo 6.3’te verilmiştir. Kusma şikayeti GDH tip 0 ve tip VI’da gözlenmemiştir. GDH tip IX ve tip XI’de ishal şikayeti tespit edilmemiştir. GDH tip 0’ın %100.0’ında, GDH tip I’in %71.4’ünde, GDH tip III’ün %30.0’ında, GDH tip VI’nın %33.3’ünde, GDH tip IX’un %20.0’ında ve GDH tip XI’in %50’sinde karın şişliği yakınmalarının olduğu bildirilmiştir. GDH tip III hastalarının %60.0’ının kas ağrılarından muzdarip olduğunu bildirmiştir. Çabuk yorulma şikayeti ile GDH tip VI ve tip IX’ da daha az karşılaşıldığı

belirlenmiştir. GDH tip 0'ın %100.0'de, GDH tip III'ün ise %20'sinde nöbet şikayetleri görülmüştür.

Tablo 6.3. GDH Türlerine Göre Yaşanan Yakınmaların Dağılımı

	GDH Tipleri											
	0		I		III		VI		IX		XI	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Kusma												
Var	-	-	4	28.6	1	10.0	-	-	1	10.0	1	50.0
Yok	1	100.0	10	71.4	9	90.0	3	100.0	9	90.0	1	50.0
Diyare												
Var	1	100.0	4	28.6	1	10.0	1	33.3	-	-	-	-
Yok	-	-	10	71.4	9	90.0	2	66.7	10	100.0	2	100.0
Karın şişliği												
Var	1	100.0	10	71.4	3	30.0	1	33.3	2	20.0	1	50.0
Yok	-	-	4	28.6	7	70.0	2	66.7	8	80.0	1	50.0
Kas ağrısı												
Var	1	100.0	7	50.0	6	60.0	1	33.3	2	20.0	1	50.0
Yok	-	-	7	50.0	4	40.0	2	66.7	8	80.0	1	50.0
Çabuk yorulma												
Var	1	100.0	12	85.7	8	80.0	1	33.3	3	30.0	2	100.0
Yok	-	-	2	14.3	2	20.0	2	66.7	7	70.0	-	-
Nöbet												
Var	1	100.0	-	-	2	20.0	-	-	-	-	-	-
Yok	-	-	14	100.0	8	80.0	3	100.0	10	100.0	2	100.0

GDH: Glikojen depo hastalığı

6.4. Hastaların Egzersiz Alışkanlıkları

Hastaların egzersiz alışkanlıklarına ilişkin bilgiler Tablo 6.4'te verilmiştir. Katılımcıların %65.0'ı düzenli egzersiz yapmaktadır. Sokak oyunları katılımcılar tarafından en çok tercih edilen egzersiz türüdür. Bireylerin %15.0'i her gün, %17.5'i haftada 3-4 gün, %32.5'i ise haftanın 1-2 günü egzersiz yapmaktadır.

Tablo 6.4. Bireylerin Egzersiz Alışkanlıklarına İlişkin Bilgilerin Dağılımı

	n	%
Düzenli Egzersiz		
Var	26	65.0
Yok	14	35.0
Egzersiz Türü		
Aktivite yok	14	35.0
Yürüyüş	2	5.0
Sokak oyunları	16	40.0
Futbol/ Basketbol/Voleybol	6	15.0
Yüzme	1	2.5
Evde egzersiz	1	2.5
Egzersiz Yapma Sıklığı		
Aktivite yok	14	35.0
Her gün	6	15.0
Haftada 3-4 gün	7	17.5
Haftada 1-2 gün	13	32.5

6.5. Hastaların Beslenme Alışkanlıklarına İlişkin Bulgular

6.5.1. Hastaların öğün tüketimleri

Bireylerin GDH sınıflamasına göre beslenme alışkanlıklarına ilişkin bilgiler Tablo 6.5'te yer almaktadır. Katılımcıların %62.5'inin hafta içi, %27.5'inin ise hafta sonu öğün saatleri düzenli bulunmuştur. Öğün atlamaya ilişkin bilgilere bakıldığında hastaların %17.5'inin her zaman, %35.0'ının ise bazı zamanlarda ana öğünü atladığı bildirilmiştir. Ara öğünü ise, hastaların yalnızca %2.5'i atlamaktadır. GDH tiplerine göre bu beslenme alışkanlıklarının dağılımına bakıldığında farklılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p>0.05$).

Tablo 6.5. GDH Türlerine Göre Beslenme Alışkanlıklarının Dağılımları

	GDH Tipleri												p
	0		I		III		VI		IX		XI		
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	
Hafta içi öğün saatleri													
Düzenli	1	100.0	10	71.4	4	40.0	2	66.7	6	60.0	2	100.0	0.561
Değişken	-	-	4	28.6	6	60.0	1	33.3	4	40.0	-	-	
Hafta sonu öğün saatleri													
Düzenli	-	-	8	51.1	1	10.0	1	66.7	1	10.0	-	-	0.062
Değişken	1	100.0	6	42.8	9	90.0	2	33.3	9	90.0	2	100.0	
Ana öğün atlama													
Atlıyor	-	-	2	14.3	1	10.0	2	66.7	2	20.0	-	-	0.315
Atlamıyor	-	-	7	50.0	7	70.0	1	33.3	4	40.0	-	-	
Bazen atlıyor	1	100.0	5	35.7	2	20.0	-	-	4	40.0	2	100.0	
Ara öğün atlama													
Atlıyor	-	-	1	7.1	-	-	-	-	-	-	-	-	1.000
Atlamıyor	1	100.0	13	92.9	10	100.0	3	100.0	10	100.0	2	100.0	

Fisher-Freeman-Halton Exact Test

Katılımcılar tarafından tüketilen ara ve ana öğün sayıları Tablo 6.6'da verilmiştir. Hastaların tamamı oral beslenmekte olup günlük ortalama tükettikleri ana, ara ve toplam öğün sayıları sırasıyla 3.0 ± 0.39 , 3.8 ± 1.65 ve 6.8 ± 1.68 olarak tespit edilmiştir. Hastaların çığ mısır nişastası ve Glycosade tüketimleri de ara öğün sayılarına dahil edilmiştir.

Tablo 6.6. Hastaların Günlük Tükettikleri Ana ve Ara Öğün Sayılarına İlişkin Bilgiler

	$\bar{X} \pm SS$	Alt-Üst
Ana öğün sayısı	3.0 ± 0.39	2.0-5.0
Ara öğün sayısı	3.8 ± 1.65	0.0-8.0
Toplam öğün sayısı	6.8 ± 1.68	3.0-11.0

Hastaların GDH türü sınıflandırmasına göre ara ve ana öğünlerde beslenme sıklığı Tablo 6.7’de verilmiştir. GDH tip 0’da ara öğün sayısı 6.0 kez/gün, GDH tip I’de ise 4.9 ± 1.85 kez/gün bulunmuştur ($p < 0.05$).

Ana öğün sayısının da ise, GDH tiplerine göre farklılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p > 0.05$).

Tablo 6.7. GDH Türlerinde Günlük Olarak Tüketilen Ana ve Ara Öğün Sayılarının Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri

		GDH Tipleri					
		0	I	III	VI	IX	XI
		$\bar{X}$	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)
Ara öğün sayısı	6.0	4.9±1.85 (0.0-8.0)	3.5±0.84 (2.0-5.0)	2.3±0.57 (2.0-3.0)	3.3±1.33 (1.0-6.0)	2.0±0.00 (2.0-2.0)	0.007*
Ana öğün sayısı	3.0	3.0±0.61 (2.0-5.0)	3.0±0.00 (3.0-3.0)	2.6±0.57 (2.0-3.0)	3.0±0.00 (3.0-3.0)	3.0±0.00 (3.0-3.0)	0.780

Fisher-Freeman-Halton Exact Test

6.5.2. Hastaların açlık süresine ilişkin bulgular

Katılımcıların GDH türlerine göre gece ve gündüz en uzun açlık süresine ilişkin bilgiler Tablo 6.9’da gösterilmiştir. Gece en uzun ortalama açlık süreleri GDH tip 0’da 2.0 saat, GDH tip I’de 4.3 ± 1.58 saat, GDH tip III’te 7.7 ± 2.34 saat, GDH tip VI’da 10.3 ± 1.52 saat, GDH tip IX’da 9.7 ± 2.49 saat ve GDH tip XI’de 8.5 ± 0.70 saat olup GDH türü sınıflandırmasına göre fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p < 0.001$). Araştırmaya katılan tüm bireylerin gündüz en uzun ortalama açlık süresi 3.2 ± 1.32 saat bulunmuştur ancak GDH türü sınıflandırmasına göre farklılık istatistiksel açıdan önemli bulunmamıştır ($p > 0.05$).

Tablo 6.9. GDH Türüne Göre Gece ve Gündüz En Uzun Açlık Süresinin Ortalama ve Standart Sapma Değerleri

En uzun açlık süresi	GDH Tipi	n	$\bar{X} \pm SS$	p
Gece (saat)	0	1	2.0	0.000**
	I	14	4.3 $\pm$ 1.58	
	III	10	7.7 $\pm$ 2.34	
	VI	3	10.3 $\pm$ 1.52	
	IX	10	9.7 $\pm$ 2.49	
	XI	2	8.5 $\pm$ 0.70	
	Toplam	40	7.1 $\pm$ 3.12	
Gündüz (saat)	0	1	1.0	0.070
	I	14	3.0 $\pm$ 1.26	
	III	10	2.9 $\pm$ 0.95	
	VI	3	5.0 $\pm$ 1.00	
	IX	10	3.6 $\pm$ 1.50	
	XI	2	3.0 $\pm$ 0.00	
	Toplam	40	3.2 $\pm$ 1.32	

Tek Yönlü ANOVA testi **p< 0.001

6.6. Hastaların Uyku Süresine İlişkin Bulgular

Bireylerin GDH türlerine göre gece uyku süreleri ortalama, standart sapma, alt ve üst değerler ile Tablo 6.10’da gösterilmektedir. Gece boyunca toplam uyku süreleri 500.8 $\pm$ 103.2 (~8.3 saat) olup, GDH türleri arasında fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır (p>0.05).

Tablo 6.10. Hastaların GDH Türüne Göre Gece Uyku Süresinin Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri

GDH Tipleri	Gece Uyku Süresi (dakika)		
	$\bar{X} \pm SS$	Alt-Üst	p
0	500.0	500.0-500.0	0.784
I	502.8 $\pm$ 93.96	325.0-630.0	
III	539.5 $\pm$ 83.71	400.0-705.0	
VI	456.6 $\pm$ 114.49	365.0-585.0	
IX	479.2 $\pm$ 139.88	210.0-665.0	
XI	467.5 $\pm$ 88.38	405.0-530.0	
Toplam	500.8 $\pm$ 103.25	210.0-705.0	

Tek Yönlü ANOVA Testi

6.7. Hastaların GDH Türüne Göre Antropometrik Özellikleri

Araştırmaya katılan bireylerin antropometrik özelliklerine ilişkin bilgiler Tablo 6.11’de yer almaktadır. Bireylerin yaşa göre vücut ağırlığı, boy uzunluğu ve BKİ Z skorları sırasıyla -1.3 ± 2.03 , -2.0 ± 2.59 ve -0.2 ± 1.38 olarak bulunmuştur.

Tablo 6.11. Hastaların Antropometrik Ölçümlerinin Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri

	$\bar{X} \pm SS$	Alt	Üst
Yaşa göre vücut ağırlığı (Z skor)	-1.3 ± 2.03	-7.0	1.5
Yaşa göre boy uzunluğu (Z skor)	-2.0 ± 2.59	-10.2	2.5
Yaşa göre BKİ (Z skor)	-0.2 ± 1.38	-2.4	3.4

Katılımcıların boy uzunluğuna göre vücut ağırlıklarına ilişkin bilgiler Tablo 6.12’de gösterilmiştir. Hastaların Z skorlarına göre 11’inin vücut ağırlığı zayıf olarak, 16’sının da boy uzunluğu kısa olarak sınıflandırılmıştır. Vücut ağırlığı düşük olan bireylerin boy uzunlukları da istatistiksel olarak anlamlı derecede kısa bulunmuştur ($p < 0.05$).

Tablo 6.12. Hastaların Boy Uzunluğuna Göre Vücut Ağırlıklarına İlişkin Bilgiler

		Boy uzunluğu (Z skora göre)				p
		Normal	Kısa	Uzun	Toplam	
Vücut ağırlığı (Z skora göre)	Normal	21	7	1	29	0.001**
	Zayıf	1	9	1	11	
Toplam		22	16	2	40	

Fisher-Freeman-Halton Exact Test

Hastaların antropometrik ölçümlerinin GDH türlerine göre dağılımı Tablo 6.13’te verilmiştir. GDH tip I’in %57.1’inin, GDH tip III’ün %20.0’nin ve GDH tip

XI'in %50.0'mın zayıf olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$). Bireylerin boy uzunluğu (Z skor) ve BKİ (Z skor) değerleri incelendiğinde GDH türlerine göre farklılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p>0.05$).

Tablo 6.13. Hastaların Antropometrik Ölçümlerinin GDH Türüne Göre Dağılımı

GDH Tipleri														
Z skor													p	
	0		I		III		VI		IX		XI			
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%		
Vücut Ağırlığı														
-2 SD,,+2 SD	1	100.0	6	42.9	8	80.0	3	100.0	10	100.0	1	50.0	0.016*	
<-2 SD	-	-	8	57.1	2	20.0	-	-	-	-	1	50.0		
>+2 SD	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-		
Boy Uzunluğu														
-2 SD,,+2 SD	-	-	5	35.7	5	50.0	3	100.0	8	80.0	1	50.0	0.080	
<-2 SD	1	100.0	9	64.3	4	40.0	-	-	1	10.0	1	50.0		
>+2 SD	-	-	-	-	1	10.0	-	-	1	10.0	-	-		
BKİ														
-2 SD,,+2 SD	-	-	11	78.6	8	80.0	3	100.0	9	90.0	2	100.0	0.466	
<-2 SD	1	100.0	3	21.5	1	10.0	-	-	1	10.0	-	-		
>+2 SD	-	-	-	-	1	10.0	-	-	-	-	-	-		

Fisher-Freeman-Halton Exact Test

* $p<0.05$

BKİ: Beden Kütle İndeksi

6.8. Hastaların Radyolojik ve Ekokardiyografik Değerlendirmeleri

Hastaların radyolojik ve ekokardiyografik (EKO) değerlendirmelerinin GDH türüne göre dağılımı tablo 6.14'te verilmiştir. GDH tip I hastalarının %92.9'unda, tip III hastalarının %90.0'ında, tip VI hastalarının %33.3'ünde, tip IX hastalarının %70'inde ve tip XI hastalarının ise %50.0'ında hepatomegali görülmüştür. Hepatosteatoz değerlendirildiğinde GDH tip 0 hastalarının %100.0'ında, tip I hastalarının %78.6'sında, tip III hastalarının %50.0'ında, tip VI hastalarının %66.7'sinde, tip IX'un %20.0'ında, ve tip XI'in %50.0'ında gözlenmiştir. GDH tip I hastalarının %14.2'sinde, tip III hastalarının %70.0'ında ve tip IX'un %10.0'ında hepatosplenomegali saptanmıştır. Yalnızca GDH tip I hastalarının %57.1'inde

nefropati veya nefromegali gözlenmiştir. Araştırmaya katılan hastaların %5.0'ında EKO değerlerinin bozulmuş olduğu saptanmıştır.

Tablo 6.14. Hastaların GDH Türüne Göre Radyolojik ve Ekokardiyografik Değerlendirmelerinin Dağılımı

	GDH Tipleri											
	0		I		III		VI		IX		XI	
	(n=1)		(n=14)		(n=10)		(n=3)		(n=10)		(n=2)	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Hepatomegali	-	-	13	92.9	9	90.0	1	33.3	7	70.0	1	50.0
Hepatosteatoz	1	100.0	11	78.6	5	50.0	2	66.7	2	20.0	1	50.0
Hepatosplenomegali	-	-	2	14.2	7	70.0	-	-	1	10.0	-	-
Nefropati/ Nefromegali	-	-	8	57.1	-	-	-	-	-	-	-	-
Bozulmuş EKO	-	-	-	-	2	20.0	-	-	-	-	-	-

Fisher-Freeman-Halton Exact Test *p≤0.05

EKO:Ekokardiyografi

6.9. Hastaların Biyokimyasal Bulguları

Katılımcıların GDH türlerine göre biyokimyasal bulgularına ilişkin bilgiler Tablo 6.15'te yer almaktadır. Biyokimyasal kan tahlili sonuçları ortama, standart sapma, alt ve üst değer belirtilerek GDH sınıflandırılmasına göre tablolaştırılmıştır.

Tablo 6.15. Hastaların GDH Türüne Göre Biyokimyasal Bulgularının Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri

Biyokimyasal Bulgular (referans değer)	GDH Tipleri						
	0	I	III	VI	IX	XI	Toplam
	(n=1)	(n=14)	(n=10)	(n=3)	(n=10)	(n=2)	(n=40)
	$\bar{X}$	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)
Glikoz (70-100 mg/dL)	54.0	98.7 $\pm$ 35.67 (53.0-196.0)	75.3 $\pm$ 14.08 (53.0-196.0)	94.6 $\pm$ 0.57 (94.0-95.0)	77.6 $\pm$ 13.77 (59.0-97.0)	131.0 $\pm$ 60.81 (88.0-174.0)	87.7 $\pm$ 29.04 (53.0-196.0)
HbA1c (%) (<5.7)	5.1	4.8 $\pm$ 0.29 (4.1-5.3)	4.8 $\pm$ 0.26 (4.4-5.3)	5.4 $\pm$ 0.45 (5.0-5.9)	5.3 $\pm$ 0.36 (4.9-5.9)	6.1 $\pm$ 0.07 (6.1-6.2)	5.1 $\pm$ 0.44 (4.1-6.2)
ALT (7-35 IU/L)	17.0	58.3 $\pm$ 47.37 (15.0 – 152.0)	235.7 $\pm$ 167.37 (52.0-534.0)	84.3 $\pm$ 67.82 (13.0-148.0)	76.4 $\pm$ 82.45 (13.0-278.0)	38.0 $\pm$ 25.45 (20.0-56.0)	107.1 $\pm$ 121.91 (13.0-534.0)
AST (0-31 U/L)	34.0	64.5 $\pm$ 60.39 (17.0-198.0)	275.7 $\pm$ 192.73 (60.0-651.0)	59.3 $\pm$ 35.79 (18.0-80.0)	89.8 $\pm$ 89.16 (19.0-229.0)	42.5 $\pm$ 19.09 (29.0-56.0)	121.4 $\pm$ 141.52 (17.0-651.0)
GGT (6-26 U/L)	17.0	104.6 $\pm$ 166.35 (20.0-672.0)	97.9 $\pm$ 89.54 (26.0-238.0)	28.0 $\pm$ 14.79 (18.0-45.0)	33.8 $\pm$ 46.67 (10.0-163.0)	51.5 $\pm$ 41.71 (22.0-81.0)	74.6 $\pm$ 113.15 (10.0-672.0)
Trigliserit (<150 mg/dL)	86.0	801.5 $\pm$ 538.62 (171.0-1909.0)	235.7 $\pm$ 118.76 (102.0-410.0)	85.3 $\pm$ 29.03 (52.0-105.0)	123.2 $\pm$ 81.67 (37.0-300.0)	129.5 $\pm$ 2.12 (128.0-131.0)	385.2 $\pm$ 446.84 (37.0-1909.0)
Total kolesterol (<200 mg/dL)	203.0	282.6 $\pm$ 129.53 (94.0-594.0)	231.8 $\pm$ 59.52 (122.0-305.0)	186.3 $\pm$ 18.61 (169.0-206.0)	173.1 $\pm$ 56.75 (105.0-270.0)	200.0 $\pm$ 1.41 (199.0-201.0)	229.2 $\pm$ 95.96 (94.0-594.0)

Tablo 6.15. (devamı)

Biyokimyasal Bulgular (referans değer)	GDH Tipleri						Toplam (n=40) $\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)
	0 (n=1)	I (n=14)	III (n=10)	VI (n=3)	IX (n=10)	XI (n=2)	
	$\bar{X}$	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	
HDL (<50 mg/dL)	83.0	53.4 $\pm$ 44.56 (23.0-202.0)	41.3 $\pm$ 11.41 (27.0-63.0)	51.0 $\pm$ 17.69 (35.0-70.0)	41.6 $\pm$ 10.62 (25.0-60.0)	55.5 $\pm$ 16.26 (44.0-67.0)	48.1 $\pm$ 28.43 (23.0-202.0)
LDL (<130 mg/dL)	102.8	135.7 $\pm$ 55.72 (27.4-200.0)	147.6 $\pm$ 53.51 (56.6-227.8)	118.2 $\pm$ 6.36 (114.2-125.6)	103.9 $\pm$ 43.96 (46.4-187.2)	118.6 $\pm$ 15.27 (107.8-129.4)	127.7 $\pm$ 49.46 (27.4-227.8)
Total protein (61-79 g/L)	81.7	75.4 $\pm$ 6.06 (66.3-83.6)	72.0 $\pm$ 4.03 (65.8-80.3)	69.0 $\pm$ 2.79 (65.9-71.2)	70.2 $\pm$ 5.26 (60.0-76.9)	71.8 $\pm$ 1.34 (70.9-72.8)	72.7 $\pm$ 5.50 (60.0-83.6)
BUN (5-22 mg/dL)	13.4	10.6 $\pm$ 5.71 (6.0-26)	12.1 $\pm$ 4.40 (8.1-23.8)	12.1 $\pm$ 3.12 (8.5-14.1)	10.2 $\pm$ 2.40 (6.3-13.6)	14.2 $\pm$ 1.71 (13.0-15.5)	11.2 $\pm$ 4.3 (6.0-26.0)
Albumin (35-48 g/L)	43.0	42.6 $\pm$ 4.97 (31.0-54.0)	41.1 $\pm$ 2.27 (38.0-45.0)	43.0 $\pm$ 2.15 (40.0-44.0)	41.1 $\pm$ 4.78 (31.0-48.0)	41.7 $\pm$ 2.48 (39.0-43.0)	41.9 $\pm$ 3.97 (31.0-54.0)
Ürik asit (2.6-8 mg/dL)	5.4	5.2 $\pm$ 2.24 (1.8-8.2)	5.0 $\pm$ 1.25 (2.8-6.9)	4.6 $\pm$ 1.08 (3.4-5.5)	4.4 $\pm$ 1.77 (2.3-7.7)	1.4 $\pm$ 0.35 (1.2-1.7)	4.7 $\pm$ 1.88 (1.2-8.2)
Laktat (0.5-2.2 mmol/L)	3.1	6.4 $\pm$ 3.01 (2.2-11.5)	1.4 $\pm$ 0.50 (0.7-2.3)	1.9 $\pm$ 0.21 (1.7-2.2)	1.7 $\pm$ 0.40 (0.6-2.2)	1.6 $\pm$ 0.10 (1.6-1.7)	3.3 $\pm$ 2.9 (0.6-11.5)

Tablo 6.15. (devamı)

Biyokimyasal Bulgular (referans değeri)	GDH Tipleri						Toplam (n=40) $\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)
	0 (n=1)	I (n=14)	III (n=10)	VI (n=3)	IX (n=10)	XI (n=2)	
	$\bar{X}$	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	
Kreatinin (0.3-1 mg/dL)	0.2	0.3 $\pm$ 0.14 (0.1-0.7)	0.3 $\pm$ 0.15 (0.1-0.6)	0.5 $\pm$ 0.12 (0.4-0.6)	0.4 $\pm$ 0.11 (0.2-0.6)	0.4 $\pm$ 0.01 (0.4-0.4)	0.4 $\pm$ 0.14 (0.1-0.6)
AFP (0-6 IU/mL)	2.2	1.3 $\pm$ 0.60 (0.6-2.6)	2.1 $\pm$ 1.11 (0.6-4.1)	1.3 $\pm$ 0.56 (0.8-1.9)	2.3 $\pm$ 1.93 (0.6-6.8)	2.6 $\pm$ 0.67 (2.2-3.1)	1.8 $\pm$ 1.23 (0.6-6.8)
Amilaz (28-100 U/L)	109.0	72.3 $\pm$ 36.14 (33.0-140.0)	53.2 $\pm$ 27.57 (6.0-101.0)	98.0 $\pm$ 6.00 (92.0-104.0)	80.1 $\pm$ 34.83 (31.0-147.0)	146.5 $\pm$ 86.97 (85.0-208.0)	76.0 $\pm$ 39.35 (6.0-208.0)
Lipaz (22-51 U/L)	7.0	41.9 $\pm$ 47.70 (9.0-153.0)	20.5 $\pm$ 9.34 (7.0-37.0)	13.0 $\pm$ 3.60 (9.0-16.0)	12.1 $\pm$ 5.91 (4.0-23.0)	23.5 $\pm$ 7.77 (18.0-29.0)	25.1 $\pm$ 30.97 (4.0-153.0)
CK (28-204 U/L)	135.0	70.1 $\pm$ 43.19 (12.0-188.0)	1340.8 $\pm$ 991.82 (47.0-3646.0)	109.0 $\pm$ 83.89 (16.0-179.0)	488.5 $\pm$ 1144.55 (74.0-3738.0)	90.5 $\pm$ 36.06 (65.0-116.0)	497.9 $\pm$ 895.39 (12.0-3738.0)
Demir (50-170 μ g/dL)	111.0	67.3 $\pm$ 30.50 (25.6-118.0)	99.1 $\pm$ 21.16 (34.0-171.0)	41.0 $\pm$ 21.16 (17.0-57.0)	70.1 $\pm$ 31.57 (23.0-116.0)	123.5 $\pm$ 30.40 (102.0-145.0)	77.8 $\pm$ 40.49 (17.0-171.0)
TIBC (112-346 μ g/dL)	383.0	401.0 $\pm$ 106.27 (221.0-620.0)	304.0 $\pm$ 90.58 (125.0-426.0)	374.6 $\pm$ 97.38 (263.0-442.0)	312.1 $\pm$ 47.36 (229.0-377.0)	267.5 $\pm$ 3.53 (265.0-270.0)	345.4 $\pm$ 94.40 (125.0-620.0)

Tablo 6.15. (devamı)

Biyokimyasal Bulgular (referans değer)	GDH Tipleri						Toplam (n=40) $\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)
	0 (n=1)	I (n=14)	III (n=10)	VI (n=3)	IX (n=10)	XI (n=2)	
	$\bar{X}$	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	$\bar{X} \pm SS$ (Alt-Üst)	
Ferritin (11-307 mg/dL)	19.3	63.1 $\pm$ 77.56 (7.3-269.2)	40.3 $\pm$ 28.32 (11.2-103.3)	23.8 $\pm$ 22.48 (10.8-49.8)	32.0 $\pm$ 16.86 (10.8-49.8)	34.2- 14.49 (24.0-44.5)	44.1 $\pm$ 50.10 (7.3-269.2)
Folat (3.1-19.9 ng/mL)	9.7	12.6 $\pm$ 6.56 (2.9-24.0)	6.4 $\pm$ 3.26 (2.8-13.4)	6.3 $\pm$ 2.71 (3.6-8.9)	9.0 $\pm$ 5.99 (3.0-23.6)	12.3 $\pm$ 2.79 (10.4-14.3)	9.6 $\pm$ 5.73 (2.8-24.0)
B₁₂ vitamini (126-505 pg/mL)	275.0	324.9 $\pm$ 308.69 (102.0-1340.0)	329.1 $\pm$ 152.87 (203.0-721.0)	205.0 $\pm$ 5.29 (201.0-211.0)	171.1 $\pm$ 81.88 (72.0-352.0)	349.0 $\pm$ 18.38 (336.0-362.0)	278.4 $\pm$ 209.22 (72.0-1340.0)
Kalsiyum (8.9-10.3 mg/dL)	10.1	10.1 $\pm$ 0.63 (8.3-10.9)	9.7 $\pm$ 0.45 (9.1-10.6)	9.8 $\pm$ 0.30 (9.6-10.2)	9.6 $\pm$ 0.67 (8.2-10.4)	9.0 $\pm$ 0.11 (9.0-9.2)	9.8 $\pm$ 0.60 (8.2-10.9)
Fosfor (2.9-6.2 mg/dL)	5.1	4.3 $\pm$ 0.78 (3.1-5.7)	4.5 $\pm$ 0.81 (3.5-5.8)	3.8 $\pm$ 0.32 (3.6-4.2)	4.5 $\pm$ 0.60 (3.7-5.6)	4.5 $\pm$ 0.84 (3.9-5.2)	4.5 $\pm$ 0.72 (3.1-5.7)
D vitamini (10-60 ng/mL)	10.9	18.9 $\pm$ 19.34 (5.5-46.4)	8.8 $\pm$ 4.71 (2.2-16.6)	29.1 $\pm$ 24.66 (10.0-57.0)	18.9 $\pm$ 8.92 (3.9-32.7)	26.6 $\pm$ 4.10 (23.7-29.5)	17.4 $\pm$ 11.42 (2.2-57.0)

Referans değerler için Çukurova Üniversitesi Merkez Laboratuvar değerleri baz alınmıştır.

GDH: Glikojen depo hastalığı

Hastaların biyokimyasal tetkik sonuçları referans değerlerine göre düşük-normal-yüksek olarak kategorize edilmiştir. Bu kategorilerin GDH türlerine göre dağılımı Tablo 6.16’da yer almaktadır. GDH tip XI hastalarının tamamında HbA1c değerleri yüksek bulunmuştur. AST ve ALT değerleri incelendiğinde, GDH tip III hastalarının tamamında referans aralığından daha yüksek olduğu tespit edilmiştir. GDH tip I hastalarının tamamında trigliserit değerleri beklenen aralıktan yüksek bulunmuştur.

Tablo 6.16. Referans Değerlerine Göre Sınıflandırılan Biyokimyasal Bulguların GDH Türlerine Göre Dağılımı

Biyokimyasal Bulgular (referans değer)		GDH Tipleri											
		0		I		III		VI		IX		XI	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Glikoz	Düşük	1	100.0	3	21.4	3	30.0	-	-	3	30.0	-	-
	Normal	-	-	6	42.9	7	70.0	3	100.0	7	70.0	1	50.0
	Yüksek	-	-	5	35.7	-	-	-	-	-	-	1	50.0
HbA1c	Düşük	-	-	5	35.7	3	30.0	-	-	-	-	-	-
	Normal	1	100.0	9	64.3	7	70.0	2	66.7	7	70.0	-	-
	Yüksek	-	-	-	-	-	-	1	33.3	3	30.0	2	100.0
AST	Normal	-	-	6	42.9	-	-	1	33.3	4	40.0	1	50.0
	Yüksek	1	100.0	8	57.1	10	100.0	2	66.7	6	60.0	1	50.0
ALT	Normal	1	100.0	8	57.1	-	-	1	33.3	5	50.0	1	50.0
	Yüksek	-	-	6	42.9	10	100.0	2	66.7	5	50.0	1	50.0

Tablo 6.16. (devamı)

Biyokimyasal Bulgular (referans değeri)		GDH Tipleri											
		0		I		III		VI		IX		XI	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
B₁₂ vitamini	Düşük	-	-	2	14.3	-	-	-	-	4	40.0	-	-
	Normal	1	100.0	11	78.6	9	90.0	3	100.0	6	60.0	2	100.0
	Yüksek	-	-	1	7.1	1	10.0	-	-	-	-	-	-
D vitamini	Düşük	-	-	2	14.3	5	50.0	-	-	1	10.0	-	-
	Normal	1	100.0	11	78.6	5	50.0	3	100.0	9	90.0	2	100.0
	Yüksek	-	-	1	7.1	-	-	-	-	-	-	-	-
Folat	Düşük	-	-	1	7.1	1	10.0	-	-	1	10.0	-	-
	Normal	1	100.0	10	71.5	9	90.0	3	100.0	8	80.0	2	100.0
	Yüksek	-	-	3	21.4	-	-	-	-	1	10.0	-	-
Kalsiyum	Düşük	-	-	1	7.1	-	-	-	-	1	10.0	-	-
	Normal	1	100.0	8	57.1	8	80.0	3	100.0	8	80.0	2	100.0
	Yüksek	-	-	5	35.7	2	20.0	-	-	1	10.0	-	-
CK	Normal	1	100.0	14	100.0	1	10.0	3	100.0	8	80.0	2	100.0
	Yüksek	-	-	-	-	9	90.0	-	-	2	20.0	-	-
Trigliserit	Normal	1	100.0	-	-	3	30.0	3	100.0	7	70.0	2	100.0
	Yüksek	-	-	14	100.0	7	70.0	-	-	3	30.0	-	-

Tablo 6.16. (devamı)

Biyokimyasal Bulgular (referans değeri)		GDH Tipleri											
		0		I		III		VI		IX		XI	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Kolesterol	Normal	-	-	4	28.6	3	30.0	2	66.7	7	70.0	1	50.0
	Yüksek	1	100.0	10	71.4	7	70.0	1	33.3	3	30.0	1	50.0
İnorganik Fosfor	Normal	1	100.0	14	100.0	10	100.0	3	100.0	10	100.0	2	100.0
Demir	Düşük	-	-	4	28.6	2	20.0	2	66.7	2	20.0	-	-
	Normal	1	100.0	10	71.4	7	70.0	1	33.3	8	80.0	2	100.0
	Yüksek	-	-	-	-	1	10.0	-	-	-	-	-	-

GDH: Glikojen depo hastalığı

6.10. Hastaların Beslenme Durumunun Değerlendirilmesi

6.10.1. Hastaların besin tüketim kayıtlarına ilişkin bilgiler

Bireylerin üç günlük besin tüketim kaydı ile aldıkları ortalama enerji GDH türlerine göre Tablo 6.17’de yer almaktadır. Katılımcıların aldıkları ortalama enerji 1745.8 ± 382.77 kkal/gün olup GDH türlerine göre farklılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p > 0.05$).

Tablo 6.17. Hastaların Ortalama Enerji Alımının GDH Türüne Göre Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri

Besin değerleri (ortalamaları)	GDH Tipleri	n	$\bar{X} \pm SS$	Alt-Üst	p
Enerji (kkal)	0	1	1919.5	1919.5-1919.5	0.424
	I	14	1790.6 ± 470.51	809.5-2648.5	
	III	10	1568.19 ± 263.84	1198.2-2032.4	
	VI	3	1529.51 ± 145.74	1385.8-1677.2	
	IX	10	1869.64 ± 363.26	1449.5-2522.5	
	XI	2	1938.55 ± 487.55	1593.8- 2283.3	
	Toplam	40	1745.8 ± 382.77	809.5-2648.5	

Tek yönlü ANOVA Analizi

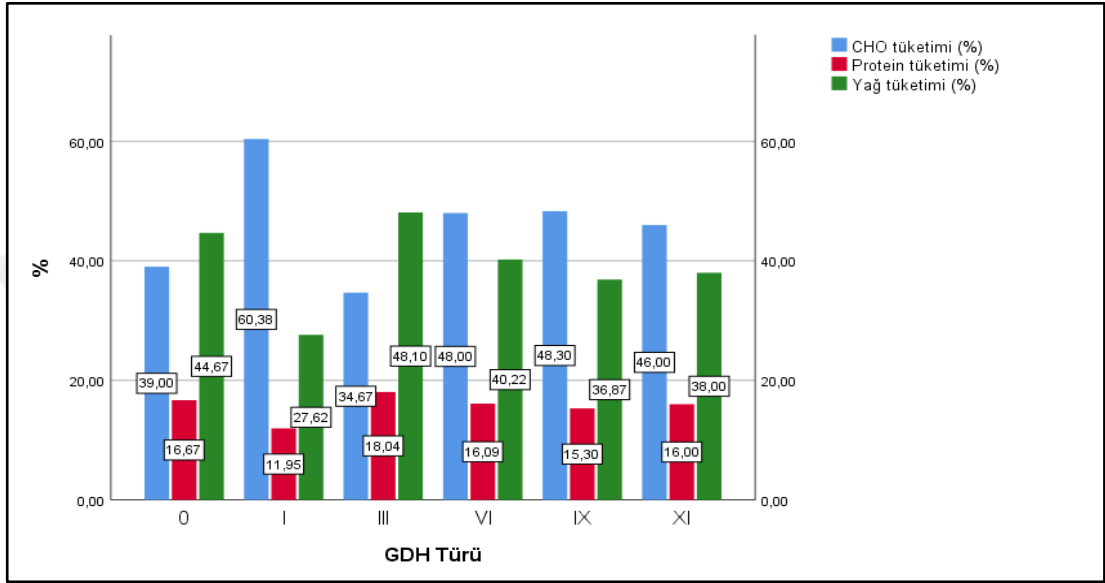
* $p < 0.05$

Bireylerin üç günlük besin tüketim kaydı ile aldıkları ortalama makro besin öğelerinin yüzdelikleri Tablo 6.18’de yer almaktadır. Katılımcıların günlük aldıkları ortalama karbonhidrat, protein ve yağ tüketim yüzdeleri sırasıyla 48.7 ± 13.56 , 14.9 ± 4.26 ve 36.9 ± 10.88 olarak bulunmuştur.

Tablo 6.18. Hastaların Besin Tüketim Kaydına Göre Ortalama Makro Besin Alımlarının (%) Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri

Besin değerleri (ortalamaları)	$\bar{X} \pm SS$	Alt-Üst
Karbonhidrat alımı (%)	48.7 ± 13.56	11.6-75.0
Protein alımı (%)	14.9 ± 4.26	6.3-27.6
Yağ alımı (%)	36.9 ± 10.88	18.0-67.0

Hastaların üç günlük besin tüketim kaydına göre aldıkları ortalama makro besin öğelerine Şekil 6.2’de yer verilmiştir. GDH tip I’de enerjinin %60.3’ü karbonhidratlardan sağlanmıştır. GDH tip III’te enerjisinin %18.0’ı proteinden sağlanarak GDH türleri içerisinde protein tüketimi en fazla olan grup olmuştur.



Şekil 6.2. GDH Türlerinin Üç Günlük Besin Tüketim Kaydına Göre Ortalama Makro Besin Öğelerinin Dağılımı

GDH: Glikojen depo hastalığı

Araştırmaya katılan katılımcıların GDH türlerine göre ortalama fruktoz, galaktoz, laktoz, sükroz ve MCT alımları Tablo 6.19’da gösterilmiştir. Hastaların ortalama günlük fruktoz, galaktoz, laktoz, sükroz ve MCT alımları sırasıyla 8.5 ± 5.93 g, 1.7 ± 1.22 g, 10.9 ± 9.02 g, 17.4 ± 11.62 g ve 2.8 ± 4.33 ml’dir. Günlük ortalama fruktoz ve sükroz alımları GDH tip I’de daha düşük olsa da istatistiksel olarak GDH türleri arasında anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p > 0.05$). GDH tip 0’da günlük ortalama laktoz alım miktarı en yüksek bulunmuştur ($p < 0.001$). Orta zincirli yağ asitleri (MCT) alımı en yüksek GDH tip I’de görülse de GDH türleri arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p > 0.05$).

Tablo 6.19. Hastaların Fruktoz, Galaktoz, Laktoz, Sükroz ve MCT Alımlarının GDH Türlerine Göre Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri

	GDH Tipi	n	$\bar{X} \pm SS$	Alt-Üst	p
Fruktoz alımı (g)	0	1	7.7	7.7-7.7	0.110
	I	14	5.9 $\pm$ 4.72	0.3-13.4	
	III	10	7.5 $\pm$ 4.50	2.0-15.5	
	VI	3	9.1 $\pm$ 8.85	2.8-19.2	
	IX	10	13.0 $\pm$ 6.52	1.9-24.9	
	XI	2	9.6 $\pm$ 7.37	4.4-14.8	
	Toplam	40	8.5 $\pm$ 5.93	0.3-24.9	
Galaktoz alımı (g)	0	1	3.1	3.1-3.1	0.877
	I	14	1.7 $\pm$ 1.13	0.0-3.4	
	III	10	1.5 $\pm$ 0.85	0.0-2.8	
	VI	3	1.9 $\pm$ 2.44	0.1-4.7	
	IX	10	1.6 $\pm$ 1.47	0.1-4.3	
	XI	2	2.0 $\pm$ 1.10	1.2-2.8	
	Toplam	40	1.7 $\pm$ 1.22	0.0-4.7	
Laktoz alımı (g)	0	1	49.7	49.7-49.7	0.000**
	I	14	10.7 $\pm$ 8.11	0.0-34.4	
	III	10	11.1 $\pm$ 3.32	7.3-17.4	
	VI	3	7.8 $\pm$ 6.87	3.0-15.7	
	IX	10	9.0 $\pm$ 7.50	3.2-24.8	
	XI	2	6.9 $\pm$ 4.38	3.8-1.0	
	Toplam	40	10.9 $\pm$ 9.02	0.0-49.70	
Sükroz alımı (g)	0	1	13.6	13.6-13.6	0.053
	I	14	11.0 $\pm$ 6.64	0.4-26.5	
	III	10	16.3 $\pm$ 12.89	2.8-44.0	
	VI	3	22.8 $\pm$ 13.38	15.6-33.7	
	IX	10	25.4 $\pm$ 13.38	7.4-54.8	
	XI	2	23.0 $\pm$ 2.71	21.1-24.9	
	Toplam	40	17.4 $\pm$ 11.62	0.4-26.5	
MCT alımı (ml)	0	1	2.7	2.7-2.7	0.305
	I	14	5.1 $\pm$ 6.82	0.6-23.3	
	III	10	1.4 $\pm$ 0.43	0.8-2.3	
	VI	3	0.9 $\pm$ 0.27	0.6-1.2	
	IX	10	2.1 $\pm$ 1.14	0.7-4.7	
	XI	2	1.3 $\pm$ 0.87	0.7-1.9	
	Toplam	40	2.8 $\pm$ 4.33	0.6-23.3	

Tek Yönlü ANOVA Analizi

6.10.2. Hastaların mısır nişastası veya Glycosade tüketimine ilişkin bulgular

Katılımcıların çiğ mısır nişastası ve Glycosade tüketiminin dağılımı Tablo 6.20’de yer almaktadır. Hastaların %20.0’ı Glycosade, %35.0’ı çiğ mısır nişastası kullanırken, %45.0’ı hiçbirini tüketmemektedir. Hastaların tüketim süresi değerlendirildiğinde katılımcıların %2.5’inin 6 aydan daha kısa süre, %5.0’inin 1-3 yıl aralığında, %7.5’inin 3-5 yıl aralığında ve %40.0’inin 5 yıldan fazla süredir çiğ mısır nişastası veya Glycosade kullandığı tespit edilmiştir.

Tablo 6.20. Hastaların Çiğ Mısır Nişastası ve Glycosade Tüketim Durumu ile Tüketim Sürelerinin Dağılımı

	n	%
Çiğ mısır nişastası veya Glycosade tüketimi		
Hiçbirini tüketmiyor	18	45.0
Mısır nişastası tüketiyor	14	35.0
Glycosade tüketiyor	8	20.0
Çiğ mısır nişastası veya Glycosade tüketim süresi		
Tüketmiyor	18	45.0
6 aydan az	1	2.5
1-3 yıl	2	5.0
3-5 yıl	3	7.5
5 yıldan fazla	16	40.0

Mısır nişastası veya Glycosade kullanan bireylerin günlük tüketimleri Tablo 6.21’de yer almaktadır. Hastaların günlük ortalama çiğ mısır nişastası tüketimi ve vücut ağırlığı başına tüketimi sırasıyla 73.8 ± 78.60 g ve 2.2 ± 2.17 g/kg’dır.

Tablo 6.21. Hastaların Çiğ Mısır Nişastası veya Glycosade Tüketim Dozunun Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri

	n	$\bar{X} \pm SS$	Alt -Üst
Çiğ mısır nişastası veya Glycosade kullanımı			
(g/gün)	22	73.8 ± 78.60	7.0-360.0
(g/kg/gün)	22	2.2 ± 2.17	0.1-7.6

Bireylerin GDH türlerine göre çığ mısır nişastası veya Glycosade tüketimlerinin dağılımı Tablo 6.22’de gösterilmiştir. GDH tip 0 ve tip I’deki hastaların tamamı, GDH tip III’teki hastaların %40.0’ı ve GDH tip VI’daki hastaların %20.0’ı çığ mısır nişastası ya da Glycosade kullanmaktadır ($p<0.001$).

Tablo 6.22. Çığ Mısır Nişastası veya Glycosade’ın GDH Türlerine Göre Dağılımları

	GDH Tipleri													p
	0		I		III		VI		IX		XI			
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%		
Çiğ mısır nişastası veya Glycosade														
Tüketmiyor	-	-	-	-	6	60.0	2	66.7	8	80.0	2	100.0	0.000*	
Tüketiyor	1	100.0	14	100.0	4	40.0	1	33.3	2	20.0	-	-		

Fisher-Freeman-Halton Exact Test * $p<0.001$

GDH: Glikojen depo hastalığı

6.11. Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçek Puanlarının Değerlendirilmesi

Çocuklar için yaşam kalitesi ölçek puanları alt başlıklara ayrılarak GDH türlerine göre Tablo 6.23’te gösterilmiştir. Ölçek toplam puanı (ÖTP), psikososyal sağlık toplam puanı (PSTP) ve fiziksel sağlık toplam puanı (FSTP) hem ebeveyn hem de çocuk cevapları olarak tüm GDH türlerinde incelenmiştir. Ebeveyn ÖTP değerlendirildiğinde; GDH tip VI’ da yaşam kalitesi diğer GDH türlerinden istatistiksel olarak daha yüksek bulunmuştur ($p<0.05$). Ancak çocuk ÖTP değerlendirildiğinde GDH türleri arasında yaşam kalitesi açısından farklılık gözlenmemiştir ($p>0.05$). Çocuk FSTP değerlendirildiğinde GDH tip VI ve tip IX’da en yüksek yaşam kalitesi tespit edilmiştir ($p<0.05$). Çocuk PSTP ve ebeveyn PSTP incelemelerinde GDH türleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p>0.05$).

Tablo 6.23. GDH Türlerine Göre Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçek Puanlarının Ortalaması, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri

Yaşam Kalitesi Ölçeği Alt Başlıkları	GDH Tipleri							p
	0 (n=1)	I (n=14)	III (n=10)	VI (n=3)	IX (n=10)	XI (n=2)	Toplam (n=40)	
	$\bar{X}$	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	
Ebeveyn ÖTP	45.6	54.4 $\pm$ 19.20	55.5 $\pm$ 15.10	79.6 $\pm$ 12.95	73.2 $\pm$ 17.50	56.5 $\pm$ 6.14	61.1 $\pm$ 18.73	0.047*
Ebeveyn PSTP	38.3	58.1 $\pm$ 19.25	57.8 $\pm$ 12.68	81.6 $\pm$ 14.78	73.3 $\pm$ 19.27	59.1 $\pm$ 10.60	63.1 $\pm$ 18.60	0.074
Ebeveyn FSTP	59.3	48.8 $\pm$ 23.14	51.2 $\pm$ 24.13	76.0 $\pm$ 18.04	73.1 $\pm$ 22.49	51.5 $\pm$ 2.20	57.9 $\pm$ 23.95	0.113
Çocuk ÖTP	40.2	58.9 $\pm$ 17.29	60.1 $\pm$ 15.05	72.4 $\pm$ 22.33	74.9 $\pm$ 16.07	69.0 $\pm$ 6.91	64.7 $\pm$ 17.42	0.127
Çocuk PSTP	50.0	64.6 $\pm$ 13.17	62.3 $\pm$ 16.15	69.4 $\pm$ 24.04	73.3 $\pm$ 18.61	67.5 $\pm$ 3.53	66.4 $\pm$ 15.91	0.587
Çocuk FSTP	21.8	49.9 $\pm$ 24.91	57.1 $\pm$ 21.76	78.1 $\pm$ 19.50	78.1 $\pm$ 16.61	71.8 $\pm$ 13.25	61.3 $\pm$ 24.37	0.018*

Tek Yönlü ANOVA Analizi

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı

Ebeveyn tarafından cevaplananlar Ebeveyn başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise Çocuk başlığıyla belirtilmiştir.

6.11.1 Bazı parametreler ile yaşam kalitesi skorlarının değerlendirilmesi

Beslenme alışkanlıkları parametreleri ile yaşam kalitesi ölçek toplam ve alt puanları arasındaki ilişki Tablo 6.24'te incelenmiştir. Hastaların ara öğün sayısı ile ebeveyn PSTP ($r=-0.317$, $p=0.047$) arasında istatistiksel yönden anlamlı düzeyde negatif ilişki saptanmıştır. Çiğ mısır nişastası veya Glycosade tüketimi ile çocuk FSTP ($r=-0.432$, $p=0.006$) ve ebeveyn FSTP ($r=-0.466$, $p=0.003$) arasında negatif ilişkili bulunmuştur. Hastaların gece en uzun açlık süresi ile çocuk ÖTP ($r=0.323$, $p=0.042$), çocuk FSTP ($r=0.457$, $p=0.003$), ebeveyn ÖTP ($r=0.434$, $p=0.005$) ve ebeveyn FSTP ($r=0.408$, $p=0.009$) arasında istatistiksel yönden anlamlı düzeyde pozitif ilişki görülmüştür.

Tablo 6.24. Beslenme alışkanlıkları parametreleri ile Yaşam Kalitesi Ölçek Toplam ve Alt Puanları Arasında Korelasyon Analizi

	Çocuk ÖTP		Çocuk PSTP		Çocuk FSTP		Ebeveyn ÖTP		Ebeveyn PSTP		Ebeveyn FSTP	
	r	p	r	p	r	p	r	p	r	p	r	p
Ana öğün sayısı	-0.179	0.268	-0.075	0.646	-0.277	0.084	0.023	0.889	0.088	0.589	-0.077	0.638
Ara öğün sayısı	-0.099	0.542	-0.087	0.593	-0.106	0.517	-0.215	0.182	-0.317*	0.047	-0.052	0.750
Ana öğün atlama	0.152	0.349	0.113	0.489	0.1633	0.314	0.201	0.214	0.115	0.478	0.293	0.067
Ara öğün atlama	-0.301	0.059	-0.243	0.131	-0.283	0.077	-0.253	0.115	-0.093	0.567	-0.350*	0.027
Hafta içi düzenli öğün	-0.059	0.719	0.044	0.787	-0.163	0.314	-0.080	0.622	-0.056	0.732	-0.084	0.608
Hafta sonu düzenli öğün	-0.039	0.811	-0.193	0.234	0.137	0.398	0.003	0.984	-0.040	0.806	0.067	0.681
Mısır Nişastası veya Glycosade tüketimi	-0.276	0.089	-0.090	0.584	-0.432**	0.006	-0.315	0.051	-0.153	0.351	-0.466**	0.003
Gece en uzun açlık süresi	0.323*	0.042	0.142	0.381	0.457**	0.003	0.434**	0.005	0.375*	0.017	0.408**	0.009
Gündüz en uzun açlık süresi	0.143	0.378	0.053	0.746	0.215	0.182	0.128	0.431	0.091	0.576	0.158	0.331

Pearson Korelasyon **p<0.001, *p<0.05

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı

Ebeveyn tarafından cevaplananlar Ebeveyn başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise Çocuk başlığıyla belirtilmiştir.

6.11.2. Hastaların çığ mısır nişastası/ Glycosade tüketimi ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulgular

Hastaların çığ mısır nişastası/ Glycosade kullanım durumuna göre yaşam kalitesi puanları tablo 6.25'te yer almaktadır. Çocuklar için yaşam kalitesi ölçek puanları alt başlıklar altında değerlendirildiğinde ebeveyn skorlarının tamamı (ÖTP, FSTP, PSTP) gruplar arasında istatistiksel olarak oldukça anlamlı bulunmuştur ($p < 0.05$). Çocuk FSTP puanları diğer gruplara kıyasla çığ mısır nişasta/Glycosade tüketmeyen grupta oldukça yüksek bulunmuştur ($p < 0.05$).

Tablo 6.25. Hastaların Çığ Mısır Nişastası/ Glycosade Tüketim Sıklığı ile Yaşam Kalitesi Ölçek Puanlarının Dağılımı

Yaşam Kalitesi Ölçeği	Çığ Mısır Nişastası/ Glycosade Tüketim Durumu ve Sıklığı			p
	Tüketim yok n=18	≤ 3 doz/gün n=10	> 3 doz/gün n=12	
	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	$\bar{X} \pm SS$	
Çocuk FSTP	72.3 $\pm$ 17.62	62.4 $\pm$ 28.25	43.7 $\pm$ 20.82	0.004*
Çocuk PSTP	68.2 $\pm$ 18.88	68.4 $\pm$ 17.44	61.7 $\pm$ 8.02	0.493
Çocuk ÖTP	69.6 $\pm$ 16.74	65.8 $\pm$ 21.13	54.9 $\pm$ 11.57	0.070
Ebeveyn FSTP	69.6 $\pm$ 19.14	61.8 $\pm$ 24.42	37.2 $\pm$ 16.61	0.000**
Ebeveyn PSTP	66.1 $\pm$ 17.40	71.4 $\pm$ 20.39	51.9 $\pm$ 14.29	0.029*
Ebeveyn ÖTP	67.3 $\pm$ 17.09	67.5 $\pm$ 20.97	46.6 $\pm$ 10.23	0.003*

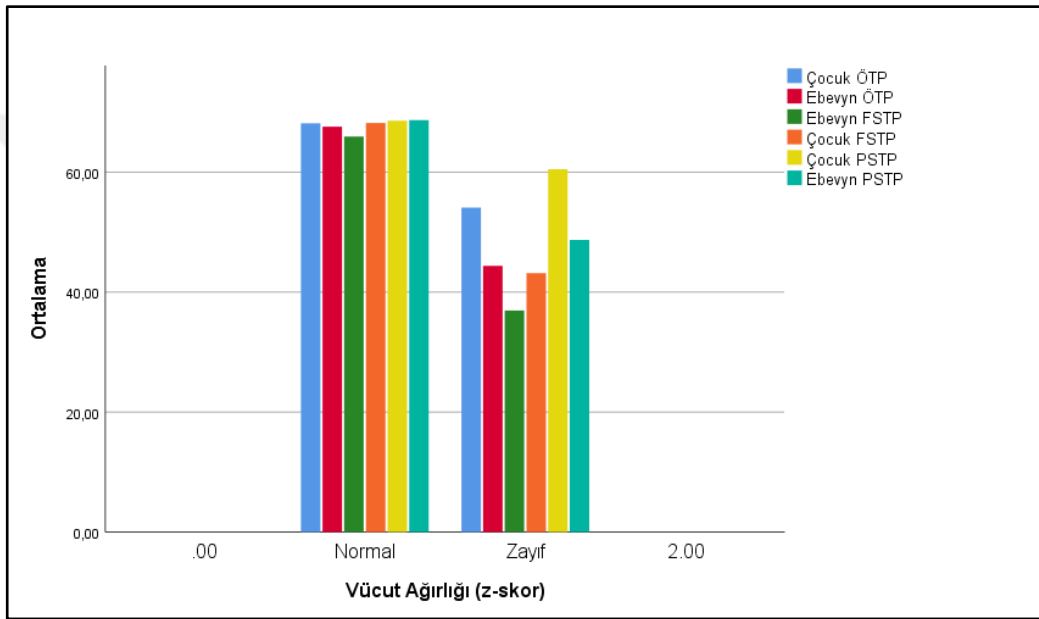
Tek Yönlü ANOVA Analizi * $p < 0.05$ ** $p < 0.001$

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı

Ebeveyn tarafından cevaplananlar Ebeveyn başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise Çocuk başlığıyla belirtilmiştir.

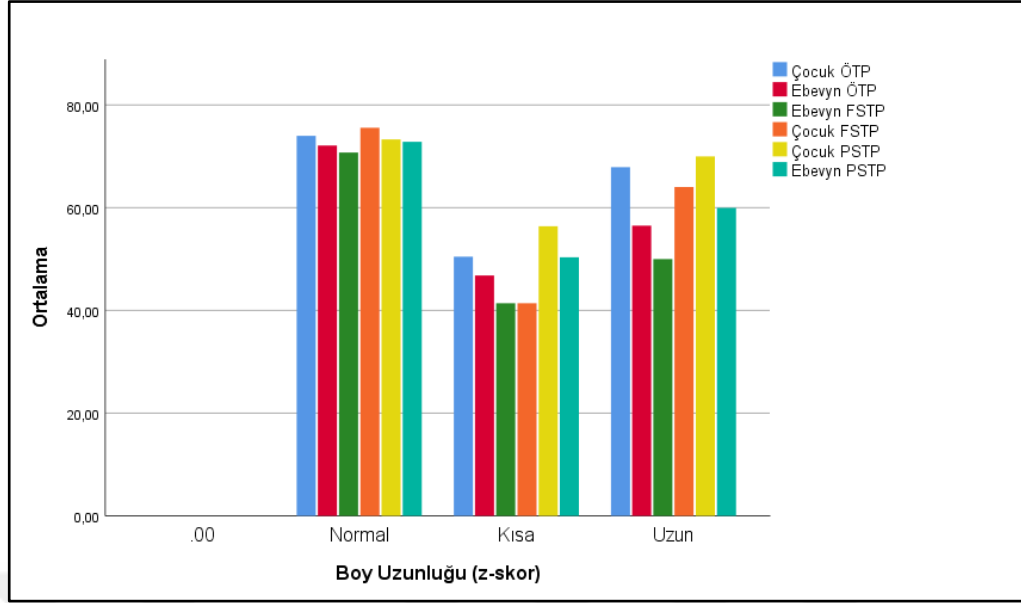
6.11.3. Hastaların antropometrik özellikleri ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulgular

Hastaların vücut ağırlığına (Z skor) göre yaşam kalitesi puanlarının dağılımı Şekil 6.3'te verilmiştir. Z skor analizine göre normal ve zayıf olarak sınıflandırılan hastaların yaşam kalitesi ölçeğinin alt başlıklarıyla ilişkisi değerlendirilmiştir. Ebeveyn ve çocukların cevapladığı yaşam kalitesi ölçeğinin tüm alt başlıklarında vücut ağırlığı normal olan hastaların puanları daha yüksek bulunmuştur.



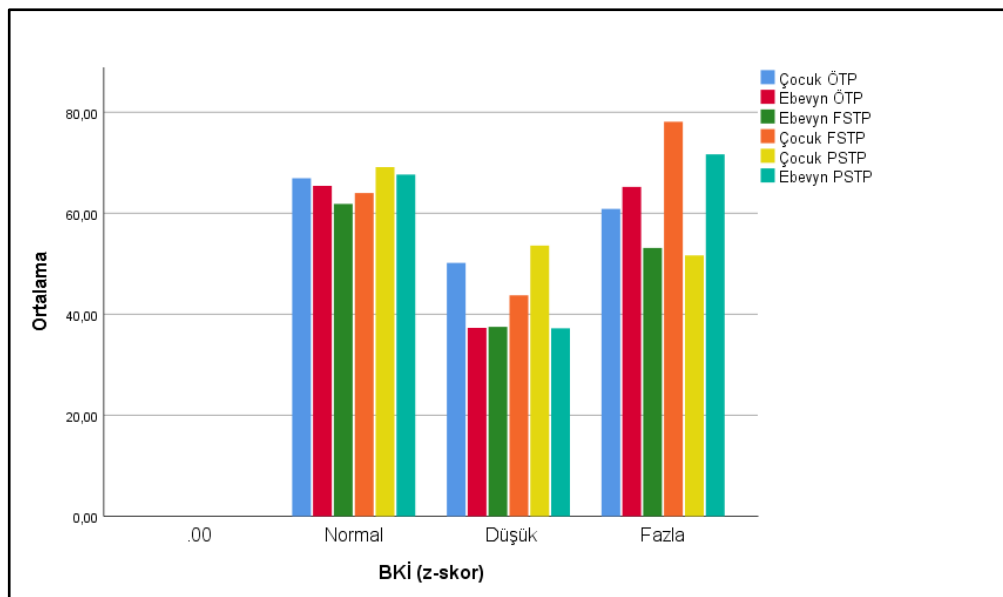
Şekil 6.3. Hastaların Vücut Ağırlığına Göre Yaşam Kalitesi Puanlarının Dağılımı

Hastaların boy uzunluğuna (Z skor) göre yaşam kalitesi puanlarının dağılımı Şekil 6.4'te verilmiştir. Z skor analizine göre kısa, uzun ve normal olarak sınıflandırılan hastaların yaşam kalitesi ölçeğinin alt başlıklarıyla ilişkisi değerlendirilmiştir. Ebeveyn ve çocukların cevapladığı yaşam kalitesi ölçeğinin tüm alt başlıklarında boy uzunluğu normal olan hastaların puanları daha yüksek bulunmuştur.



Şekil 6.4. Hastaların Boy Uzunluğuna Göre Yaşam Kalitesi Puanlarının Dağılımı

Hastaların BKİ (Z skor) değerlerine göre yaşam kalitesi puanlarının dağılımı Şekil 6.5'te gösterilmiştir. Z skor analizine göre düşük, yüksek ve normal BKİ değerlerine sahip olan hastaların yaşam kalitesi ölçeğinin alt başlıklarıyla ilişkisi değerlendirilmiştir. Ebeveyn ve çocukların cevapladığı yaşam kalitesi ölçeğinin tüm alt başlıklarında BKİ'si normal ya da fazla olan hastaların puanları düşük BKİ'li hastalara göre daha yüksek bulunmuştur.



Şekil 6.5. Hastaların BKİ Değerlerine Göre Yaşam Kalitesi Puanlarının Dağılımı

6.11.4. Hastaların egzersiz alışkanlıkları ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulgular

Bireylerin egzersiz yapma durumlarına göre yaşam kalitesi puanlarının dağılımı Tablo 6.26'da verilmiştir. Ebeveyn FSTP ve çocuk FSTP değerlendirildiğinde egzersiz yapan grup egzersiz yapmayan gruptan daha yüksek puanlar almıştır ($p<0.05$). Ebeveyn ÖTP egzersiz yapan grupta 65.5 ± 15.98 iken egzersiz yapmayan grupta 53.0 ± 21.23 bulunmuş, gruplar arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p<0.05$). Ebeveyn PSTP, Çocuk ÖTP ve PSTP incelendiğinde egzersiz yapan grupta daha yüksek puanlar gözlense de istatistiksel anlamda farklılık bulunmamıştır ($p>0.05$).

Tablo 6.26. Hastaların Egzersiz Yapma Durumlarına Göre Yaşam Kalitesi Puanlarının Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri

	Egzersiz Yapan (n=26)		Egzersiz Yapmayan (n=14)		P
	$\bar{X} \pm SS$	Alt-Üst	$\bar{X} \pm SS$	Alt-Üst	
Ebeveyn FSTP	64.4 ± 18.52	28.1-96.8	45.9 ± 28.70	6.2-96.8	0.018*
Çocuk FSTP	67.7 ± 18.22	21.8- 93.7	49.3 ± 30.08	12.5-93.7	0.020*
Çocuk ÖTP	67.4 ± 15.16	31.5-85.8	58.4 ± 20.32	31.9-90.2	0.122
Ebeveyn ÖTP	65.5 ± 15.98	29.3-88.0	53.0 ± 21.23	31.9-91.3	0.041*
Çocuk PSTP	67.3 ± 16.46	23.3-92.5	64.5 ± 15.28	42.5-90.0	0.608
Ebeveyn PSTP	66.2 ± 17.30	25.0-93.3	57.5 ± 20.24	35.0-96.6	0.161

Tek Yönlü Anova Analizi * $p<0.05$

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı

Ebeveyn tarafından cevaplananlar EBEVEYN başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise ÇOCUK başlığıyla belirtilmiştir

6.11.5. Hastaların biyokimyasal parametreleri ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulgular

Bireylerin bazı biyokimyasal parametrelerine göre ebeveyn yaşam kalitesi toplam puanlarının regresyon analizi Tablo 6.27’de verilmiştir. Yapılan analiz sonucunda HbA1c ve trigliserit değerlerinin, yaşam kalitesi ebeveyn ÖTP alt boyutu üzerinde anlamlı faktörler olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$). Bireylerin ebeveyn ölçek toplam puanlarındaki değişiminin %13.5’inin HbA1c ve %14.6’sının trigliserit değerleri ile tanımlanabileceği saptanmıştır Trigliserit değeri 1 birim arttığında ebeveyn ÖTP’nin -0.016 (%1.6) kat azaldığı bulunmuştur.

Tablo 6.27. Hastaların Bazı Biyokimyasal Parametrelerine Göre Ebeveyn Yaşam Kalitesi Toplam Puanlarının Regresyon Analizi

	B	Standart Hata	β	t	p	R ²
Ebeveyn ÖTP						
Glikoz (mg/dL)	0.029	0.027	0.173	1.084	0.285	0.030
HbA1c (%)	15.310	6.296	0.367	2.432	0.020*	0.135
Total Kolesterol (mg/dL)	-0.057	0.030	-0.290	-1.864	0.070	0.084
LDL (mg/dL)	-0.038	0.061	-0.102	-0.629	0.533	0.010
Trigliserit (mg/dL)	-0.016	0.006	-0.382	-2.545	0.015*	0.146
AST (U/L)	-0.028	0.021	-0.209	-1.316	0.196	0.044
ALT (IU/L)	-0.021	0.025	-0.136	-0.848	0.402	0.019

R² Düzeltilmiş Determinasyon Katsayısı, B Regresyon Katsayısı, β Standartlaştırılmış Regresyon Katsayısı, t T testi

* $p<0.05$

Ebeveyn ÖTP: Ebeveynlerin cevapladığı ölçek toplam puanı

6.11.6. Hastalarda yaşanan yakınmalar ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulgular

Bireylerde yaşanan yakınmalar ile yaşam kalitesi çocuk ölçek toplam puanlarının regresyon analizi Tablo 6.28’de verilmiştir. Yapılan analiz sonucunda diyare, karın şişliği, çabuk yorulma ve kas ağrısının, yaşam kalitesi çocuk ÖTP alt boyutu üzerinde anlamlı faktörler olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$). Bu yakınmalara sahip olan hastalarda Çocuk ÖTP puanları daha düşük bulunmuştur.

Tabla 6.28: Hastalarda Yaşanan Yakınmalar ile Yaşam Kalitesi Çocuk Ölçek Toplam Puanlarının Regresyon Analizi

	B	Standart Hata	β	t	p	R ²
Çocuk ÖTP						
Kusma	-3.490	3.930	-0.143	-0.888	0.380	0.020
Diyare	-7.825	3.547	-0.336	-2.200	0.034*	0.113
Karın Şişliği	12.576	5.227	-0.364	-2.406	0.021*	0.132
Çabuk Yorulma	-24.041	4.507	-0.654	-5.334	0.000**	0.428
Kas Ağrısı	-17.293	4.860	-0.500	-3.559	0.001**	0.250
Nöbet	-4.104	10.577	-0.063	-0.388	0.700	0.004

R² Düzeltilmiş Determinasyon Katsayısı, B Regresyon Katsayısı, β Standartlaştırılmış Regresyon Katsayısı, t T testi

* $p<0.05$, ** $p<0.001$

(Semptom: var=1, yok=0)

Çocuk ÖTP: Çocukların cevaplandığı ölçek toplam puanı

6.11.7. Hastaların besin tüketim kayıtları ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulgular

Bireylerin enerji ve besin ögesi alımı ile ebeveyn ÖTP değerlendirmeleri arasında regresyon analizi tablo 6.29’da yer almaktadır. Yapılan analiz sonucunda fruktoz ve sükroz tüketiminin, yaşam kalitesi ebeveyn ÖTP alt boyutu üzerinde anlamlı faktörler olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$). Bireylerin ebeveyn ölçek toplam puanlarındaki değişiminin %13.2’sinin fruktoz ve %16.9’unun sükroz tüketimi ile tanımlanabileceği saptanmıştır.

Tablo 6.29. Hastaların Enerji ve Besin Ögesi Alımı ile Ebeveyn ÖTP Değerlendirmeleri Arasında Regresyon Analizi

	B	Standart Hata	β	t	p	R²
Ebeveyn ÖTP						
Enerji (kkal)	0.007	0.008	0.146	0.912	0.367	0.021
Karbonhidrat (%)	-0.188	0.222	-0.136	-0.845	0.403	0.018
Protein (%)	0.691	0.704	0.157	0.981	0.333	0.025
Yağ (%)	0.277	0.276	0.161	1.004	0.322	0.026
Galaktoz (g)	-0.894	2.467	-0.059	-0.362	0.719	0.003
Fruktoz (g)	1.145	0.477	0.363	2.400	0.021*	0.132
Sükroz (g)	0.663	0.238	0.412	2.785	0.008**	0.169
Laktoz (g)	-0.056	0.337	-0.027	-0.165	0.870	0.001
MCT (ml)	-1.282	0.669	-0.297	-1.917	0.063	0.088

R² Düzeltilmiş Determinasyon Katsayısı, B Regresyon Katsayısı, β Standartlaştırılmış Regresyon Katsayısı, t T testi *p<0.05

Ebeveyn ÖTP: Ebeveynlerin cevapladığı ölçek toplam puanı

6.12. Hastaların Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenleri Anketine ilişkin Bulguları

Katılımcıların uyku kalitesi ve uyku değişkenlerinin GDH türlerine göre dağılımı Tablo 6.30'da verilmiştir. Hastaların ortalama uyku kalitesi 14.9 ± 2.18 ve uyku verimliliği (%) 91.7 ± 8.29 olarak saptanmıştır. Uyku kalitesi ve uyku verimliliğinde GDH türleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p > 0.05$).

Tablo 6.30. Hastaların Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenlerinin GDH Türüne Göre Ortalama, Alt-Üst ve Standart Sapma Değerleri

GDH Tipleri	Uyku Kalitesi			Uyku verimliliği (%)		
	$\bar{X} \pm SS$	Alt-Üst	P	$\bar{X} \pm SS$	Alt-Üst	P
0	11.0	11.0-11.0		79.6	79.6-79.6	
I	14.7 $\pm$ 2.05	11.0-18.0		91.4 $\pm$ 4.21	83.3-97.8	
III	15.5 $\pm$ 2.06	12.0-19.0		94.5 $\pm$ 2.95	90.9-98.8	
VI	15.0 $\pm$ 1.00	14.0-16.0	0.229	92.6 $\pm$ 4.54	87.5-96.0	0.354
IX	14.7 $\pm$ 2.50	9.0-18.0		89.1 $\pm$ 14.62	52.3-98.8	
XI	17.5 $\pm$ 0.70	17.0-18.0		98.2 $\pm$ 0.78	97.7-98.8	
Toplam	14.9 $\pm$ 2.18	9.0-19.0		91.7 $\pm$ 8.29	52.3-98.8	

Tek yönlü ANOVA Analizi

6.12.1. Hastaların çığ mısır nişastası/ Glycosade kullanımı ile uyku değişkenleri puanları arasındaki ilişki

Hastaların mısır nişastası veya Glycosade kullanım durumuna göre uyku kalitesi ve uyku verimliliği puanları tablo 6.31’de yer almaktadır. Çığ mısır nişastası/Glycosade tüketmeyen veya çığ mısır nişastası/Glycosade’ı ≤ 3 doz/gün veya >3 doz/gün kullanan bireyler arasında uyku kalitesi ve uyku verimliliği açısından anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p>0.05$).

Tablo 6.31. Hastaların Mısır Nişastası veya Glycosade Tüketim Durumuna Göre Uyku Kalitesi ve Uyku Verimliliği Puanlarının Ortalama ve Standart Sapma Değerleri

	n	Uyku Kalitesi Puanı		Uyku verimliliği (%)	
		$\bar{X} \pm SS$	p	$\bar{X} \pm SS$	p
Tüketim yok	18	14.7 $\pm$ 2.02		91.1 $\pm$ 11.24	
≤ 3 doz/gün	10	14.5 $\pm$ 1.94	0.414	92.5 $\pm$ 5.56	0.906
>3 doz/gün	12	15.6 $\pm$ 2.52		92.0 $\pm$ 4.81	
Toplam	40	14.9 $\pm$ 2.13		91.7 $\pm$ 8.20	

Tek Yönlü ANOVA Analizi

6.13. Hastaların Yaşam Kalitesi Alt Boyutları ile Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenleri Arasındaki İlişki

Araştırmaya katılan bireylerin yaşam kalitesi alt ve toplam puanları ile uyku kalitesi ve uyku değişkenleri arasındaki korelasyon analizi Tablo 6.32’de verilmiştir. Ebeveyn ve çocuk gruplarının yaşam kalitesi alt ve toplam puanlarının tamamı arasında istatistiksel yönden anlamlı derecede pozitif ilişkili bulunmuştur. Çocuk ÖTP ile uyku verimlilik yüzdesi ($r=0.396$, $p=0.011$) arasında anlamlı düzeyde pozitif ilişki saptanmıştır. Çocuk PSTP ile uyku verimlilik yüzdesi ($r=0.517$, $p=0.001$) ve uyku kalitesi ($r=0.343$, $p=0.030$) arasında istatistiksel olarak pozitif bir ilişki tespit edilmiştir. Aynı şekilde ebeveyn PSTP ile uyku verimlilik yüzdesi ($r=0.336$, $p=0.034$) ve uyku kalitesi ($r=0.419$, $p=0.007$) pozitif ilişkili bulunmuştur.

Tablo 6.32. Hastaların Yaşam Kalitesi Ölçeği Alt Boyutları, Uyku Kalitesi ve Uyku Verimliliği Puanları Arasında Korelasyon Analizi

	Çocuk ÖTP		Çocuk PSTP		Çocuk FSTP		Ebeveyn ÖTP		Ebeveyn PSTP		Ebeveyn FSTP		Uyku verimlilik %		Uyku kalitesi	
	r	p	r	p	r	p	r	p	r	p	r	p	r	p	r	p
Çocuk ÖTP			0.915**	0.000	0.892**	0.000	0.756**	0.000	0.689**	0.000	0.661**	0.000	0.396*	0.011	0.249	0.122
Çocuk PSTP	0.915**	0.000			0.637**	0.000	0.639**	0.000	0.621**	0.000	0.511**	0.001	0.517**	0.001	0.343*	0.030
Çocuk FSTP	0.892**	0.000	0.637**	0.000			0.737**	0.000	0.634**	0.000	0.694**	0.000	0.191	0.237	0.091	0.576
Ebeveyn ÖTP	0.756**	0.000	0.639**	0.000	0.737**	0.000			0.926**	0.000	0.868**	0.000	0.245	0.128	0.291	0.069
Ebeveyn PSTP	0.689**	0.000	0.621**	0.000	0.634**	0.000	0.926**	0.000			0.619**	0.000	0.336*	0.034	0.419**	0.007
Ebeveyn FSTP	0.661**	0.000	0.511**	0.001	0.694**	0.000	0.868**	0.000	0.619**	0.000			0.057	0.725	0.028	0.862
Uyku verimlilik %	0.396*	0.011	0.517**	0.001	0.191	0.237	0.245	0.128	0.336*	0.034	0.057	0.725			0.634**	0.000
Uyku kalitesi	0.249	0.122	0.343*	0.030	0.091	0.576	0.291	0.069	0.419**	0.007	0.028	0.862	0.634**	0.000		

Pearson Korelasyon **p<0.001, *p<0.05

ÖTP: Ölçek Toplam Puanı, FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı, PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı

Ebeveyn tarafından cevaplananlar Ebeveyn başlığıyla, çocuk tarafından cevaplandırılanlar ise Çocuk başlığıyla belirtilmiştir

7. TARTIŞMA

Glikojen depo hastalıkları, glikojen sentezi veya yıkımında görevli enzim veya taşıyıcı eksikliğinden kaynaklanan kalıtsal karbonhidrat metabolizması bozukluğudur (74). Geniş klinik belirtilere, etkilenen organlara ve enzim eksikliğine göre sınıflandırılan çeşitli GDH türleri mevcuttur. Hepatik glikojenozlar GDH tip 0, I, III, IV, VI, IX ve XI'dir ve bunlar arasında GDH tip I en yaygın türüdür (75). Hepatik GDH'ler tipik olarak hipoglisemi ve hepatomegali ile ilişkilidir. Ayrıca GDH'nin spesifik türüne bağlı olarak hiperlaktatemi, hiperlipidemi, hiperürisemi, kardiyomiyopati, anormal karaciğer enzimleri ve hipotoni de eşlik edebilir (45). Patofizyolojinin çeşitliliği göz önüne alındığında; tedavi önerileri, alta yatan enzim kusuruna bağlı olarak büyük ölçüde farklılık gösterse de beslenme tedavisi, GDH türlerinde tedavinin temel dayanağını oluşturmaktadır (11). Hepatik GDH'lerde beslenme tedavisinin amacı, hipoglisemiyi önlemek, uzun dönem komplikasyonlardan kaçınmak ve yeterli büyümeyi sağlamaktır. Diyet tedavisi GDH türüne, hastanın yaşına ve antropometrik ölçümlerine göre planlanmalıdır (76).

Bu çalışma; hepatik tutulumlu glikojen depo hastalığı ile takipli hastaların beslenme durumunun, yaşam ve uyku kalitesi üzerindeki etkisini değerlendirmek amacıyla planlanmış ve yürütülmüştür.

7.1. Hastalara İlişkin Tanımlayıcı Bilgilerin Değerlendirilmesi

Bu çalışma, 10-18 yaş arasındaki hepatik GDH'li bireylerde 24'ü erkek (%60.0), 16'sı kadın (%40.0) olmak üzere toplam 40 birey üzerinde gerçekleştirilmiştir. Araştırmaya katılan hastaların yaş ortalaması 12.9 ± 2.7 yıldır. Yapılan bir çalışmada, 13'ü kadın (%54.1), 11'i erkek (%45.9) olmak üzere 24 GDH'li hasta çalışmaya dahil edilmiş ve bireylerin ortalama yaşı 11.9 bulunmuştur (77). Kronik hastalığı olan çocuklar genellikle düşük benlik saygısına sahip olup okul işleyişinde sorunlar ve ders dışı etkinliklere katılmada güçlükler yaşayabilmektedir (66). Ayrıca kronik hastalığı olan çocukların okul başarısı ve derslere katılımı, hastanede yatış süresi ve sıklığı, sık kontroller, tedavide kullanılan ilaçların yan etkisi

ve hastalığın eşlik ettiği semptomlar gibi nedenlerle kesintiye uğramaktadır (78). Yapılan bir çalışmada yaş ortalaması 13.5 olan 37 GDH'li hastanın %56.7'sinin normal, %43.3'nün ise özel eğitim gördüğü bildirilmiştir (79). Bu çalışmada ise hastaların %82.5'inin normal, %12.5'inin özel eğitim aldığı saptanmıştır. Geç tanı ve kötü metabolik kontrol ile takipli hastaların daha çok özel eğitim aldıkları düşünülmektedir.

Ülkemizde akraba evliliği oranlarının yüksek olması nedeniyle (yaklaşık %18.5) (80), GDH ülkemizde diğer otozomal resesif geçişli metabolik hastalıklar gibi sık görülmektedir. Yapılan bir çalışmada; 30 GDH tip I tanılı hastanın 22'sinde (%73.3) akraba evliliği, 9'unda (%30) ailede GDH tip I öyküsü tespit edilmiştir (81). Başka bir çalışmada, GDH tanılı hastaların %86.7'sinde akraba evliliği, %38.5'inde ise ailede GDH öyküsü olduğu bildirilmiştir (82). Bu çalışmada, hastaların 31'inde (77.5) akraba evliliği, 15'inde (%37.5) GDH tanılı kardeş öyküsü olduğu saptanmıştır. Benzer şekilde Önenli Mungan'ın (83) GDH'li 39 bireyle yürüttüğü çalışmasında da ebeveynlerin %69'u arasında akrabalık ilişkisi olduğunu ve hastaların %46'sı ailede GDH öyküsü bulunduğunu bildirmiştir.

GDH'lerin genel insidansı yaklaşık 20.000 ila 43.000 canlı doğumda 1'dir ve tüm vakaların %80.0'ını tip I, III ve IX oluşturur (42). Yapılan bir çalışmada, GDH hastalarının %46.6'sının tip I, %53.4'ünün ise tip III-VI-IX olduğu bildirilmiştir (36). 249 GDH'li hastanın katıldığı bir çalışmada; hastaların %1.0'ı tip 0, %70.0'ı tip I, %9.0'ı tip III, %0.4'ü tip IV, %1.0'ı tip VI, %9.0'ı tip IX, %0.8'i tip XI ve %9.0'ı ise tanısı tam konulamamış hastalar yer almaktadır (84). Bu çalışmaya katılan hastaların %2.5'inin GDH tip 0, %35.0'mının tip I, %25.0'mının tip III, %7.5'inin tip VI, %25.0'mının tip IX ve %5.0'mının tip XI tanısı ile takipli oldukları belirtilmiştir. GDH tip IX, vakaların yaklaşık %25.0'ını oluşturarak, GDH'nin en yaygın türlerinden biri olarak raporlandığı için bu çalışma literatür ile uyumlu bulunmuştur (85).

7.2. GDH Sınıflandırmalarına Göre Sosyodemografik Bilgilerin Değerlendirilmesi

Bu çalışmada GDH türlerinde cinsiyet dağılımları; tip 0'ın %100.0'mın, tip I'in %64.3'ünün, tip III'ün %50.0'mın ve tip VI'nın %33.3'ünün kadın olduğu tip IX ve tip XI'in ise %100.0'mın erkek olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$). Benzer şekilde Liang ve arkadaşlarının (90) yürüttüğü çalışmada, GDH tip III hastalarının %45.5'inin kadın, GDH tip IX hastalarının %100.0'mın erkek olduğu saptanmıştır. GDH tip VI, erkeklerde ve kadınlarda eşit derecede yaygındır, ancak GDH tip IX, X'e bağlı gen PHKA2'deki patojenik varyantlar nedeniyle vakaların yaklaşık %75'ini oluşturan erkeklerde görülmesi daha yaygındır (32). Yapılan bir tez çalışmasında GDH tip I vakalarının %43.8'ini kadınların oluşturduğu bildirilmiştir (91). GDH tip XI tanılı 144 hastasının dahil olduğu bir derlemede, katılımcıların %51.4'ünün erkek olduğu bildirilmiş, %11.8'inin ise cinsiyeti rapor edilmemiştir (39). GDH tip 0, tüm glikojen depo hastalığı türlerinin yalnızca yaklaşık %1.0'mı temsil ettiği için genellikle vaka çalışmaları bulunmaktadır. Yapılan bir vaka çalışması, 13 aylık kız hasta üzerinde yapılmış olup bu çalışma ile cinsiyeti uyumlu bulunmuştur (92).

Bu çalışmada; GDH tip 0, tip III, tip VI, tip IX ve tip XI'deki hastaların tamamının normal eğitim, GDH tip I'deki hastaların ise yarısının özel eğitim gördüğü saptanmıştır ($p<0.05$). GDH tip I'de hem glikoneogenez hem de glikojenoliz süreçlerinde bozulma görüldüğü için GDH türleri arasında en ağır olanıdır (36). Tekrarlayan şiddetli hipoglisemiden dolayı GDH tip I hastalarında özel eğitim görülme sıklığı diğer türlerden daha fazla olabilir.

Son yıllarda ülkemizde meydana gelen demografik değişiklikler ile birlikte artan akraba evliliği, nadir hastalıkların giderek artan toplum sağlığı problemine dönüşmesine neden olmuştur (93). Bu çalışmada GDH türlerine göre akraba evliliğini görülme sıklığı incelendiğinde; GDH tip 0 ve XI'in tamamında, tip I'in %78.5, tip III'ün %90.0'ında ve tip VI'nın %66.7'sinde akraba evliliği görüldüğü saptanmıştır ancak GDH türleri arasında akraba evliliği olması açısından fark bulunmamıştır.

Otozomal resesif kalıtılan GDH'de, anne ve babasında GDH taşıyıcılığı olan hasta bireyin, doğacak her bir kardeşinin hasta olma olasılığının %25 olduğu bilinmektedir (94). Bu çalışmada; GDH tip I hastalarının %42.9'unda, tip III'ün

%30.0'ında, tip VI'nın %33.3'ünde, tip IX'un %50.0'ında GDH'li kardeş öyküsü bulunurken, GDH tip 0 ve tip XI'de GDH'li kardeş öyküsü saptanmamıştır. GDH tip 0 ve tip XI'de bulunan hasta sayılarının diğer GDH türlerine göre daha az olmasından dolayı bu türlerde GDH'li kardeş öyküsü olmadığı düşünülebilir. GDH tip I'li 36 hasta ile yürütülen bir çalışmada; hastaların %16.6'sında GDH'li kardeş öyküsü olduğu tespit edilmiştir (95). Başka bir çalışmada; GDH tip III tanılı 25 hastanın %12.0'ında GDH'li kardeş öyküsü bulunduğu bildirilmiştir (27). Kim ve arkadaşlarının (96) GDH tip IX hastaları ile yürüttüğü bir çalışmada, hastaların %20.0'ında GDH'li kardeş öyküsü saptanmıştır. GDH tip VI ile yürütülen bir derleme çalışmasında ise hastaların %13.1'inde (8/61) GDH'li kardeş öyküsü bildirilmiştir (97). Literatür ile karşılaştırıldığında GDH'li kardeş öyküsünün sıklığı bu çalışmada daha fazla bulunmuştur. Türkiye'de akraba evliliği sıklığının ve doğrulan çocuk sayısındaki artışın GDH'li kardeş öyküsü üzerinde etkili olabileceği düşünülmüştür.

7.3.Hastaların Genel Sağlık Durumlarına İlişkin Bilgilerin Değerlendirilmesi

7.3.1. Hastaların tanı yaşına ilişkin bilgilerin değerlendirilmesi

Organ hasarını azaltmak ve yaşam kalitesini artırmak ve prognozu iyileştirerek iyi bir metabolik kontrol sağlamak için erken tanının önemli olduğu bilinmektedir (98). Bu çalışmada araştırmaya katılan hastaların ortalama tanı yaşları 23.7 ± 31.1 ay bulunmuştur. Benzer şekilde diğer çalışmalarda ortalama tanı yaşları 26 ± 8 ay (83), 33.4 ay (14 ay-51 ay) (82) ve 2.3 ± 1.3 yıl (0.3 yıl -5 yıl) (99) olarak bildirilmiştir. Hastaların %64.0'ının tanısını bir yaşından önce aldığını (84), ve GDH hastalarının ortalama tanı yaşlarının 1.0 yıl (0.6 yıl–4.0 yıl) (100) olduğunu bildiren çalışmalar da bulunmaktadır. Tanı yaşlarındaki bu çeşitlilikten dolayı GDH'nin her yaşta tespit edilebileceği düşünülmüştür. GDH türlerine göre tanı yaşlarının dağılımı Şekil 6.1'de yer almaktadır. Bu çalışmada GDH tip I ve XI'in ortalama tanı yaşları 1 yılın altında bulunmuştur. GDH tanısı en geç konulan türler arasında GDH tip 0 ve tip IX yer almaktadır. Benzer şekilde GDH tip I tanılı 30 hastayla yapılan bir çalışmada, ortalama tanı yaşı 12 ± 24 ay (5 ay-20 yıl) bulunmuştur (81). Başka bir çalışmada ise GDH tip I ve tip VI hastalarında semptomların diğer GDH tiplerine göre daha erken

tespit edildiği bildirilmiştir (101). Bu hastalıkta semptomların başlaması için yaygın yaşlar, tip 0 çocukluk (2-11 yıl), tip I yeni doğan (doğum-4 hafta) ve bebeklik (1 ay-23 ay), tip III bebeklik ve çocukluk, tip VI çocukluk, tip IX tüm yaşlarda ve tip XI bebeklik döneminde olarak bildirilmiştir (102). Bu çalışmada da diğer çalışmaları destekler nitelikte veriler elde edilmiştir.

7.3.2. GDH tiplerinde görülen yakınmalara ilişkin bilgilerin değerlendirilmesi

Glikojen depo hastalığıyla birlikte süregelen çeşitli semptomlar bulunmaktadır. Bazı kişilerde diğerlerinden daha fazla semptom görülmekte ve semptomların şiddeti hafif ila ağır arasında değişmektedir (103). Bu çalışmada GDH tip 0 hastalarının %100.0'ında diyare, karın şişliği, kas ağrısı, çabuk yorulma ve nöbet yakınmaları tespit edilmiştir. GDH tip 0 hastalarında ara sıra gastrointestinal sistemde anormallik ve nöbet atakları görülebilmektedir (104). Bu çalışmada; GDH tip I hastalarının %28.6'sında kusma, %28.6'sında diyare, %71.4'ünde karın şişliği, %50.0'ında kas ağrısı ve %85.7'sinde çabuk yorulma şikayetleri saptanmıştır. Önenli Mungan (83), GDH tip I'de kusma, iştahsızlık ve diyare görülebileceğini belirtmiştir Eminoğlu ve arkadaşları (81), GDH tip I hastalarında yürüttükleri çalışmalarında en önemli klinik bulgunun karın şişliği (%83.3) olduğunu, hastaların %16.7'sinde diyare ve %40.0'ında nöbet atakları olduğunu bildirmiştir. Bu çalışmada GDH tip III hastalarının %10.0'ında kusma, %10.0'ında diyare, %30.0'ında karın şişliği, %60.0'ında kas ağrısı, %80.0'ında çabuk yorulma ve %20.0'ında nöbet şikayetleri bulunmaktadır. GDH tip III tanılı 11 hasta ile yapılan bir çalışmada başlıca şikayetler; üst solunum yolu enfeksiyonu (üç hasta), kusma (iki hasta), diyare (bir hasta), karın ağrısı (bir hasta), yorgunluk (bir hasta), karın şişliği (bir hasta) olarak bulunmuştur (105). Bu çalışmada GDH tip VI hastalarının %33.3'ünde diyare, karın şişliği, kas ağrısı ve çabuk yorulma yakınmalarının olduğu tespit edilmiştir. Yapılan bir çalışmada GDH tip VI'lı 8 hastanın tamamında karın şişliği olduğu bildirilmiştir (106). Bu çalışmada GDH tip IX hastalarının %10.0'ında kusma, %20.0'ında karın şişliği, %20.0'ında kas ağrısı ve %20.0'ında çabuk yorulma şikayetleri saptanmış olup GDH tip XI hastalarının %50.0'ında kusma, karın şişliği, kas ağrısı ve %100.0'ında çabuk yorulma

yakınmaları bulunmuştur. Hastalığın türüne göre semptomlar ve sıklığı değişebilmektedir.

7.4. Hastaların Egzersiz Alışkanlıklarının Değerlendirilmesi

Glikojenin sentezlenememesi veya glikojenden glikozun uygun şekilde salınmaması, hipoglisemiye ve egzersiz intoleransına neden olabilmektedir (86). Kas tutulumu olan glikojen depo hastalarında kas güçsüzlüğü, egzersiz intoleransı, kas zayıflığı ve krampların olabileceği bildirilmiştir (83). Literatürde hepatik glikojen depo hastalarında yapılmış fiziksel aktivite ve egzersiz toleransı ile çalışmalar daha azdır. Ancak GDH tip III ve tip IX'da hem karaciğer hem de kas tutulumu görüldüğü için bu türlerde egzersiz toleransı ve fiziksel aktivite alanında yapılan çalışmalar bulunmaktadır (87,88). GDH tip IIIa'lı çocuklarda egzersiz intoleransı ve kas güçsüzlüğü görüldüğü rapor edilmektedir (89). GDH tip IX'da ise değişken yaşlarda ortaya çıkabilen kas güçsüzlüğü, kas atrofisi ve egzersizle tetiklenen kas ağrısı görülmektedir (86). GDH tip I hastalarıyla yürütülen bir çalışmada, hastaların yaklaşık dörtte üçü (25/34; %73.5) düzenli olarak egzersiz yaptığını bildirmiştir (8). Benzer bir şekilde bu çalışmada da hastaların %65.0'ı düzenli egzersiz yaptığını belirtmiştir. Egzersiz türü dağılımlarına bakıldığında; hastaların %40.0'ının sokak oyunları, %15.0'ının futbol/basketbol/voleybol, %5.0'ının yürüyüş, %2.5'inin yüzme ve %2.5'inin evde egzersiz yaptığı tespit edilmiştir. Yapılan egzersiz türleri içerisinde çok ağır fiziksel aktiviteler yer almamaktadır. Hastaların %15.0'ı her gün, %17.5'i haftanın 3-4 günü, %32.5'i ise haftanın 1-2 günü düzenli fiziksel aktivite yaptığını bildirmiştir.

7.5. Hastaların Beslenme Alışkanlıklarına İlişkin Bulguların Değerlendirilmesi

7.5.1. Hastaların öğün tüketimlerinin değerlendirilmesi

GDH'de önemli klinik bulgulardan biri olan hipogliseminin diyet tedavisinde birincil amaç normoglisemiyi sağlamaktır. GDH'de öğün sayısı ve saat aralıkları bireysel farklılıklar göz önünde bulundurularak planlansa da genel olarak tüm

hastalara az ve sık beslenme önerilmektedir (4). GDH, beslenme alışkanlıklarının benimsenmesini gerektiren nadir bir metabolik hastalıktır (107). Bu çalışmada hastaların beslenme alışkanlıkları değerlendirildiğinde hafta içi ve sonu öğün saatlerinin düzenli olması, ara öğün atlama ve ana öğün atlamada GDH türleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p>0.05$). Bireylerin hafta sonu öğün saatlerinin hafta içi öğün saatlerine göre daha değişken olduğu tespit edilmiştir. Evde yaşayan bireylerin rutini, geciken hafta sonu kahvaltıları ve çocukların okul hayatı hafta sonu öğünlerinin daha düzensiz olma nedenleri arasında yer alabilir. GDH’de diyet tedavisi çok önemli bir yere sahip olsa da hastanın genel beslenme durumunu ve alışkanlıklarını ele alan literatürde çok az sayıda çalışma vardır.

Hastaların GDH türlerine göre ana ve ara öğün sayıları değerlendirildiğinde günlük toplam öğün sayısının 6.8 ± 1.68 (3 öğün-11 öğün) olduğu saptanmıştır. Benzer şekilde Aksu’nun (86) GDH’li çocuklar ile yürüttüğü çalışmada, ebeveynlerin beyanına göre çocukların günlük toplam öğün sayısının 4-12 arasında değiştiği ve ortalama öğün sayısının ise 7.5 ± 1.80 olduğu bildirilmiştir. Bu çalışmada GDH türlerine göre öğün sayılarının dağılımı değerlendirildiğinde GDH tip 0 (6.0 öğün/gün) ve tip I hastalarının (4.9 ± 1.85 öğün/gün) ara öğün sayılarının diğer türlere göre istatistiksel olarak anlamlı derecede fazla olduğu tespit edilmiştir. Hipogliseminin bu GDH türlerinde daha şiddetli yaşanmasından dolayı hastaların diğer türlere göre daha sık beslendiği düşünülmüştür.

7.5.2. Hastaların açlık süresine ilişkin bulguların değerlendirilmesi

Gün içinde sık öğünler (3-4 saatte bir) tüketilmesi ve gece ortasında ilave öğün alınması açlık süresini kısaltarak hipoglisemiyi önleyebilmektedir (108). Bu çalışmada GDH türlerine göre bireylerin gece ve gündüz en uzun açlık süreleri incelenmiştir. Araştırmaya katılan bireylerin ortalama gece açlık süresi 7.1 ± 3.12 saat, gündüz açlık süresi 3.2 ± 1.32 saat olarak saptanmıştır. Gündüz açlık süresi en kısa GDH tip 0’da (1 saat/gün) görülse de türler arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark gözlenmemiştir. Gece en uzun açlık süresi, GDH tip 0’da ortalama 2.0 saat/gün ve tip I’de 4.3 ± 1.58 saat/gün bulunmuş ve diğer türlere göre anlamlı derecede açlık süresinin daha kısa olduğu saptanmıştır ($p<0.05$). Yapılan bir çalışmada GDH’li çocukların yarıdan

fazlasının (%56.5) gündüz 3-5 saat aralıklarla, gece ise %60.9 oranında 2-4 saat aralıklarla beslendiği belirtilmiştir (86). Başka bir çalışmada GDH tip I'li hastalarının gündüz açlık süreleri 2.5-4.5 saat aralığında, gece açlık süresinin ise 5.5-8.5 aralığında olduğu belirtilmiştir (109). Çocukluk çağındaki hastalarda açlığa karşı tolerans çok azdır, tipik olarak sadece birkaç saatlik açlıktan sonra şiddetli hipoglisemi görülebileceği rapor edilmiştir (110).

7.6. Hastaların Uyku Süresine İlişkin Bulguların Değerlendirilmesi

Uyku, çocuk gelişiminin temel unsurlarından biridir. Uyku yetersizliği; çocuğun sağlığını, aile-akran ilişkilerini, günlük yaşam faaliyetlerini, akademik başarısını ve davranışlarını olumsuz etkilemektedir (111). Amerika Birleşik Devletleri Tıbbi Uyku Akademisi, 6-12 yaş grubu çocuklar için 9-12 saat, 13-18 yaş grubu çocuklar için ise 8-10 saat arası uykuyu tavsiye etmektedir (112). Türkiye'de ise, okul çağı çocuklarında büyümenin izlenmesi (TOÇBİ) projesinde çocukların günlük uyku süresinin ortalamaları 9.6 saat olarak saptanmıştır (113). Türkiye Beslenme ve Sağlık Araştırması (TBSA) sonuçlarına göre 15-18 yaş aralığındaki erkek ve kadınların uyku süreleri sırasıyla 495.9 ± 96.20 ve 497.6 ± 106.00 dakika olarak saptanmıştır (114). GDH hastalarıyla yapılan bir çalışmada hastaların ortalama uyku sürelerinin 446.5 dakika olduğu saptanmıştır (115). Literatür ile benzer olarak bu çalışmada da GDH hastalarının uyku süreleri ortalamaları 500.8 ± 103.25 dakika olduğu tespit edilmiştir. GDH türleri ve uyku süreleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamıştır ($p > 0.05$).

7.7. Hastaların GDH Türlerine Göre Antropometrik Özelliklerinin Değerlendirilmesi

Bu çalışmada vücut ağırlıkları incelendiğinde, tüm hastaların %27.5'inin (11/40) zayıf olduğu geriye kalan hastaların ise vücut ağırlığının normal olduğu saptanmıştır. GDH türlerine göre değerlendirildiğinde; GDH tip I'in %57.1'inin, tip III'ün %20.0'mının ve tip XI'in %50.0'mının zayıf olduğu (-2 SDS) tespit edilmiştir ($p < 0.05$). Bu çalışmada 6 hastanın BKİ skoru düşük, 1 hastanın ise BKİ skoru yüksek

bulunmuş ancak GDH türleri arasında BKİ Z skorları arasında da anlamlı bir fark saptanmamıştır ($p>0.05$). Yine bu hastalarda 2 hastanın boyu uzun ve 16 hastanın ise boyu kısa bulunmuştur. Bu çalışmadaki GDH tip I hastalarının yarısından fazlası (%64.3) kısa boylu (-2 SDS) bulunsun da diğer türlerle karşılaştırıldığında fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p>0.05$). Yapılan bir çalışmada; hepatik GDH tanılı Brezilyalı hastaların sağlıklı kontrollere göre daha kısa bir medyan boya sahip olduğunu ancak yine de normal aralıkta olduğunu belirtmiştir (11). Santos ve arkadaşlarının (116) GDH tip I hastalarının antropometrisinin değerlendirildiği bir çalışmada, 16/21 hastanın fazla kilolu (altısı obez) olduğu ve sadece 4/21'inin kısa boylu olduğu gözlemlenmiştir. Tersine bu çalışmada hastaların hiçbirinde obezite gözlenmemiş olup boy kısalığı sıklığının daha yüksek (16/40) olduğu saptanmıştır. Bu çalışmada vücut ağırlığı düşük olan bireylerin boyları da anlamlı derecede kısa bulunmuştur ($p<0.05$). Bu hastalarda gelişim geriliği olduğu düşünülmüştür. Liang ve arkadaşlarının (117) yürüttüğü bir çalışmada; GDH tip I'de diğer gruplara göre anlamlı derecede büyüme geriliği saptanmış ve tip IX'da sadece bir hastanın boyu -2 SDS'den kısa bulunmuştur. Benzer şekilde bu çalışma da GDH tip IX hastalarının yalnızca birinde boy kısalığı tespit edilmiştir. GDH tip IX hastalarında genellikle büyüme geriliğinin daha nadir olabileceği düşünülmüştür. GDH'li çocuklarla yürütülen bir çalışmada, yaşa göre BKİ Z skoru ortalamasının 1.3 ± 1.03 , boy uzunluğu Z skor ortalamasının -1.2 ± 1.40 ve vücut ağırlığı Z skor ortalamasının 0.2 ± 1.20 olduğu bildirilmiştir (86). Benzer şekilde bu çalışmada da Z skorları normal aralıkta ($-2.00\leq \dots \leq +2.00$) olup; yaşa göre BKİ Z skoru ortalamasının -0.2 ± 1.38 , boy uzunluğu Z skor ortalamasının -2.0 ± 2.59 ve vücut ağırlığı Z skor ortalamasının 1.3 ± 2.03 olduğu saptanmıştır.

7.8. Hastaların Radyolojik ve Ekokardiyografik Değerlendirmeleri

Hepatik GDH'lerin tipik klinik belirtileri genellikle hepatomegali, hipoglisemi ve metabolik anormallikler ile kendini göstermektedir. Bu çalışmada radyolojik değerlendirmeler incelendiğinde; GDH tip I hastalarının %92.9'unda, tip III'ün %90.0'ında, tip VI'nın %33.3'ünde, tip IX'un %70.0'ında ve tip XI'in %50.0'ında hepatomegali görüldüğü tespit edilmiştir. Literatürde hepatomegalinin GDH tip 0

hariç tüm GDH tipleri için ortak tipik semptom olduğu bildirilmiştir (36). Bu çalışmada da literatür ile uyumlu olarak GDH tip 0 hastalarında hepatomegali gözlenmemiştir. Yapılan bir çalışmada, bu çalışma ile benzer şekilde GDH Ia'lı hastaların %91.67'sinde (22/24) hepatomegali olduğu bildirilmiştir (117). GDH tip IIIa'lı hastalar ile yürütülen bir çalışmada hastaların tamamında hepatomegali tespit edilmiştir (105). Başka bir çalışmada; GDH tip III'lü 22 hastanın radyolojik değerlendirmeleri yapılmış; 4'ü obez, 2'si fazla kilolu olmak üzere 11 hastada (%50.0) hepatomegali ve 6 hastada (%27.0) hepatostetoz saptanmıştır. Bu çalışmada GDH türlerinin tamamında sıklığı değişmekle birlikte hepatostetoz saptanmıştır. Liang ve arkadaşlarının GDH tanılı 49 hastada yürüttüğü çalışmada, 23 hastada (%46.9) dalak büyümesi görülmüştür (117). Bu çalışmada 7 hasta GDH tip III tanılı olmakla birlikte toplam 10 GDH'li hastada (%25.0) hepatosplenomegali saptanmıştır. Günaydın'ın yaptığı bir çalışmada (118), GDH tip I hastalarının %41.2'sinde nefromegali gözleendiği bildirilmiştir. Başka bir çalışmada, renal tutulumun sadece GDH tip Ia'lı hastalarda gözleendiği bildirilmiştir. Bu çalışmada literatürle uyumlu olarak böbrekle ilişkili sağlık problemleri GDH tip I hastalarının %57.1'inde gözlenmiştir ancak diğer GDH türlerinde saptanmamıştır. Ayrıca bu çalışmada yalnızca GDH tip III'ün %20.0'ında EKO raporlarının bozulmuş olduğu tespit edilmiştir. Literatür GDH tip III hastalarında ciddi aritmi ve semptomatik kalp yetmezliği potansiyeli olabileceğini bu nedenle hasta popülasyonunu yönetirken bu durum dikkate alınması gerektiğini vurgulamıştır (119).

7.9. Hastaların Biyokimyasal Bulgularının Değerlendirilmesi

Hepatik formlar için açlık kan şekeri, laktik asit, 25(OH)-D vitamini, kolesterol, trigliseritler, AST, ALT gibi parametrelerin değerlerinin normal seyretmesi hastalığın kontrolü için önemlidir (120). Aksu'nun yürüttüğü çalışmada (86), çocukların ortalama açlık kan glikozu, trigliserit ve total kolesterol değerleri sırasıyla; 88.0 ± 23.3 mg/dL, 333.5 ± 196.7 mg/dL ve 204.2 ± 59.4 mg/dL, olarak bulunmuştur. Benzer şekilde bu çalışmada da; ortalama total kolesterol ve açlık kan şekeri düzeyi sırasıyla 229.2 ± 95.96 mg/dL ve 87.7 ± 29.04 mg/dL, olarak saptanmıştır. Ayrıca hastaların ortalama trigliserit değerleri 385.2 ± 448.84 mg/dL, olup GDH tip I

hastalarının tamamında, GDH tip III hastalarının ise %70.0'ında trigliserit düzeylerinin referans değerin üzerinde olduğu tespit edilmiştir. Günaydın'ın (118) yürüttüğü çalışmada da GDH tip I hastalarının ortalama trigliserit düzeyi 564.5 ± 383.9 mg/dL olarak saptanmıştır. Tunus'ta GDH tip III'lü 50 hasta ile yapılan bir çalışmada, veriler retrospektif olarak incelendiğinde; hastaların %64.0'ında hipertrigliseridemi ve %56.0'ında hiperkolesterolemi görüldüğü rapor edilmiştir (121). Yapılan başka bir çalışmada hastaların trigliserit, laktik asit, AST ve ALT parametreleri yüksek bulunmuştur (81). Diğer çalışmaları destekler nitelikte bu çalışmada da GDH tip I hastalarında ortalama laktat düzeyi 6.4 ± 3.01 mmol/L olup, hastaların tamamında yüksek olduğu saptanmıştır. Ayrıca AST ve ALT düzeyleri sırasıyla çalışmaya katılan hastaların %72.5'inde ve %60.0'ında yüksek bulunmuştur. Serum CK seviyeleri, kas tutulumu olan bireyleri belirlemede önemli bir parametredir GDH tip IX'un bazı karaciğer formlarında ve tip IIIa'da kas tutulumu ve yüksek CK konsantrasyonları meydana gelebildiği bildirilmiştir (122). Çin'de GDH hastalarıyla yapılan bir çalışmada GDH tip III hastalarının ortalama CK düzeyi 213.5 ± 152.4 U/L olarak tespit edilmiştir (117). Bu çalışmada ortalama CK değeri GDH tip III ve GDH tip IX hastalarında sırasıyla 1340.8 ± 991.82 U/L ve 488.5 ± 1144.55 U/L olup tip III hastalarının %90.0'ında, tip IX hastalarının %20.0'ında yüksek bulunmuştur.

Brezilya'da yapılan bir çalışmada, 23 GDH'li hastanın ortalama D vitamini değeri 26.8 ng/mL olarak saptanmıştır. Bu çalışmada ise hastaların ortalama D vitamini 17.4 ± 11.42 ng/mL olup, GDH tip III hastalarının %50.0'ında D vitamini düzeylerinin referans düzeyinin altında olduğu saptanmıştır.

7.10. Hastaların Beslenme Durumunun Değerlendirilmesi

7.10.1. Hastaların besin tüketim kayıtlarına ilişkin bilgilerin değerlendirilmesi

Primer tedavisi tıbbi beslenme tedavisi olan GDH'de hastalığın iyi metabolik kontrolü için hastaların beslenme durumu değerlendirilmeli, enerji ve besin ögesi alımları takip edilmelidir. Yapılan bir çalışmada; yaş ortalaması 8 yıl olan glikojen depo hastalarının ortalama 1660.7 ± 344.7 kalori/gün enerji, 47.4 ± 9.3 karbonhidrat, 36.8 ± 6.9 yağ ve 15.8 ± 4.5 protein aldığı rapor edilmiştir (123). Başka bir çalışmada

yaş ortalaması 11 yıl olan hastaların ortalama enerji alımı 2371.0 kkal/gün bulunmuş ve enerjinin %60.1'inin karbonhidratlardan, %17.5'inin proteinden ve %22.5'inin ise yağdan geldiği rapor edilmiştir (25).

Bu çalışmada hastaların ortalama enerji alımı 1745.6 ± 382.77 kkal/gün olup, $\%48.7 \pm 13.56$ karbonhidrat, $\%36.9 \pm 10.88$ yağ ve $\%14.9 \pm 4.26$ protein aldığı rapor edilmiştir. Yaş ortalaması 12.9 ± 2.7 yıl olan hastaların ortalama enerji alımı 1745.6 ± 382.7 kkal/gün olarak saptanmış olup yaşa göre ortalama enerji alımı düşük olan bu çalışmada vücut ağırlığı -2 Z skorunun altında olan hastalar bulunmaktadır. Besin ögesi dağılımlarına bakıldığında GDH tip I hariç diğer türlerde karbonhidrat tüketimi %50.0'ın altında, yağ tüketimi ise %30.0'ın üzerinde saptanmıştır. GDH tip I hastalarının ortalama makro besin dağılımları %60.3 karbonhidrat, %11.9 protein ve %27.6 yağ olarak tespit edilmiştir. GDH tip I hastalarının önerilen diyet tedavisine yakın beslendiği saptanmıştır. Protein tüketim yüzdesi GDH türleri arasında %18.0 ile en fazla GDH tip III'te bulunmuştur. GDH tip I hastaları hariç diğer tüm türlerde yağ tüketimi %35.0'ın üzerinde bulunmuştur. Bunun ise, günümüz çocukların beslenmesinde hatırı sayılır tüketimi olan paketli gıdalardan ve fast food tüketiminden kaynaklandığı düşünülmüştür.

Laktoz, galaktoz, fruktoz ve sükroz metabolize edilirken ve kan laktat ve triaçilgliserol konsantrasyonlarını yükseltebilir. Bu nedenle; özellikle bazı GDH türlerinde kısıtlama önerilir. Literatürde basit şeker ve fruktoz tüketimin sırasıyla <5 g/öğün ve <2.5 g/öğün olmasını önerilmektedir. Galaktoz ve laktoz tüketiminin ise 1 porsiyon/gün süt ve süt ürünleri ile sınırlandırmasını önerir (124). GDH hastalarıyla yapılan bir çalışmada hastaların ortalama fruktoz, laktoz ve sükroz tüketimi sırasıyla 3.8 ± 3.8 , 8.1 ± 8.1 ve 5.2 ± 4.8 olarak bulunmuştur (86). Bu çalışmada ise hastaların ortalama fruktoz, laktoz, galaktoz ve sükroz alımları sırasıyla 8.5 ± 5.93 g/gün, 10.9 ± 9.02 g/gün, 1.7 ± 1.22 g/gün ve 17.4 ± 11.62 g/gün olarak saptanmıştır. Laktoz tüketimi en fazla olan grup 49.7 g/gün ile GDH tip 0'dır ve GDH türleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark vardır ($p < 0.05$). Hipertriglisemisi olan olguların diyetine MCT eklenmesi ile trigliserit düzeylerinde dramatik düşüşler sağlayabileceği bildirilmiştir (125). Das ve arkadaşları (126), GDH tip I'de; orta zincirli yağ asidi takviyesinin metabolik kontrol belirteçleri, büyüme ve gelişme üzerinde olumlu etkiye sahip olduğunu belirtmişlerdir. Bu çalışmada da hastaların ortalama MCT tüketimi

2.8±4.33 ml/gün olarak bulunmuştur. En fazla tüketim 5.1 ± 6.82 ml/gün ile GDH tip I hastalarında olsa da GDH türleri arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı saptanmamıştır.

7.10.2. Hastaların çığ mısır nişastası veya Glycosade tüketimine ilişkin bulguların değerlendirilmesi

Günlük önerilen çığ mısır nişastası miktarı bireye özgü olmalıdır. İdeal doz, yan etkilere ve obeziteye neden olmadan, hipoglisemiyi kontrol alması hedeflenerek planlanmalıdır. Bu çalışmada hastaların %35.0'nın çığ mısır nişastası ve %20.0'nın modifiye edilmiş mısır nişastası (Glycosade) tükettiği belirtilmiştir. Hastaların %40.0'nın en az 5 yıldır çığ mısır nişastası veya Glycosade kullandığı saptanmış ve ortalama günlük çığ mısır nişastası veya Glycosade tüketimi 73.8±78.60 g/gün ve vücut ağırlığı başına 2.24±2.17 g/kg/gün olarak tespit edilmiştir. Literatürün önerdiği çığ mısır nişastası, vücut ağırlığının kilogramı başına 1.6 ila 2.5 g aralığında olmalıdır (127). GDH hastalarıyla yapılan bir çalışmada; hastaların %71.7'si çığ mısır nişastası, %41.3'ü modifiye çığ mısır nişastası kullanmakta; günlük ortalama çığ mısır nişastası, modifiye edilmiş mısır nişastası ve vücut ağırlığı başına mısır nişastası/Glycosade tüketimi sırasıyla 89.3±86.3 g/gün, 80.2±84.2 g/gün ve 3.6±2.6 g/kg'dır. Bruna ve arkadaşlarının (11) yaptığı çalışmada günlük ortalama tüketilen mısır nişastası 334.5 g/gün ve vücut ağırlığı başına 7.68 g/kg/gün olarak saptanmıştır. Önceki araştırmalara göre yüksek dozlarda çığ mısır nişastası kullanılmış ve çalışmadaki 17/25 hasta yüksek kilolu tespit edilmiştir. GDH tip I hastalarıyla yapılan bir çalışmada hastaların %40.0'nın çığ mısır nişastası ve %16.0'nın ise modifiye edilmiş mısır nişastası kullandığı bildirilmiştir (128). Bu çalışmada GDH türleri ile çığ mısır nişastası veya Glycosade tüketimleri incelendiğinde, GDH tip I hastalarının tamamının çığ mısır nişastası veya Glycosade tükettiği saptanmış ve diğer GDH türlerine göre bu farkın istatistiksel olarak oldukça anlamlı olduğu bulunmuştur (p<0.05). GDH tip I'de şiddetli hipoglisemilerin görülmesinin etkili olabileceği düşünülmüştür.

7.11. Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçek Puanlarının Değerlendirilmesi

Yaşam kalitesini önemli derecede etkileyen nadir hastalıklar; tanı, tedavi ve izlem sırasında özel tutum ve uygulamalar gerektirir. Bu çocukların yaşam kalitesinin

belirlenmesi tedavi başarısı ile yakından ilişkilidir (129). Çalkın Memik ve arkadaşlarının (69) yürüttüğü ölçek geçerlilik çalışmasında; sağlıklı çocukların ölçek toplam puanı (ÖTP), psikososyal sağlık toplam puanı (PSTP) ve fiziksel sağlık toplam puanı (FSTP) sırasıyla 79.9 ± 13.1 , 79.9 ± 16.4 ve 79.9 ± 13.1 iken, sağlıklı çocukların ebeveynlerinin cevapladığı ÖTP, PSTP ve FSTP sırasıyla 82.5 ± 10.6 , 83.8 ± 10.1 ve 79.9 ± 14.8 olarak tespit edilmiştir. Yine aynı çalışmada süregelen hastalığı bulunan çocukların ÖTP, PSTP ve FSTP sırasıyla 74.8 ± 13.1 , 76.1 ± 13.4 ve 72.8 ± 19.6 iken süregelen hastalığı bulunan çocukların ebeveynlerinin ÖTP, PSTP ve FSTP sırasıyla 73.0 ± 17.4 , 74.1 ± 17.1 ve 71.5 ± 23.5 olarak saptanmıştır. Büyüme ağrısı olan çocuklarda yapılan bir çalışmada, aynı ölçek kullanılarak çocuklar ve ebeveynlerin yaşam kalitesi ölçeğindeki tüm alt tiplerin puanları 70.0'ın altında bulunmuştur (130). Bu çalışmada ise ebeveyn ÖTP puanları en düşük GDH tip 0 (45.6) ve tip I'de (54.4 ± 19.20) iken en yüksek GDH tip VI'da (79.6 ± 12.95) bulunmuştur ve GDH türleri arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p < 0.05$). Çocuk ve ebeveynlerin yaşam kalitesi alt tiplerinin tamamında GDH tip VI diğerlerine göre daha yüksek puana sahip olmuştur. Ancak Çalkın Memik'in belirttiği sağlıklı çocuk skorlarına ulaşamamıştır (69). Storch ve arkadaşları (131), GDH tip I tanılı 31 hasta ve 42 sağlıklı kontrol grubu çocuk ve ebeveyni pediatrik hastalarda yaşam kalitesi ve psikososyal işlevselliği değerlendirmek amacı ile ve karşılaştırmışlardır. GDH hastası çocukların, sağlıklı çocuklara göre daha düşük yaşam kalitesine, daha yüksek sosyal problem ve strese sahip oldukları görülmüştür. Benzer bir şekilde başka bir çalışmada, GDH tip Ia'lı erişkin hastaların fiziksel bileşen skoru ve mental bileşen skoru kullanılarak genel popülasyona göre sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi skorlarının daha düşük olduğu bildirilmiştir (132). İtalya'da yapılan çok merkezli bir çalışmada, GDH tip I'li yetişkin hastalarının bozulmuş yaşam kalitesine sahip olabileceği bildirilmiştir (62). GDH tip I'li yetişkinlerde yapılan bir çalışmada, hastaların %60.0'ından fazlası hastalıklarıyla ilgili hissettiği üç olumsuz duyguyu kaygı, korku ve öfke olarak belirtmişlerdir. Ayrıca bu hastaların %85.0'ından fazlası, fiziksel sağlıklarının ya orta düzeyde ya da yüksek düzeyde bozulmuş olduğunu bildirmişlerdir. Yine aynı çalışmada, akranlarla paylaşım olanağı sağlayan hasta organizasyonlarının, hastaların daha iyi bilgilendirilmesine katkı sağladığını ve hastaların yaşam kalitesini etkileyen duygusal ve psikososyal yönleri de destek sağlayabileceğini bildirilmiştir (8).

Yukarıda bahsedilen çalışmaların aksine; İsviçre’de yapılan bir çalışmada, 14-29 yaş aralığında GDH tip I hastalarına kısa form sağlık (SF-12) anketi uygulanarak yaşam kalitesi puanları değerlendirilmiş olup bu hastalarda yaşam kalitesi; düşük kan şekeri sıklığı, hipoglisemi semptomları, gece diyet tedavisinin türü ve hastaneye yatış sayısından önemli ölçüde etkilenmediği ve yaşam kalitesi puanlarının normal bulunduğu belirtilmiştir. Bu kohorttaki hastaların çoğunun destekleyici hizmetlere ihtiyaç duymadan istihdam ettiği veya mesleki eğitim aldığı böylece çoğu hastanın sosyal ve profesyonel hayata iyi bir şekilde entegre olduğu bildirilmiştir (133).

7.11.1. Bazı parametreler ile yaşam kalitesi skorunun değerlendirilmesi

Glikojen depo tanılı çocuklarda; önerilen tıbbi beslenme tedavisi, hastalık semptomları, sık hastane randevuları veya tekrarlayan hastane yatışları nedeniyle yaşam kalitesinde olumsuzluklar görülebilir. Bu çalışmada ara öğün sayısı ve ebeveyn PSTP arasında önemli derecede negatif bir korelasyon görülmüştür. Ara öğün sayısı fazla olanların, ebeveyn psikososyal sağlık toplam puanı daha düşük bulunmuştur. Ara öğün atlama ile ebeveyn FSTP arasında önemli derecede negatif korelasyon saptanmıştır. Ara öğün atlayan bireylerde ebeveyn fiziksel sağlık toplam puanı daha düşük bulunmuştur. Bu hastalarda ara öğün tüketiminin ve sıklığının yaşam kalitesi üzerinde önemli derecede bir etkinliği olduğu tespit edilmiştir. Mısır nişastası ya da Glycosade tüketimi ile çocuk FSTP ve ebeveyn FSTP aralarında anlamlı derecede negatif korelasyon bulunmuştur. Bunun nedeni olarak mısır nişastası ve Glycosade’ın sıklıkla kullanıldığı şiddetli hipoglisemi yaşayan hastalarda, hastalık semptomlarından dolayı bireylerin fiziksel yaşam kalitelerinin olumsuz etkilenebileceği düşünülmüştür. Gece en uzun açlık süresi ile çocuk ÖTP, FSTP ve ebeveyn ÖTP, FSTP, PSTP aralarında önemli derecede pozitif korelasyon saptanmıştır. Gece açlık süresi uzadıkça çocuk ve ebeveynlerin yaşam kalitesi skorları daha yüksek bulunmuştur. Daha az hipoglisemi görülen ve hastalığın daha hafif seyrettiği bazı GDH türlerinde gece beslenmesi zorunlu değildir; bu yüzden bu hastaların gece açlık süresi daha uzun ve yaşam kalitesi puanları daha yüksek bulunmuştur.

7.11.2. Hastaların çığ mısır nişastası/ Glycosade tüketimi ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulguların değerlendirilmesi

Çığ mısır nişastası veya Glycosade tüketimi ve sıklığı ile yaşam kalitesinin alt tipleri puanlaması incelenmiştir. Çocuk FSTP ve ebeveyn FSTP puanları mısır nişastası veya Glycosade tüketilmeyen grupta en yüksek, >3 doz/gün mısır nişastası alan grupta en düşük bulunmuştur ($p<0.05$). Günde 3 defadan fazla mısır nişastası veya Glycosade tüketen hastalar, yaşam kalitesi ölçek alt tiplerinin tamamında en düşük puanı almıştır. İki nedenden kaynaklı olabileceği düşünülmüştür; İlk olarak, uzun süre ve sık bir şekilde tüketilen mısır nişastası veya Glycosade metabolik kontrolleri iyileştirse de yaşam kalitesini olumsuz etkilemiş olabilir. İkinci olarak, genellikle mısır nişastasını gün içerisinde daha sık tüketen hastalar, ağır hipoglisemi yaşayan hastalardır ve bu bireylerde mısır nişastası kullanımından bağımsız olarak hastalık semptomlarının getirmiş olduğu mevcut bir kötü yaşam kalitesi bulunabileceği düşünülmüştür. Bu çalışmanın tersine yapılan başka bir çalışmada ise, çığ mısır nişastası tüketimi, Glycosade kullanımı ve tüple beslenme ile yaşam kalitesi arasında anlamlı bir ilişki bulunmadığını belirtmiştir (132). Literatürde GDH hastalarında yaşam kalitesini araştıran çok nadir çalışma bulunmaktadır.

7.11.3. Hastaların antropometrik özellikleri ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulguların değerlendirilmesi

Çocukların antropometrik özellikleri, fiziksel, psikososyal ve toplam yaşam kalitesi skorları üzerinde önemli bir etkiye sahiptir. Normal kilolu sağlıklı çocuklarla karşılaştırıldığında, düşük kilolu sağlıklı çocukların toplam ve fiziksel yaşam puanları önemli ölçüde daha düşük bulunmuştur. Zayıf olan kızlarda daha düşük fiziksel işlevsellik, erkeklerde daha düşük sosyal işlevsellik ile ilişkili bulunmuştur (134). Benzer şekilde bu çalışmada da vücut ağırlığı düşük olan GDH hastalarının tamamında, çocuk ve ebeveyn yaşam kalitesi ölçeğine ait fiziksel, psikososyal ve toplam ölçek puanlarının hepsi daha düşük bulunmuştur.

Çok kısa, normal kısa ve normal boylu gruplar için çocuk öz bildirimi toplam Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçek (ÇİYKÖ) puanı ortalaması 77.7 ± 9.6 , 83.5 ± 8.5 ve

87.3±7.2; ebeveyn ÇİYKÖ toplam puanı sırasıyla 77.6±10.5, 82.6±8.3 ve 84.9±9.9 bulunmuştur (135). Başka bir çalışmada, kısa boylu çocukların yaşam kalitesi puanları normal boydaki çocuklara göre anlamlı olarak daha düşük bulunduğu bildirilmiştir (136). Bu çalışmada ise kısa boylu olan GDH hastalarının çocuk ve ebeveyn yaşam kalitesi ölçeğine ait fiziksel, psikososyal ve toplam ölçek puanlarının hepsi daha düşük bulunmuştur. Kısa boylu olan GDH hastalarında en düşük skor çocuk ve ebeveyn fiziksel sağlık toplam puanında saptanmıştır.

Daha yüksek BKİ'nin, sağlıklı çocuklar ve ergenler üzerinde fiziksel, sosyal, duygusal ve okul işlevleri üzerinde olumsuz bir etkiye sahip olduğu bildirilmiştir (137). Bu çalışmada ise yüksek BKİ'ye sahip hastalarda, çocuk ve ebeveyn yaşam kalitesi ölçeğine ait fiziksel, psikososyal ve toplam ölçek puanlarının hepsi daha yüksek bulunmuştur. Kendi içerisinde psikososyal puanlar, fiziksel ve toplam puanlara göre daha düşük bulunmuştur. Bunun nedeni de akranlarının kendisiyle alay etmesi ya da toplu ortamlarda kilosundan dolayı rahatsız edilmesinden kaynaklı olabileceği düşünülmüştür.

7.11.4. Hastaların egzersiz alışkanlıkları ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulguların değerlendirilmesi

Yapılan bir çalışmada, ÇİYKÖ puan ortalamaları futbol oyuncularında 90.0±8.7, tenis oyuncularında 86.2±8.2 ve voleybol oyuncularında ise 83.2±11.0 olarak bulunmuştur (138). Bu çalışmada da düzenli egzersiz yapan GDH hastalarının çocuk ÖTP, FSTP ve PSTP sırasıyla 67.4±15.16, 67.7±18.22 ve 67.3±16.46 iken; ebeveyn ÖTP, FSTP ve PSTP sırasıyla 65.5±15.98, 64.4±18.52 ve 66.2±17.30 olarak saptanmıştır. Düzenli egzersiz yapmayan GDH hastalarının çocuk ÖTP, FSTP ve PSTP sırasıyla 58.4±20.32, 49.3±30.08 ve 64.5±15.28 iken ebeveyn ÖTP, FSTP ve PSTP sırasıyla 53.0±21.23, 45.9±28.70 ve 57.5±20.24 olarak tespit edilmiştir. Düzenli egzersiz yapan GDH hastalarında, egzersiz yapmayan hastalar ile karşılaştırıldığında ÇİYKÖ'nün tüm alt tiplerindeki puanlar daha yüksek bulunmuştur. İki grup arasında özellikle fiziksel sağlık toplam puan farkı istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p<0.05$). Bu hastalarda fiziksel aktivite arttıkça ve hasta daha aktif hale geldikçe yaşam kaliteleri olumlu etkilenmiştir.

7.11.5. Hastaların biyokimyasal parametreleri ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulguların değerlendirilmesi

GDH'nin tıbbi beslenme tedavisinde sık beslenmenin öglisemiye arttırdığı, hipoglisemiye azalttığı ve metabolik kontrolü iyileştirdiği bilinmektedir. Uygun beslenme ile metabolik kontrolün normal biyokimyasal belirteçleri elde edilebileceği belirtilmiştir (7). Biyokimyasal anormallikler arasında hipoglisemi, hiperlipidemi, hiperürisemi (tip I'de), yüksek serum transaminazları, artmış laktik asit seviyesi (tip I'de) ve artmış kreatin kinaz (CK) seviyesi (tip III ve IX'da) yer alır (36). Bu yüzden bu hastalarda belirli aralıklarla biyokimyasal tetkikler yapılarak metabolik kontrol değerlendirilir. Glikoz metabolizmasının düzensizliği tüm merkezi sinir sistemini etkiler ve ciddi hasara neden olabileceği bildirilmiştir (139). Tip 1 Diabetes Mellitus hastaları ile yapılan bir çalışmada; daha yüksek HbA1c değerlerine sahip çocuklar, kendilerini genel yaşam kalitesinde özellikle benlik saygısı alt ölçeğinde daha düşük olarak değerlendirirken, ebeveynler çocuklarının yaşam kalitelerini arkadaş ve okul alt ölçeklerinde daha düşük olarak belirttiler (140). Bu çalışmada da ise tersine HbA1c düzeyleri yüksek olan grupta ebeveyn ÖTP değerleri daha yüksek puan bulunmuştur. Her biyokimyasal belirteç hastalığa özgü değerlendirilmelidir. GDH'de düşük HbA1c değerleri hastalarda ağır hipoglisemiye işaret edebilir. HbA1c seviyesi ve yaşam kalitesi üzerindeki olası etki faktörlerinin belirlenmesi, GDH hastalarının fiziksel ve psikososyal sağlığını iyileştirerek tedavi etkinliğini arttırabilecektir.

Muzetti ve arkadaşları (141), semptomları erken başlayan, daha uzun hastane yatışları yapan, hiperürisemi, hiperlaktemi ve hipertrigliseridemi ile yetersiz metabolik kontrol yaşayan hastalarda nörogörüntüleme anormallikleri saptamışlardır. Bu çalışmada da trigliserit ile ebeveyn ÖTP arasında negatif ilişki tespit edilmiştir ($p<0.05$). Trigliserit değeri 1 birim arttığında ebeveyn ÖTP'nin %1.6 kat azaldığı saptanmıştır.

7.11.6. Hastalarda yaşanan yakınmalar ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulguların değerlendirilmesi

Gastrointestinal semptomlara sahip hastalarda, sağlıkla ilişkili yaşam kalitesinin olumsuz etkilendiği bildirilmiştir (142). Gastrointestinal şikayetleri olan

hastaların okulda daha fazla devamsızlık yaptığı, daha fazla günlerini yatakta geçirdiği ve bakıma ihtiyaç duyduğu ifade edilmiştir (143). Yapılan bir çalışmada, gastrointestinal yakınmaları olan çocuklarda fiziksel, sosyal, duygusal ve okul işlevsellik alanlarında daha düşük sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi puanları görülmüştür (144). Bu çalışmada da diyare, karın şişliği, çabuk yorulma ve kas ağrısı şikayetleri olan hastaların yaşam kalitesi çocuk ÖTP alt boyutu anlamli derecede daha düşük bulunmuştur ($p<0.05$).

7.11.7. Hastaların besin tüketim kayıtları ile yaşam kalitesi puanlarına ilişkin bulguların değerlendirilmesi

Bu çalışmada, hastaların enerji ve makro besin tüketimleri ile yaşam kalitesi ebeveyn ÖTP alt boyutu arasında anlamli bir ilişki saptanmamıştır ($p>0.05$). Ancak fruktoz ve sükroz tüketiminin ebeveyn ÖTP üzerinde anlamli faktörler olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$). Fruktoz ve sükroz tüketimi fazla olan çocuklarda ebeveyn ÖTP değerlendirmesi de daha yüksek bulunmuştur. Tıbbi beslenme tedavisinde fruktoz ve sükroz kısıtlaması bulunmayan hastalarda daha yüksek yaşam kalitesi puanları belirtilmiştir. Diyet kısıtlamaları ile hastaların yaşam kalitesinin olumsuz etkilenebileceği düşünülmüştür. Bu hastalar için, düşük fruktoz, sükroz içerikli özel besinlerin üretilmesi ile hem diyet uyumlarının hem de yaşam kalitelerinin arttırılabileceği düşünülmüştür.

7.12. Hastaların Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenleri Anketine ilişkin Bulgularının Değerlendirilmesi

Yetersiz uyku kalitesi, öğrencilerde gündüz uykululuğuna yol açarak performanslarını, okul başarılarını, aktivitelerini ve enerjilerini olumsuz etkileyebilir (145). Daşdemir ve arkadaşlarının (146) yaptığı çalışmada, sağlıklı adölesanların pandemi öncesi ve sonrası ortalama uyku kalitesi ölçek puanları sırasıyla 16.0 ± 1.8 ve 13.7 ± 2.4 bulunmuş ve çocukların uyku kalitesinin COVID-19 pandemisinden sonra önemli ölçüde azaldığı belirtilmiştir. Lise öğrencilerinde sosyal medya bağımlılığının araştırıldığı başka bir çalışmada öğrencilerin ortalama uyku

kalitesi puanı 14.1 ± 1.5 (dağılım: 7–21) iken, uyku verimliliği değeri %97.9 olarak bulunmuştur (147). Bu çalışmada ise hastaların ortalama uyku kalitesi puanı 14.9 ± 2.18 ve uyku verimliliği %91.7 olarak saptanmıştır. Uyku kalitesi ve verimliliği açısından GDH türleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p > 0.05$).

7.12.1. Hastaların Çiğ Mısır Nişastası/ Glycosade Kullanımı ile Uyku Değişkenleri Puanlarına İlişkin Bulguların Değerlendirilmesi

GDH tip Ia'lı hastalar ile yapılan bir çalışmada çiğ mısır nişastası kullanan hastalarda normal uyku süresi ancak sık uyanmalar nedeniyle kötü uyku kalitesi saptanmıştır. Bu hastalarda çiğ mısır nişastası yerine ortalama 135 g Glycosade kullanılarak uyku ve yaşam kalitesinin iyileşmesi beklenirken istatistiksel olarak anlamlı bir sonuç bulunmamıştır. Hastalar çiğ mısır nişastası tüketirken uyku verimliliği değeri %87.2 iken Glycosade tüketimi ile %86.8 olarak saptanmıştır (115). Bu çalışmada ise mısır nişastası ve Glycosade bir değerlendirip tüketimi ve sıklığı ile uyku parametreleri değerlendirilmiştir. Çiğ mısır nişastası veya Glycosade'ı hiç tüketmeyen hastalar ile sık tüketen hastalar arasında uyku verimliliği ve kalitesi açısından anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p > 0.05$). Hastaların çiğ mısır nişastası ve Glycosade tüketimini benimseyerek bir rutin haline getirdikleri bu yüzden uyku kalitesi ve verimliliğinin etkilenmediğini düşünülebilir.

7.13. Hastaların Yaşam Kalitesi Alt Boyutları ile Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenleri Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi

Çocuklarda hastalığa bağlı olarak yaşam kalitesi bozuldukça uyku sorunlarında artış gözlenebilmektedir ve uyku sorunlarındaki artış yaşam kalitesini olumsuz etkilemektedir. Bu döngü bu şekilde devam edebilir. Bu çalışmada; çocuk ÖTP ile uyku verimlilik değeri arasında anlamlı derecede pozitif ilişki saptanmıştır. Çocuk PSTP ve ebeveyn PSTP ile hem uyku verimliliği hem de uyku kalitesi arasındaki ilişki istatistiksel olarak pozitif yönde ilişkili bulunmuştur. Yaşam kalitesi ölçeğinin bu alt tiplerindeki skorların artması, uyku verimlilik ve kalitesinin puanlarının yükselmesiyle de ilişkili bulunmuştur. Fiziksel sağlık puanları ile uyku kalitesi ve verimliliği arasında

anlamly ilifki saptanmamıřtır. Bařka bir alıřmada fiziksel bileřen skoru ve mental bileřen skoru kullanılarak glikojen depo hastalıęı tip Ia olan eriřkin hastalarında gece sık uyanmanın yařam kalitesini anlamly bir derecede etkilemedięi bildirilmiřtir (132).



8. SONUÇLAR

1. Bu araştırma, Çukurova Üniversitesi Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı'nda hepatik GDH tanısı ile tedavi gören 10-18 yaş arasında 24 erkek (%60.0), 16 kadın (%40.0) olmak üzere toplam 40 hasta üzerinde gerçekleştirilmiştir. Katılımcıların yaş ortalaması 12.9 ± 2.71 yıldır.
2. Hastaların %82.5'inin normal eğitim, %12.5'inin ise özel eğitim gördüğü ifade edilmiştir.
3. Araştırmaya katılan bireylerin %77.5'inde akraba evliliği öyküsü bulunmuştur. Ayrıca hastaların %37.5'inin GDH tanılı kardeş öyküsü bulunmaktadır.
4. Katılımcıların %2.5'i GDH tip 0, %35.0'ı tip 1, %25.0'ı tip III, %7.5'i tip VI, %25.0'ı tip IX ve %5.0'ı ise tip XI tanısı ile takip edilmektedir.
5. GDH Tip I'in %35.7'si, GDH tip III'ün %50.0'ı, GDH tip VI'nın %66.7'si, GDH Tip IX'un ve XI'in ise %100.0'ı erkek olup GDH türü sınıflandırmasına göre istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p < 0.0$).
6. Araştırmaya katılan GDH tip 0-I-III-VI-IX ve XI'deki tüm hastaların normal eğitim aldığı, GDH tip I'deki hastaların ise %50.0'ının özel eğitim aldığı ifade edilmiştir. Eğitim durumlarına ilişkin bu bilgilere bakıldığında GDH tiplerine göre farklılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p < 0.05$).
7. GDH tipleri arasında akraba evliliği öyküsü açısından farklılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p > 0.05$). Ayrıca GDH'li kardeş öyküsü bakımından da GDH tipleri arasında anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p > 0.05$).
8. Araştırmaya katılan bireylerin ortalama tanı yaşları 23.7 ± 31.13 ay olarak bulunmuştur. GDH tip IX'da tanı diğer türlere kıyasla daha geç teşhis edilmiştir.
9. Kusma şikayeti GDH tip 0 ve tip VI'da gözlenmemiştir. GDH tip IX ve tip XI'de ishal şikayeti tespit edilmemiştir.
10. GDH tip 0'ın %100.0'ında, GDH tip I'in %71.4'ünde, GDH tip III'ün %30.0'ında, GDH tip VI'nın %33.3'ünde, GDH tip IX'un %20.0'ında ve GDH tip XI'in %50.0'ında karın şişliği yakınmalarının olduğu bildirilmiştir.

11. GDH tip III hastalarının %60.0'nin kas ağrılarından mustarip olduğunu bildirmiştir. Çabuk yorulma şikayeti ile GDH tip VI ve tip IX' da daha az karşılaşıldığı belirtilmiştir.
12. GDH tip 0'ın %100.0'de, GDH tip III'ün ise %20.0'ında nöbet şikayetleri görülmüştür.
13. Katılımcıların %65.0'ı düzenli egzersiz yapmaktadır. Sokak oyunları katılımcılar (%40.0) tarafından en çok tercih edilen egzersiz türüdür.
14. Hastaların %15.0'i her gün, %17.5'i haftada 3-4 gün, %32.5'i ise haftanın 1-2 günü egzersiz yaptığını ifade etmiştir.
15. Katılımcıların %62.5'inin hafta içi, %27.5'inin ise hafta sonu öğün saatleri düzenli olduğu saptanmıştır.
16. Hastaların %17.5'i her zaman, %35.0'ı ise bazı zamanlarda ana öğünü atladığı bildirilmiştir. Ara öğünü ise, hastaların yalnızca %2.5'i atlamıştır. GDH tiplerine göre bu beslenme alışkanlıklarının dağılımına bakıldığında farklılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p>0.05$).
17. Hastaların günlük ortalama tükettikleri ana, ara ve toplam öğün sayıları sırasıyla 3.0 ± 0.39 , 3.8 ± 1.65 ve 6.8 ± 1.68 olarak tespit edilmiştir.
18. GDH tip 0'da ara öğün sayısı 6.0 kez/gün, GDH tip I'de ise 4.9 ± 1.85 kez/gün bulunmuştur ve GDH tipleri arasında bu türlerde anlamlı derece ara öğün sayısı yüksek bulunmuştur ($p<0.05$).
19. Hastaların ana öğün tüketim sayısında GDH türüne göre farklılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p>0.05$).
20. Gece en uzun açlık süreleri, GDH tip 0 (2.0 saat/gece) ve GDH tip I'de (4.3 ± 1.58 saat/gece) en kısa bulunmuş ve GDH türü sınıflandırmasına göre istatistiksel olarak anlamlı olduğu saptanmıştır ($p<0.001$).
21. Araştırmaya katılan tüm bireylerin gündüz en uzun ortalama açlık süresi 3.2 ± 1.32 saat bulunmuştur ancak GDH türü sınıflandırmasına göre farklılık istatistiksel açıdan önemli bulunmamıştır ($p>0.05$).
22. Hastaların ortalama gece uyku süreleri 500.8 ± 103.25 dakika (~ 8.3 saat) olarak saptanmış ancak gece uyku süreleri GDH türlerinde istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p>0.05$).

23. Bireylerin yaşa göre BKİ, boy uzunluğu ve vücut ağırlığı Z skorları sırasıyla -0.2 ± 1.38 , -2.0 ± 2.59 ve -1.3 ± 2.03 olarak bulunmuştur.
24. Hastaların Z skorlarına göre 11 tanesinin vücut ağırlığı zayıf olarak, 16 tanesinin de boy uzunluğu kısa olarak sınıflandırılmıştır. Vücut ağırlığı düşük olan bireylerin boy uzunlukları da istatistiksel olarak anlamlı derecede kısa bulunmuştur ($p < 0.05$)
25. GDH tip I'in %57.1'inin, GDH tip III'ün %20.0'ının ve GDH tip XI'in %50.0'ının zayıf olduğu tespit edilmiştir ($p < 0.05$). Bireylerin boy uzunluğu (Z skor) ve BKİ (Z skor) değerleri incelendiğinde GDH türlerine göre farklılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p > 0.05$).
26. GDH tip I hastalarının %92.9'unda, tip III hastalarının %90.0'ında, tip VI hastalarının %33.3'ünde, tip IX hastalarının %70.0'ında ve tip XI hastalarının ise %50.0'ında hepatomegali görülmüştür.
27. Hepatosteatoz değerlendirildiğinde GDH tip 0 hastalarının %100.0'ında, tip I hastalarının %78.6'sında, tip III hastalarının %50.0'ında, tip VI hastalarının %66.7'sinde, tip IX'un %20.0'ında, ve tip XI'in %50.0'ında gözlenmiştir.
28. GDH tip I hastalarının %14.2'sinde, tip III hastalarının %70.0'ında ve tip IX'un %10.0'ında hepatosplenomegali olduğu tespit edilmiştir.
29. Yalnızca GDH tip I hastalarının %57.1'inde nefropati veya nefromegali saptanmıştır.
30. Araştırmaya katılan hastaların %5.0'ında EKO değerlerinin bozulmuş olduğu gözlenmiştir.
31. Hastaların ortalama total kolesterol ve açlık kan şekeri düzeyi sırasıyla 229.2 ± 95.96 ve 87.7 ± 29.04 olarak saptanmıştır.
32. GDH tip XI hastalarının tamamında HbA1c değerleri yüksek bulunmuştur.
33. Hastaların ortalama trigliserit değerleri 385.2 ± 448.84 olup GDH tip I hastalarının tamamında, GDH tip III hastalarının ise %70.0'ında trigliserit düzeylerinin referans değerin üzerinde olduğu tespit edilmiştir.
34. AST ve ALT düzeyleri sırasıyla çalışmaya katılan hastaların %72.5'inde ve %60.0'ında yüksek bulunmuştur. GDH tip III hastalarının ise tamamında AST ve ALT değerlerinin referans aralığının üzerinde olduğu tespit edilmiştir.

35. GDH tip I hastalarında ortalama laktat düzeyi 6.4 ± 3.01 olup, hastaların tamamında yüksek olduğu saptanmıştır.
36. Bu çalışmada ortalama CK değeri GDH tip III ve GDH tip IX hastalarında sırasıyla 1340.8 ± 991.82 ve 488.5 ± 1144.55 olup tip III hastalarının %90.0'ında, tip IX hastalarının %20.0'ında yüksek bulunmuştur.
37. Katılımcıların aldıkları ortalama enerji 1745.8 ± 382.77 kkal/gün olup GDH türlerine göre farklılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p > 0.05$).
38. Hastaların günlük aldıkları ortalama karbonhidrat, protein ve yağ tüketim yüzdeleri sırasıyla 48.7 ± 13.56 , 14.9 ± 4.26 ve 36.9 ± 10.88 olarak bulunmuştur.
39. GDH türleri arasında, en çok karbonhidrat tüketimi GDH tip I'de (enerjinin %60.3'ü) saptanmıştır.
40. GDH tip III'te enerjisinin %18.0'ı proteinden sağlanarak GDH türleri içerisinde protein tüketimi en fazla olan grup olmuştur.
41. Hastaların ortalama günlük fruktoz, galaktoz, laktoz, sükroz ve MCT alımları sırasıyla 8.5 ± 5.93 g, 1.7 ± 1.22 g, 10.9 ± 9.02 g, 17.4 ± 11.62 g ve 2.8 ± 4.33 ml'dir.
42. Günlük ortalama fruktoz ve sükroz alımları GDH tip I'de daha düşük olsa da istatistiksel olarak GDH türleri arasında anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p > 0.05$).
43. GDH tip 0'da günlük ortalama laktoz tüketim miktarı en yüksek bulunmuştur ($p < 0.001$).
44. Orta zincirli yağ asitleri (MCT) tüketimi en yüksek GDH tip I'de görülse de GDH türleri arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p > 0.05$).
45. Hastaların %20.0'ı Glycosade, %35.0'ı mısır nişastası kullanırken, %45.0'ı hiçbirini tüketmemektedir.
46. Hastaların tüketim süresi değerlendirildiğinde katılımcıların %2.5'inin 6 aydan daha kısa süre, %5.0'inin 1-3 yıl aralığında, %7.5'inin 3-5 yıl aralığında ve %40.0'inin 5 yıldan fazla süredir mısır nişastası veya Glycosade kullandığı tespit edilmiştir.

47. Hastaların günlük ortalama çiğ mısır nişastası tüketimi ve vücut ağırlığı başına tüketimi sırasıyla 73.8 ± 78.60 g ve 2.2 ± 2.17 g/kg'dır.
48. GDH tip 0 ve tip I'deki hastaların tamamı, GDH tip III'teki hastaların %40.0'ı ve GDH tip VI'daki hastaların %20.0'ı mısır nişastası ya da Glycosade kullandığı saptanmıştır ($p < 0.001$).
49. Ebeveyn ÖTP değerlendirildiğinde; GDH tip VI' da yaşam kalitesi diğer GDH türlerinden istatistiksel olarak daha anlamlı bulunmuştur ($p < 0.05$). Ancak Çocuk ÖTP değerlendirildiğinde GDH türleri arasında yaşam kalitesi açısından farklılık gözlenmemiştir ($p > 0.05$).
50. Çocuk FSTP değerlendirildiğinde GDH tip VI ve tip IX'da en yüksek yaşam kalitesi tespit edilmiştir ($p < 0.05$).
51. Çocuk PSTP ve ebeveyn PSTP incelemelerinde GDH türleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p > 0.05$).
52. Hastaların ara öğün sayısı ile ebeveyn PSTP ($r = -0.317$, $p = 0.047$) arasında istatistiksel yönden anlamlı düzeyde negatif ilişki saptanmıştır.
53. Nişasta veya Glycosade tüketimi ile çocuk FSTP ($r = -0.432$, $p = 0.006$) ve ebeveyn FSTP ($r = -0.466$, $p = 0.003$) arasında negatif ilişkili bulunmuştur.
54. Hastaların gece en uzun açlık süresi ile çocuk ÖTP ($r = 0.323$, $p = 0.042$), çocuk FSTP ($r = 0.457$, $p = 0.003$), ebeveyn ÖTP ($r = 0.434$, $p = 0.005$) ve ebeveyn FSTP ($r = 0.408$, $p = 0.009$) arasında istatistiksel yönden anlamlı düzeyde pozitif ilişki görülmüştür.
55. Çocuklar için yaşam kalitesi (ÇİYKÖ) puanları alt başlıklar altında değerlendirildiğinde; mısır nişastası veya Glycosade tüketmeyen ya da daha az sıklıkta tüketen bireylerde ebeveyn skorlarının tamamı (ölçek toplam puanı (ÖTP), fiziksel sağlık toplam puanı (FSTP), psikososyal sağlık toplam puanı (PSTP)) daha yüksek bulunmuştur ve gruplar arasındaki fark istatistiksel olarak oldukça anlamlı bulunmuştur ($p < 0.05$).
56. Çocuk FSTP puanları diğer gruplara kıyasla çiğ mısır nişasta/Glycosade tüketmeyen grupta oldukça yüksek bulunmuştur ($p < 0.05$).
57. Ebeveyn ve çocukların cevapladığı yaşam kalitesi ölçeğinin tüm alt başlıklarında vücut ağırlığı normal olan hastaların puanları, zayıf olanlara göre daha yüksek bulunmuştur.

58. Ebeveyn ve çocukların cevapladığı yaşam kalitesi ölçeğinin tüm alt başlıklarında boy uzunluğu normal olan hastaların puanları daha yüksek bulunmuştur.
59. Ebeveyn ve çocukların cevapladığı yaşam kalitesi ölçeğinin tüm alt başlıklarında BKİ'si normal ya da fazla olan hastaların puanları düşük BKİ hastalara göre daha yüksek bulunmuştur.
60. Ebeveyn FSTP ve çocuk FSTP değerlendirildiğinde egzersiz yapan grupta, egzersiz yapmayan gruba göre daha yüksek puanlar saptanmıştır ($p<0.05$).
61. Ebeveyn ÖTP egzersiz yapan grupta 65.5 ± 15.98 iken egzersiz yapmayan grupta 53.0 ± 21.23 bulunmuş, gruplar arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p<0.05$).
62. Ebeveyn PSTP, Çocuk ÖTP ve PSTP incelendiğinde egzersiz yapan grupta daha yüksek puanlar gözlense de istatistiksel anlamda farklılık bulunmamıştır ($p>0.05$).
63. Bireylerin HbA1c ve trigliserit değerlerinin, yaşam kalitesi ebeveyn ÖTP alt boyutu üzerinde anlamlı faktörler olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$).
64. Bireylerin yaşam kalitesi ebeveyn ölçek toplam puanlarındaki değişiminin %13.5'inin HbA1c ve %14.6'sının trigliserit değerleri ile tanımlanabileceği saptanmıştır Trigliserit değeri 1 birim arttığında ebeveyn ÖTP'nin -0.016 (%1.6) kat azaldığı tespit edilmiştir.
65. Hastalarda ishal, karın şişliği, çabuk yorulma ve kas ağrısı yakınmalarının, yaşam kalitesi çocuk ÖTP alt boyutu üzerinde anlamlı faktörler olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$). Bu yakınmalara sahip olan hastalarda Çocuk ÖTP puanları daha düşük bulunmuştur.
66. Hastaların fruktoz ve sükroz tüketiminin, yaşam kalitesi ebeveyn ÖTP alt boyutu üzerinde anlamlı faktörler olduğu tespit edilmiştir ($p<0.05$). Bireylerin ebeveyn ölçek toplam puanlarındaki değişiminin %13.2'sinin fruktoz ve %16.9'unun sükroz tüketimi ile tanımlanabileceği saptanmıştır.
67. Araştırmaya katılan hastaların ortalama uyku kalitesi 14.9 ± 2.14 ve uyku verimliliği (%) 91.7 ± 8.26 olarak saptanmıştır. Uyku kalitesi ve uyku verimliliğinde GDH türleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p>0.05$).

68. Mısır nişastası veya Glycosade tüketmeyen ve mısır nişastası veya Glycosade'ı ≤ 3 doz/gün veya >3 doz/gün kullanan bireyler arasında uyku kalitesi ve uyku verimliliği açısından anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p>0.05$).
69. Ebeveyn ve çocuk gruplarının yaşam kalitesi alt ve toplam puanlarının tamamı birbirleriyle istatistiksel yönden anlamlı derecede pozitif ilişkili bulunmuştur.
70. Çocuk ÖTP ile uyku verimlilik yüzdesi ($r=0.396$, $p=0.011$) arasında anlamlı düzeyde pozitif ilişki saptanmıştır.
71. Çocuk PSTP ile uyku verimlilik yüzdesi ($r=0.517$, $p=0.001$) ve uyku kalitesi ($r=0.343$, $p=0.030$) arasında istatistiksel olarak pozitif bir ilişki tespit edilmiştir.
72. Ebeveyn PSTP ile uyku verimlilik yüzdesi ($r=0.336$, $p=0.034$) ve uyku kalitesi ($r=0.419$, $p=0.007$) pozitif ilişkili bulunmuştur.
73. Uyku verimlilik yüzdesi ve uyku kalitesi ($r=0.634$, $p=0.000$) arasında istatistiksel yönden anlamlı derecede pozitif ilişki saptanmıştır.

Bu araştırmanın sonucunda;

Hepatik tutulumlu Glikojen Depo Hastalığı, bireylerin hayatını her yönden etkileyen kalıtsal metabolizma bozukluğudur. Patofizyolojinin çeşitliliği göz önüne alındığında her tip, kendi içerisinde farklı semptom ve yakınmalar içerir. Aynı zamanda ciddi uzun vadeli komplikasyonlar ve komobiditeler ile ilişkilidir. Hastaların farmakolojik ve beslenme tedavisi bu semptom ve yakınmalar yönelik bireysel olarak planlanır. Hastaların bazen metabolik kontrolleri iyi olsa da yaşam ve uyku kalitesinde eksiklikler saptanabilmektedir. Sağlıklı olma fiziken ve ruhen tam iyilik halini içerdiği için hastaların tedavisinde bu konular da göz ardı edilmemelidir. Temel tedavisi tıbbi beslenme tedavisi olan bu hastalarda beslenmenin incelenmesi, yaşam ve uyku kalitesinin değerlendirilmesi çok önemlidir. Genellikle hipoglisemiden muzdarip olan hastalarda yalnızca GDH tip I'de önerilen karbonhidrat tüketimine ulaşılmıştır. Hastaların yaşam kalitesiyle mısır nişastası veya Glycosade tüketimiyle negatif bir ilişki saptanmıştır ancak uyku kalitesi ve verimliliği açısından hiçbir korelasyon

saptanmamıştır. Antropometrik ölçümleri yaşına göre normal olan hastaların yaşam kalitesi puanları daha yüksek bulunmuştur. Bu çalışma hepatik tutulumlu glikojen depo hastalarının yaşam ve uyku kalitesini inceleyen bildiğimiz kadarıyla ilk çalışmadır. Bu çalışmanın çeşitli kısıtlılıkları mevcuttur. Çalışmada yalnızca oral beslenen hastaların yer alması çalışmanın kısıtlılıkları arasındadır. İlerde yapılacak benzer çalışmalarda tüp ile beslenen hastaların da çalışmaya dahil edilmesi önerilmektedir. Bu çalışmada uygulanan yaşam kalitesi ve uyku kalitesi ölçekleri genel ölçeklerdir. Bu hastalığa özgü yaşam ve uyku kalitesi ölçekleri geliştirilip hastaların bu ölçekler ile değerlendirilmesi daha objektif sonuçlar ortaya çıkarabilir. Hepatik GDH'li hastaların yaşam kalitelerini artırmak için; beslenme durumları düzenli olarak değerlendirilmeli, bireye özgü beslenme tedavisi programları geliştirilmeli ve hasta takibi aile, hekim ve metabolizma hastalıklarında deneyimli diyetisyen ile iş birliği içerisinde sürdürülmelidir.

9. KAYNAKLAR

1. Szymańska E, Józwiak-Dzięcielewska DA, Gronek J, Niewczas M, Czarny W, Rokicki D, et al. Hepatic glycogen storage diseases: Pathogenesis, clinical symptoms and therapeutic management. *Arch Med Sci.* 17(2):304–13, 2021.
2. Stone WL, Basit H, Adil A. Glycogen Storage Disease. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2022.
3. Zhang X, Leemhuis H, van der Maarel MJEC. Synthesis of highly branched α -glucans with different structures using GH13 and GH57 glycogen branching enzymes. *Carbohydr Polym.* 216:231–7, 2019.
4. Altınok YA, Uçar SK, Çoker M. Glikojen Depo Hastalığı Tip IIIa: Olgu Sunumu. *Beslenme ve Diyet Derg* 42(1):86–8, 2014.
5. Sentner CP, Hoogeveen IJ, Weinstein DA, Santer R, Murphy E, McKiernan PJ, et al. Glycogen storage disease type III: diagnosis, genotype, management, clinical course and outcome. *J Inherit Metab Dis.* 2016.
6. Lu C, Qiu Z, Sun M, Wang W, Wei M, Zhang X. Spectrum of AGL mutations in Chinese patients with glycogen storage disease type III: Identification of 31 novel mutations. *J Hum Genet.* 61(7):641–5, 2016.
7. Ross KM, Ferrecchia IA, Dahlberg KR, Dambska M, Ryan PT, Weinstein DA. Dietary Management of the Glycogen Storage Diseases: Evolution of Treatment and Ongoing Controversies. *Adv Nutr.* 11(2):439–46, 2020.
8. Garbade SF, Ederer V, Burgard P, Wendel U, Spiekerkoetter U, Haas D, et al. Impact of glycogen storage disease type I on adult daily life: a survey. *Orphanet J Rare Dis.* 16(1):1–10, 2021.
9. Flanagan TB, Sutton JA, Brown LM, Weinstein DA, Merlo LJ. Disordered Eating and Body Esteem Among Individuals with Glycogen Storage Disease. *JIMD Rep.* 19:23–9, 2014.

10. Chen MA, Weinstein DA. Glycogen storage diseases: Diagnosis, treatment and outcome. *Transl Sci Rare Dis.* 1(1):45–72, 2016.
11. dos Santos BB, Nalin T, Grokoski KC, Perry IDS, Refosco LF, Vairo FP, et al. Nutritional Status and Body Composition in Patients With Hepatic Glycogen Storage Diseases Treated With Uncooked Cornstarch—A Controlled Study. *J Inborn Errors Metab Screen.* 2017.
12. Chen MA, Weinstein DA. Glycogen storage diseases: Diagnosis, treatment and outcome. *Transl Sci Rare Dis.* 1:45–72, 2016.
13. Kanungo S, Wells K, Tribett T, El-Gharbawy A. Glycogen metabolism and glycogen storage disorders. *Ann Transl Med.* 6(24):474, 2018.
14. Beyzaei Z, Geramizadeh B, Karimzadeh S. Diagnosis of hepatic glycogen storage disease patients with overlapping clinical symptoms by massively parallel sequencing: a systematic review of literature. *Orphanet J Rare Dis.* 15(1):1–13, 2020.
15. Ellingwood SS, Cheng A. Biochemical and clinical aspects of glycogen storage diseases. *J Endocrinol.* 238(3):R131–41, 2018.
16. Tarnopolsky MA. Metabolic Myopathies. *Continuum (Minneapolis, Minn)* (6, Muscle and Neuromuscular Junction Disorders):1829–1851, 2016.
17. Massese M, Tagliaferri F, Dionisi-Vici C, Maiorana A. Glycogen storage diseases with liver involvement: a literature review of GSD type 0, IV, VI, IX and XI. *Orphanet J Rare Dis.* 17(1):1–12, 2022.
18. Lewis GM, Spencer-Peet J, Stewart KM. Infantile Hypoglycaemia due to Inherited Deficiency of Glycogen Synthetase in Liver. *Arch Dis Child.* 38(197):40–8, 1963.
19. Karaca M, Aslan H. Hipo ve Hipergliseminin Nadir Bir Nedeni; Glikojen Depo Hastalığı Tip 0: Olgu Sunumu. *İstanbul Tıp Fakültesi Derg.* 84(3): 454-456, 2021.

20. Bhattacharya K. Investigation and management of the hepatic glycogen storage diseases. *Transl Pediatr.* 4(3):240–8, 2015.
21. Weinstein DA, Correia CE, Saunders AC, Wolfsdorf JI. Hepatic Glycogen Synthase Deficiency: An Infrequently Recognized Cause Of Ketotic Hypoglycemia. *Mol Genet Metab.* 87(4):284, 2006.
22. Parikh NS, Ahlawat R. Glycogen Storage Disease Type I. *StatPearls*, 2022 .
23. Beyzaei Z, Geramizadeh B. Molecular diagnosis of glycogen storage disease type I: A review. *EXCLI J.* 18:30–46, 2019.
24. Chou JY, Kim GY, Cho JH. Recent development and gene therapy for glycogen storage disease type Ia. *Liver Res.* 1(3):174–80, 2017.
25. Jorge NB, de Tommaso AMA, Hessel G. Anthropometric and dietary assessment of patients with glycogenosis type I. *Rev Paul Pediatr.* 2021.
26. Schreuder AB, Rossi A, Grünert SC, Derks TG. Glycogen Storage Disease Type III. *GeneReviews™*. Seattle Univ Washington, Seattle. 2022.
27. Hijazi G, Paschall A, Young SP, Smith B, Case LE, Boggs T, et al. A retrospective longitudinal study and comprehensive review of adult patients with glycogen storage disease type III. *Mol Genet Metab Reports.* 2021.
28. Liu M, Sun LY. Liver Transplantation for Glycogen Storage Disease Type IV Vol. 9, *Frontiers in Pediatrics.* 2021.
29. Derks TGJ, Peek F, de Boer F, Fokkert-Wilts M, van der Doef HPJ, van den Heuvel MC, et al. The potential of dietary treatment in patients with glycogen storage disease type IV. *J Inher Metab Dis.* 244(3):693, 2021.
30. Szymańska E, Szymańska S, Truszkowska G, Ciara E, Pronicki M, Shin YS, et al. Variable clinical presentation of glycogen storage disease type IV: from severe hepatosplenomegaly to cardiac insufficiency. Some discrepancies in genetic and biochemical abnormalities. *Arch Med Sci.* 14(1):237–247, 2018.

31. Labrador E, Weinstein DA. Glycogen Storage Disease Type VI. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® Seattle (WA): University of Washington. 2019.
32. Kishnani PS, Goldstein J, Austin SL, Arn P, Bachrach B, Bali DS, et al. Diagnosis and management of glycogen storage diseases type VI and IX: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med*. 21(4):772–789, 2019.
33. Abuduxikuer K, Lu SQ, Xie XB, Lu Y, Feng JY, Liu J. Glycogen storage disease type VI can progress to cirrhosis: Ten chinese patients with GSD VI and a literature review. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 33(10):1321–1333, 2020.
34. Hug G, Schubert WK, Chuck G. Phosphorylase Kinase of the Liver: Deficiency in a Girl with Increased Hepatic Glycogen. *Science*. 153(3743):1534–1535, 1966.
35. Fernandes SA, Cooper GE, Gibson RA, Kishnani PS. Benign or not benign? Deep phenotyping of liver Glycogen Storage Disease IX. *Mol Genet Metab*. 131(3):299–305, 2020.
36. Szymańska E, Lipiński P, Rokicki D, Ksia J, Tylki-Szymańska A. Over 20-year follow-up of patients with hepatic glycogen storage diseases: Single-center experience. *Diagnostics*. 10(5):1–11, 2020.
37. Austin S, Kishnani PS, Bali DS. Phosphorylase Kinase Deficiency Summary Genetic counseling. *Gene Rev*. 1–30, 2019.
38. Sharari S, Aouida M, Mohammed I, Haris B, Bhat AA, Hawari I, et al. Understanding the Mechanism of Dysglycemia in a Fanconi-Bickel Syndrome Patient. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 1–10, 2022.
39. Sharari S, Abou-Alloul M, Hussain K, Khan FA. Fanconi–bickel syndrome: A review of the mechanisms that lead to dysglycaemia. *Int J Mol Sci*. 21(17):1–21, 2020.

40. Batool H, Zubaida B, Hashmi MA, Naeem M. Genetic testing of two Pakistani patients affected with rare autosomal recessive Fanconi-Bickel syndrome and identification of a novel SLC2A2 splice site variant. *J Pediatr Endocrinol* 32(11):1229–33, 2019.
41. Chen Y, Kishnani PS, Koeberl D. Glycogen Storage Diseases. In: Valle DL, Antonarakis S, Ballabio A, Beaudet AL, Mitchell GA. eds. *The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. McGraw Hill. 2019
42. Özen H, Bayraktar Y. Glycogen storage diseases: New perspectives Professor, Series Editor. *World J Gastroenterol*. 13(18):2541–53, 2007.
43. Kishnani PS, Austin SL, Arn P, Bali DS, Boney A, Case LE, et al. Glycogen Storage Disease Type III diagnosis and management guidelines. *Genet Med*. 12(7):446–63, 2010.
44. Derks TGJ, Nemeth A, Adrian K, Arnell H, Roskjaer AB, Beijer E, et al. Hepatic Glycogen Storage Diseases: Toward One Global Collaborative Network. *Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening*. 2017.
45. Bhattacharya K, Pontin J, Thompson S. Dietary Management of the Ketogenic Glycogen Storage Diseases. *J Inborn Errors Metab Screen*. 2016.
46. Sentner CP, Caliskan K, Vletter WB, Smit GPA. Heart failure due to severe hypertrophic cardiomyopathy reversed by low calorie, high protein dietary adjustments in a glycogen storage disease type IIIa patient. In: *JIMD Reports* Springer. 13–6, 2012.
47. Rossi A, Hoogeveen IJ, Bastek VB, de Boer F, Montanari C, Meyer U, et al. Dietary lipids in glycogen storage disease type III: A systematic literature study, case studies, and future recommendations. *J Inherit Metab Dis*. 43(4):770–7, 2020.
48. Pennisi A, Maranda B, Benoist JF, Baudouin V, Rigal O, Pichard S, et al. Nocturnal enteral nutrition is therapeutic for growth failure in Fanconi-Bickel syndrome. *J Inherit Metab Dis*. 43(3):540–8, 2020.

49. Piloya T, Ssematala H, Dramani LP, Nalikka O, Baluka M, Musiime V. Fanconi-Bickel syndrome in a Ugandan child-diagnostic challenges in resource-limited settings: A case report. *J Med Case Rep.* 14(1):1–5, 2020.
50. Şeker-Yılmaz B, Kör D, Bulut FD, Yüksel B, Karabay-Bayazıt A, Topaloğlu AK, et al. Impaired glucose tolerance in fanconi-bickel syndrome: Eight patients with two novel mutations. *Turk J Pediatr.* 59(4):434–41, 2017.
51. Gupta N, Nambam B, Weinstein DA, Shoemaker LR. Late diagnosis of fanconi-bickel syndrome: Challenges with the diagnosis and literature review. *J Inborn Errors Metab Screen.* 4:1–6, 2016.
52. Kesari A, Noel JY. Nutritional Assessment. StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. 2022.
53. Yilmaz D, Tanrikulu F, Dikmen Y. Research on Sleep Quality and the Factors Affecting the Sleep Quality of the Nursing Students. *Curr Heal Sci J.* 3(1):20–4, 2017.
54. Yildirim S, Beycan-Ekitli G, Onder N, Avci AG. Examination of Sleep Quality and Factors Affecting Sleep Quality of a Group of University Students. *Int J Caring Sci.* 13(2):1431-1439, 2020.
55. Yigitalp G, Aydin L. Determination of sleep quality, fatigue and related factors in nursing students. *J Nurs Midwifery Sci* 8(3):212–218, 2021.
56. Brinkman JE, Reddy V, Sharma S. Physiology of Sleep. StatPearls. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. 2022.
57. How Much Sleep Do I Need? | CDC [Internet]. [cited 2022 Oct 28]. Available from: https://www.cdc.gov/sleep/about_sleep/how_much_sleep.html
58. İyigün G, Angın E, Kırmızıgil B, Öksüz S, Özdil A, Malkoç M. Üniversite öğrencilerinde uyku kalitesinin mental sağlık, fiziksel sağlık ve yaşam kalitesi ile ilişkisi. *Journal of Exercise Therapy and Rehabilitation.* 4(3):125-133. 2017
59. Jalali R, Khazaei H, Khaledi Paveh B, Hayrani Z, Menati L. The Effect of Sleep Quality on Students' Academic Achievement. 2020.

60. Sleep and Chronic Disease | CDC [Internet]. [cited 2022 Oct 28]. Available from: https://www.cdc.gov/sleep/about_sleep/chronic_disease.html
61. Hinz A, Glaesmer H, Brähler E, Löffler M, Engel C, Enzenbach C, et al. Sleep quality in the general population: psychometric properties of the Pittsburgh Sleep Quality Index, derived from a German community sample of 9284 people. *Sleep Med.* 30:57–63, 2017.
62. Sechi A, Deroma L, Paci S, Lapolla A, Carubbi F, Burlina A, et al. Quality of Life in Adult Patients with Glycogen Storage Disease Type I: Results of a Multicenter Italian Study. *JIMD Rep.* 14:47-53, 2014.
63. Duras E, Bezen D, Özkaya O, Dursun H. Evaluation of the quality of life of patients followed up with diagnosis of type 1 diabetes mellitus. *Guncel Pediatr.* 16(2):72–85, 2018.
64. WHOQOL - Dosyalar| Dünya Sağlık Örgütü [Internet]. [cited 2022 Nov 15]. Available from: <https://www.who.int/tools/whoqol/whoqol-bref>
65. Power M, Kuyken W. The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): Development and general psychometric properties. *Soc Sci Med.* 1998 Jun 15;46(12):1569–85.
66. Yıldız-Akkuş S, Bütün-Ayhan A. Investigation of the Behavioral Problems and Life Quality of the Children with Chronic Diseases. *Turkish J Pediatr Dis.* 129–35, 2018.
67. Growth reference data for 5-19 years - Indicators [Internet]. [cited 2022 Dec 30]. Available from: <https://www.who.int/tools/growth-reference-data-for-5to19-years/indicators>
68. Varni JW, Seid M, Rode CA. The PedsQL: measurement model for the pediatric quality of life inventory. *Med Care* 37(2):126–39, 1999.
69. Çakin Memik N, Ağaoğlu B, Coşkun A, Üneri ÖŞ, Karakaya I. The validity and reliability of the Turkish pediatric quality of life inventory for children 13-18 years old. *Turk Psikiyatr Derg.* 18(4):353–63, 2007.

70. Çakın Memik N, Ağaoğlu B, Coşkun A, Karakaya I. Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeğinin 8-12 Yaş Çocuk Formunun Geçerlilik ve Güvenilirliği. Çocuk ve Gençlik Ruh Sağlığı Derg. 15(2):87–98, 2008.
71. Meijer AM, van den Wittenboer GLH. The joint contribution of sleep, intelligence and motivation to school performance. Pers Individ Dif. 37(1):95-106, 2004.
72. Önder I, Masal E, Demirhan E, Önder İ, Horzum B, Beşoluk Ş. Psychometric properties of sleep quality scale and sleep variables questionnaire in Turkish student sample International Journal of Psychology and Educational Studies Psychometric properties of sleep quality scale and sleep variables questionnaire in Turkish student sample. Int J Psychol Educ Stud 3(3):9–21, 2016.
73. George D, Paul Mallery with. SPSS for Windows Step by Step A Simple Guide and Reference Fourth Edition (11.0 update) Answers to Selected Exercises. 2003.
74. Walter J, Labrune PA, Laforet P. The Glycogen Storage Diseases and Related Disorders. Inborn Metab Dis. 121–37, 2016.
75. Bilal H, Cheema HA, Fayyaz Z, Saeed A, Batool Hamdani SS. Hepatic Glycogenosis In Children: Spectrum Of Presentation And Diagnostic Modalities. J Ayub Med Coll Abbottabad. 31(3):368–71, 2019.
76. Szymańska E, Józwiak-Dzięcielewska A, Gronek J, Niewczas M, Czarny W, Rokicki D, et al. Hepatic glycogen storage diseases: pathogenesis, clinical symptoms and therapeutic management. Arch Med Sci. 17(2):304–13, 2021.
77. dos Santos BB, Colonetti K, Nalin T, de Oliveira BM, de Souza CFM, Spritzer PM, et al. Body composition in patients with hepatic glycogen storage diseases. Nutrition. 103–104, 2022.
78. Lum A, Wakefield CE, Donnan B, Burns MA, Fardell JE, Marshall GM. Understanding the school experiences of children and adolescents with serious chronic illness: a systematic meta-review. Child Care Health Dev. 43(5):645–62, 2017.

79. Sviridova T, Venger A, Gerasimova A, Surkov A. Psychosocial functioning of schoolchildren with rare disorders (on the example of glycogen storage disease) in the learning process. ICERI2020 Proc. 1:2960–2965, 2020.
80. Kaplan S, Pinar G, Kaplan B, Aslantekin F, Karabulut E, Ayar B, et al. The prevalence of consanguineous marriages and affecting factors in turkey: a national survey. J Biosoc Sci. 48(5):616–30, 2016.
81. Tuba Eminoğlu F, Tümer L, Okur I, Süheyl Ezgü F, Hasanoğlu A. Clinical course and outcome of glycogen-storage disease type 1a and type 1b. Turk Pediatr Ars. 48(2):117–22, 2013.
82. Beyzaei Z, Ezgu F, Geramizadeh B, Hadi Imanieh M, Haghighat M, Dehghani SM, et al. Clinical and genetic spectrum of glycogen storage disease in Iranian population using targeted gene sequencing. Sci Reports 11:7040, 2021.
83. Mungan NÖ, Yüksel B. Glikojen Depo Tanılı Hastalarımızdaki Klinik Ve Laboratuvar Bulguları İle Biyopsi ve Enzim Tayini Sonuçları. Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Yan dal uzmanlık tezi, Adana. 2010;
84. Steunenbergh TAH, Peeks F, Hoogeveen IJ, Mitchell JJ, Mundy H, de Boer F, et al. Safety issues associated with dietary management in patients with hepatic glycogen storage disease. Mol Genet Metab. 125(1–2):79–85, 2018.
85. Kisioglu M, Yesilbas O, Guven B, Ceylaner S, Karaguzel G. Successful therapeutic plasma exchange in a case with extremely severe hypertriglyceridemia secondary to diabetic ketoacidosis concomitant with type IX glycogen storage disease. Transfus Apher Sci. 61(1):103289, 2022.
86. Aksu Ö, Ayhan NY. Glikojen depo hastalığı olan çocukların beslenme durumu ile bakım veren ebeveynlerin yaşam kalitesinin değerlendirilmesi. Ankara Üniversitesi, Yüksek lisans tezi, Ankara. 2022.
87. Hoogeveen IJ, de Boer F, Boonstra WF, van der Schaaf CJ, Steuerwald U, Sibeijn-Kuiper AJ, et al. Effects of acute nutritional ketosis during exercise in adults with GSD type IIIa are phenotype-specific: An investigator-initiated, randomized, crossover study. J Inherit Metab Dis. 44(1):226–39, 2021.

88. Munekane A, Ohsawa Y, Fukuda T, Nishimura H, Nishimatsu S-I, Sugie H, et al. Maximal Multistage Shuttle Run Test-induced Myalgia in a Patient with Muscle Phosphorylase B Kinase Deficiency. *Intern Med.* 61:1241–5, 2022.
89. Ben Chehida A, Ben Messaoud S, Ben Abdelaziz R, Ben Ali N, Boudabous H, Ben Abdelaziz I, et al. Neuromuscular Involvement in Glycogen Storage Disease Type III in Fifty Tunisian Patients: Phenotype and Natural History in Young Patients. *Neuropediatrics.* 50(1):22–30, 2019.
90. Liang Y, Du C, Wei H, Zhang C, Zhang M, Hu M, et al. Genotypic and clinical analysis of 49 Chinese children with hepatic glycogen storage diseases. *Mol Genet Genomic Med.* 8(10):1–10, 2020.
91. Kasapkara ÇS, Tümer L. Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıklar Anabilim Dalında İzlenen Glikojen Depo Hastalığı Tip 1 Hastalarında Sürekli Glukoz Monitorizasyonu Kullanımının Etkinliği Güvenilirliği ve Metabolik Parametreler Üzerine Etkisi. Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Yan dal uzmanlık tezi, Ankara. 2012.
92. Arko JJ, Debeljak M, Tansek MZ, Battelino T, Groselj U. A patient with glycogen storage disease type 0 and a novel sequence variant in GYS2: a case report and literature review. *The Journal of international medical research.* 48(8):1–8, 2020.
93. Bozdoğan ST, Mungan NÖ, Boğa İ, Yaşar HM, Büyükkurt S, Bişgin A. Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Genetik Tanının Önemi: Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Balcalı Hastanesi Tanı Dağılımı. *ACU Sağlık Bil Derg.* 12(1):29–32, 2021.
94. Bali DS, El-Gharbawy A, Austin S, Pendyal S, Kishnani PS. Glycogen Storage Disease Type I. *GeneReviews®.* Seattle (WA): University of Washington, Seattle. 2021.
95. Bindi V, Eiroa HD, Crespo C, Martinez M, Bay L. Clinical, Biochemical and Molecular Characterization of a Cohort of Glycogen Storage Disease Type I Patients in a High Complexity Hospital in Argentina. *J Inborn Errors Metab Screen.* 2021.

96. Kim TH, Kim KY, Kim MJ, Seong MW, Park SS, Moon JS, et al. Molecular diagnosis of glycogen storage disease type IX using a glycogen storage disease gene panel. *Eur J Med Genet.* 63(6):103921, 2020.
97. Grünert SC, Hannibal L, Spiekerkoetter U. The phenotypic and genetic spectrum of glycogen storage disease type VI. *Genes (Basel)* 12(8):1205, 2021.
98. Massese M, Tagliaferri F, Dionisi-Vici C, Maiorana A. Glycogen storage diseases with liver involvement: a literature review of GSD type 0, IV, VI, IX and XI. *Orphanet J Rare Dis* 17(1), 2022.
99. Shah I, Tolani D, Shetty NS, Karkare V. Prevalence and clinical profile of glycogen storage diseases in children from Western India. *Clin Exp Hepatol.* 6(1):9, 2020.
100. Jacoby JT, Bento Dos Santos B, Nalin T, Colonetti K, Farret Refosco L, de Souza CFM, et al. Bone mineral density in patients with hepatic glycogen storage diseases. *Nutrients.* 13(9), 2021.
101. Kido J, Nakamura K, Matsumoto S, Mitsubuchi H, Ohura T, Shigematsu Y, et al. Current status of hepatic glycogen storage disease in Japan: clinical manifestations, treatments and long-term outcomes. *J Hum Genet.* 58(5):285–92, 2013.
102. Orphanet: Search by disease name [Internet]. [cited 2022 Dec 20]. Available from: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=EN>
103. Glycogen storage disease type 3 - About the Disease - Genetic and Rare Diseases Information Center [Internet]. [cited 2022 Dec 20]. Available from: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/9442/glycogen-storage-disease-type-3>
104. Glycogen storage disease type 0, liver - About the Disease - Genetic and Rare Diseases Information Center [Internet]. [cited 2022 Dec 20]. Available from: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/2513/glycogen-storage-disease-type-0-liver>

105. Du C, Wei H, Zhang M, Hu M, Li Z, Zhang C, et al. Genetic analysis and long-term treatment monitoring of 11 children with glycogen storage disease type IIIa. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 33(7):923–30, 2020.
106. Kumar TV, Bhat M, Narayanachar SG, Narayan V, Srikanth AK, Anikar S, et al. Molecular and clinical profiling in a large cohort of Asian Indians with glycogen storage disorders. *PLoS One.* 17(7), 2022.
107. Hijazi G, Paschall A, Young SP, Smith B, Case LE, Boggs T, et al. A retrospective longitudinal study and comprehensive review of adult patients with glycogen storage disease type III. *Mol Genet Metab Reports.* 29:100821, 2021.
108. Shah KK, O'Dell SD. Effect of dietary interventions in the maintenance of normoglycaemia in glycogen storage disease type 1a: a systematic review and meta-analysis. *J Hum Nutr Diet.* 26(4):329–39, 2013.
109. Hochuli M, Christ E, Meienberg F, Lehmann R, Krützfeldt J, Baumgartner MR. Alternative nighttime nutrition regimens in glycogen storage disease type I: a controlled crossover study. *J Inherit Metab Dis* 38(6):1093–1098, 2015.
110. Bhattacharya K. Dietary dilemmas in the management of glycogen storage disease type I. *J Inherit Metab Dis.* 34(3):621–629, 2011.
111. Şahin B, Bozkurt A, Karabekiroğlu K. Dikkat Eksikliği Hiperaktivite Bozukluğu Olan Çocuklarda Uyku Sorunları Düzce Tıp Fakültesi Derg. 20(3):81–86, 2018.
112. Paruthi S, Lee J, Brooks J, Ambrosio CD, Hall WA, Kotagal S, et al. Recommended Amount of Sleep for Pediatric Populations: A Consensus Statement of the American Academy of Sleep Medicine. *J Clin Sleep Med.* 12(6), 2016.
113. Türkiye’de okul çağı çocuklarında (6-10 yaş grubu) büyümenin izlenmesi (TOÇBİ) projesi araştırma raporu. [cited 2022 Dec 20]; Available from: <https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/saglikli-beslenme-hareketli-hayat-db/Yayinlar/kitaplar/diger-kitaplar/tocbi-kitap.pdf>

114. Türkiye beslenme ve sağlık araştırması (TBSA). [cited 2022 Dec 20]; Available from: v https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/saglikli-beslenme-hareketli-hayat-db/Yayinlar/kitaplar/TBSA_RAPOR_KITAP_20.08.pdf
115. Rousseau-Nepton I, Huot C, Laforte D, Mok E, Fenyves D, Constantin E, et al. Sleep and quality of life of patients with glycogen storage disease on standard and modified uncooked cornstarch. *Mol Genet Metab.* 123(3):326–330, 2018.
116. Santos BL, De Souza CFM, Schuler-Faccini L, Refosco L, Epifanio M, Nalin T, et al. Glycogen storage disease type I: Clinical and laboratory profile. *J Pediatr (Rio J).* 90(6):572–579, 2014.
117. Liang Y, Du C, Wei H, Zhang C, Zhang M, Hu M, et al. Genotypic and clinical analysis of 49 Chinese children with hepatic glycogen storage diseases. *Mol Genet Genomic Med.* 8(10):e1444, 2020.
118. Günaydın D, Çam H. Glikojen depo tip 1 hastalarında tıbbi beslenme tedavisinin hastalığın seyrine etkisinin, hastaların diyetlerinin ve diyet uyumlarının değerlendirilmesi. İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Yüksek lisans tezi, İstanbul. 2019.
119. Austin SL, Proia AD, Spencer-Manzon MJ, Butany J, Wechsler SB, Kishnani PS. Cardiac pathology in glycogen storage disease type III. *JIMD Rep.* 6:65–72, 2012.
120. Molares-vila A, Corbalán-rivas A, Carnero-gregorio M, González-cespón JL, Rodríguez-cerdeira C. Biomarkers in Glycogen Storage Diseases: An Update. *Int J Mol Sci.* 22(9):4381, 2021.
121. Ben Chehida A, Ben Messaoud S, Ben Abdelaziz R, Mansouri H, Boudabous H, Hakim K, et al. A lower energetic, protein and uncooked cornstarch intake is associated with a more severe outcome in glycogen storage disease type III: An observational study of 50 patients. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 31(9):979–86, 2018.

122. Kishnani PS, Austin SL, Arn P, Bali DS, Boney A, Case LE, et al. Glycogen Storage Disease Type III diagnosis and management guidelines. *Genet Med.* 12(7):446–63, 2010.
123. Yılmaz BA, Akyüz EY. Hepatik glikojen depo hastalarının beslenme durumunun değerlendirilmesi ve metabolik kontrolün sağlanmasında çığ mısır nişastasının etkisi. Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Yüksek lisans tezi, İstanbul 2019.
124. Bernstein LE, Calcar S Van. Nutrition Management of Patients with Inherited Metabolic Diseases. *Medicine & Science in Sports & Exercise.* 42:631, 2022.
125. Gümüş AB, Yardımcı H. Bazı Kronik Hastalıklarda Orta Zincirli Yağ Asitlerinin Kullanımı. *İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Dergisi.* 3(3):25-29, 2018.
126. Das AM, Lücke T, Meyer U, Hartmann H, Illsinger S. Glycogen Storage Disease Type 1: Impact of Medium-Chain Triglycerides on Metabolic Control and Growth. *Ann Nutr Metab.* 56(3):225-232, 2010.
127. Kishnani PS, Austin SL, Abdenur JE, Arn P, Bali DS, Boney A, et al. Diagnosis and management of glycogen storage disease type I: a practice guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med.* 16(11):1–29, 2014.
128. Kaiser N, Gautschi M, Bosanska L, Meienberg F, Baumgartner MR, Spinaz GA, et al. Glycemic control and complications in glycogen storage disease type I: Results from the Swiss registry. *Mol Genet Metab.* 126(4):355–361, 2019.
129. Dinleyici M, Dağlı FŞ. Evaluation of quality of life of healthy siblings of children with chronic disease. *Türk Pediatri Ars.* 53(4):205-213, 2018.
130. Abuhandan M, Kandemir H, Kaya C, Karababa F. Büyüme ağrısı olan çocukların yaşam kaliteleri ve psikiyatrik özellikleri. *Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi.* 102-107, 2013.

131. Storch E, Keeley M, Merlo L, Jacob M, Correia C, Weinstein D. Psychosocial Functioning in Youth with Glycogen Storage Disease Type I. *J Pediatr Psychol.* 33(7):728–738, 2008.
132. Bream A. Houston BA. Metabolic Control, Quality of Life, and Body Image in Patients with Metabolic Control, Quality of Life, and Body Image in Patients with Glycogen Storage Disease Type Ia Glycogen Storage Disease Type Ia. The University of Texas, Master thesis, Texas. 2019.
133. Kaiser N, Gautschi M, Bosanska L, Meienberg F, Baumgartner MR, Spinass GA, et al. Glycemic control and complications in glycogen storage disease type I: Results from the Swiss registry. *Mol Genet Metab.* 126(4):355–361, 2019.
134. Liu W, Lin R, Liu W, Guo Z, Xiong L, Li B, et al. Relationship between weight status and health-related quality of life in Chinese primary school children in Guangzhou: A cross-sectional study. *Health Qual Life Outcomes* 14(1):1–8, 2016.
135. Wu HH, Li H, Gao Q. Psychometric properties of the Chinese version of the pediatric quality of life inventory 4.0 Generic core scales among children with short stature. *Health Qual Life Outcomes.* 11(1):1–5, 2013.
136. Gonzalez Briceno LG, Viaud M, Beltrand J, Flechtner I, Dassa Y, Samara-Boustani D, et al. Improved General and Height-Specific Quality of Life in Children With Short Stature After 1 Year on Growth Hormone. *J Clin Endocrinol Metab.* 104(6):2103–11, 2019.
137. Miri SF, Javadi M, Lin C-Y, Irandoost K, Rezazadeh A, Pakpour AH. Health Related Quality of Life and Weight Self-Efficacy of Life Style among Normal-Weight, Overweight and Obese Iranian Adolescents: A Case Control Study. *Int J Pediatr.* 5(11), 2017.
138. Pulat Demir H, Onur HN, Mizrak E. 18 Yaş Altı Spor Yapan Adölesanların Yaşam Kalitesi ve Beslenme Durumu İlişkisinin İncelenmesi. *Avrasya Spor Bilim Araştırmaları.* 2019.

139. Aydemir Y, Gürakan F, Saltık Temizel İN, Demir H, Oğuz KK, Yalnızoğlu D, et al. Evaluation of central nervous system in patients with glycogen storage disease type 1a. *Turk J Pediatr.* 58(1):12–18, 2016.
140. Schiller K, Koer Hospital Hochzirl Martin Frühwirth Hospital StVinzenn Zams Michaela Fantur Hospital St Vinzenz Zams Markus Rauchenzauner M. Can HbA1c predict quality of life in children with type 1 diabetes mellitus? 2020.
141. Muzetti JH, do Valle DA, Santos MLSF, Telles BA, Cordeiro ML. Neurological Characteristics of Pediatric Glycogen Storage Disease. *Front Endocrinol (Lausanne).* 12(5):1–8, 2021.
142. Yengil E, Mansuroğlu YE. Gastrointestinal Yakınmalı Hastalarda Yaşam Kalitesinin Değerlendirilmesi. *Türkiye Klin Aile Hekim - Özel Konular.* 5(3):76–9, 2014.
143. Varni JW, Bendo CB, Nurko S, Shulman RJ, Self MM, Franciosi JP, et al. Health-related quality of life in pediatric patients with functional and organic gastrointestinal diseases. *J Pediatr.* 166(1):85-90, 2015.
144. Devanarayana NM, Rajindrajith S, Benninga MA. Quality of life and health care consultation in 13 to 18 year olds with abdominal pain predominant functional gastrointestinal diseases. *BMC Gastroenterol.* 14(1):1–9, 2014.
145. Akbaş NG, İren DA. Social media dependency and sleep quality in high school students. *Türkiye Aile Hekim Derg.* 22(4):185–192, 2018.
146. Daşdemir F, Orbatu D, Bektaş M, Özkan B. Impact of the coronavirus disease 2019 pandemic on obesity, internet addiction, and sleep quality in adolescents. *J Pediatr Nurs* 66:196–201, 2022.
147. Sümen A, Evgin D. Social Media Addiction in High School Students: A Cross-Sectional Study Examining Its Relationship with Sleep Quality and Psychological Problems. *Child Indic Res.* 14(6):2265, 2021.

10. EKLER

EK-1

GÖNÜLLÜ ONAM FORMU (Çocuk Rıza Formu)

Sevgili çocuklar,

Ben Diyetisyen Ebru Çiçek, Çukurova Üniversitesi Çocuk Metabolizma ve Beslenme bilim dalında takipli 10-18 yaş aralığında hepatik tutulumu olan glikojen depo hastalarında beslenme durumunun; antropometrik ölçümler, uyku kalitesi ve yaşam kalitesi üzerindeki etkilerini değerlendirmek için bir anket çalışması uyguluyoruz. Bu yüzden hepatik tutulumlu Glikojen Depo hastalığı tanılı ve gönüllü çocuklara anketimizdeki soruları yöneltmek istiyoruz. Bu araştırma ile yeni bilgiler öğrenmek ve bilime katkıda bulunmak için bize bir ışık tutmuş olacaksınız. Bu araştırmaya katılmanı istiyor ve öneriyoruz.

Bu araştırmaya katılacak olursan sana yaklaşık 10-15 dakika süren bir anket formu uygulayacağız. Bu anket senin demografik bilgilerin, beslenme durumun, yaşam kaliten ve uyku kalitenin ile ilgilidir. Seni muayene etmeyeceğiz veya senden kan almayacağız.

Bu araştırmanın sonunda senin de içinde bulunduğun bu yaş grubunda (10-18), Hepatik tutulumu olan Glikojen Depo hastalarında beslenme durumunun uyku kalitesi ve yaşam kalitesine olan etkisinin incelenmesini yapacağız. Sonuçları bilim dünyasına bildireceğiz fakat adın her zaman gizli kalacaktır.

Bu araştırmaya katılıp/katılmaya karar vermeden önce anne ve babana danışman gerekiyor. Anne ve babana da bu çalışma hakkında bilgi verip izinlerini alacağız. Bu araştırmaya katılma kararı tamamıyla senin isteğine bağlı olacaktır. Önce katılmayı kabul etsen bile sonra bu kararından vazgeçebilirsin. Kabul etmediğin durumda da diyetisyenlerin sana karşı davranışında bir değişiklik olmaz.

Aklına bu araştırma ile ilgili soruları şimdi veya daha sonra istediğin zaman bana sorabilirsin. Telefon numaram ve e-postam bu kâğıtta yazıyor. Bu araştırmaya katılmayı kabul ediyorsan aşağıda yer alan adı soyadı bölümünü doldurup, imzanı atmalısın. İmzalandıktan sonra bu belgenin kopyası ailen için verilecektir.

Çocuğun;

Adı Soyadı:

İmzası:

Katılımcı ile görüşen araştırmacı;

Adı Soyadı, Unvanı: Dyt. Ebru ÇİÇEK

Tel: 05318282056

Velisinin;

Adı Soyadı:

İmzası:

İmzası:

Tarih:

E-posta: ebrucicek94@gmail.com

BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ (VELİ) OLUR FORMU

Sayın Veli,

Çocuğunuzun katılacağı bu çalışma bilimsel nitelikte bir araştırma olup konusu **“Hepatik Tutulumu Olan Glikojen Depo Hastalarında Beslenme Durumunun Uyku Kalitesi ve Yaşam Kalitesine Olan Etkisinin İncelenmesi”**dir. Bu araştırma, Ebru Çiçek’in Ankara Medipol Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Beslenme ve Diyetetik Anabilim Dalı’nda yüksek lisans tezi kapsamında yapılmaktadır. Araştırma, Çukurova Üniversitesi Çocuk Metabolizma ve Beslenme bilim dalında takipli 10-18 yaş aralığında hepatik tutulumu olan glikojen depo hastalarında beslenme durumunun; antropometrik ölçümler, uyku kalitesi ve yaşam kalitesi üzerindeki etkilerini değerlendirmek amacıyla yapılmaktadır.

Araştırmaya dahil edilen çocuklara Bilgilendirilmiş Gönüllü (Veli) Olur Formu ve Gönüllü Çocuk Rıza Onam formu okutularak araştırma hakkında bilgi verilecektir. Koşulu sağlayan çocuklardan araştırmacı tarafından yüz yüze görüşme yöntemi ile genel bilgileri, sağlık bilgileri, antropometrik ölçümleri [boy (cm), vücut ağırlığı(kg), BKİ (kg/m²), fiziksel aktivite alışkanlıkları, beslenme bilgileri sorgulayan bir anket doldurmaları istenecektir. Araştırmaya alınan çocukların üç günlük besin tüketim kaydı alınacak, Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ), Uyku Kalitesi Ölçeği ve Uyku Değişkenleri Anketini doldurmaları istenecektir. Hastanede yapılmış olan son biyokimyasal sonuçlar hasta dosyalarından alınıp veri toplama formuna not edilecektir. Araştırmada veri toplama aracı olarak anket formu kullanılacak olup çocuğunuzun yaklaşık 15-20 dakikasını ayırması gerekecektir. Yanıtlarını soruların yanında yer alan seçenekler arasından uygun olanı çarpı (X) ile işaretleyerek ya da açık uçlu sorularda sorunun yanında bırakılan boşluğa yazarak belirtebilirler.

Araştırma esnasında karşılaşılabilecek herhangi bir risk yoktur. Araştırmada herhangi bir tedavi veya girişimde bulunulmayacaktır. Bu araştırmaya katılmanızla, araştırma ile ilgili çıkabilecek zorunlu masraflar tarafımızdan karşılanacaktır. Bunun dışında size veya yasal temsilcilerinize herhangi bir maddi katkı sağlanmayacaktır. Gönüllü çocuğun araştırmaya katılımı isteğe bağlıdır. Gönüllü istediği zaman, herhangi bir cezaya veya yaptırıma maruz kalmaksızın, hiçbir hakkını kaybetmeksizin araştırmaya katılmayı reddedebilir veya araştırmadan çekilebilir. Gönüllü izleyiciler, yoklama yapan kişiler, etik kurul, kurum ve diğer ilgili sağlık otoritelerinin gönüllünün orijinal tıbbi kayıtlarına doğrudan erişimlerinin bulunabilecektir ancak bu bilgilerin gizli tutulacaktır. Yazılı bilgilendirilmiş gönüllü olur formunun imzalanmasıyla gönüllü veya yasal temsilcisinin söz konusu erişime izin vermiş olacaktır. Araştırma konusuyla ilgili ve gönüllü çocuğun araştırmaya katılmaya devam etme isteğini etkileyebilecek yeni bilgiler elde edildiğinde gönüllü veya yasal temsilcisi zamanında bilgilendirilecektir.

Bu çalışmaya katılmak gönüllülük esasına dayanmaktadır. Çocuğunuz çalışmaya katılmama ve çalışmanın herhangi bir aşamasında, hiçbir cezaya/yaptırıma maruz kalmaksızın, çalışmadan ayrılma hakkına sahiptir. Çocuğunuzun araştırmada yer alması nedeniyle size hiçbir ödeme yapılmayacak ve sizden de hiçbir ücret talep edilmeyecektir. Çalışmanın her aşamasında kimliğiniz gizli kalacaktır. Anketi yanıtlamanız, araştırmaya katılım için onam verdiğiniz anlamına gelmektedir. Araştırma hakkında daha fazla bilgi almak için araştırmacı Ebru Çiçek'e başvurabilir, araştırmacıya günün 24 saatinde 05318282056 numaralı cep telefonundan erişebilirsiniz.

Araştırmanın bilgilendirilmiş gönüllü olur formundaki tüm açıklamaları okudum/sözlü olarak dinledim. Bana yukarıda konusu ve amacı belirtilen araştırma ile ilgili yazılı ve sözlü açıklama aşağıda belirtilen araştırmacı tarafından yapıldı. Araştırmaya gönüllü olarak katıldığımı istediğim zaman gerekçeli veya gerekçesiz olarak araştırmadan ayrılabileceğimi biliyorum. Söz konusu araştırmaya, hiçbir baskı ve zorlama olmaksızın kendi rızamla katılmayı kabul ediyorum.

Gönüllünün Adı-Soyadı

İmzası

Tarih:

Araştırma hakkındaki yukarıdaki ve istenen diğer bilgiler katılımcıya tarafımdan açıklanmış ve yazılı onamı alınmıştır.

Araştırmacının Adı-Soyadı

İmzası

Tarih:

Dyt. Ebru ÇİÇEK

EK-2

VERİ TOPLAMA FORMU

Hepatik Tutulumu Olan Glikojen Depo Hastalarında Beslenme Durumunun Antropometrik Ölçümler ve Metabolik Kontrol Üzerine Etkileri

I. SOSYODEMOGRAFİK VE HASTALIK ÖZELLİKLERİ

1. Hastanın Adı Soyadı:
2. Telefon:
3. Doğum Tarihi /Yaşı:
4. Cinsiyeti: : ☐ Kadın ☐ Erkek
5. Tanı:
6. Tanı Yaşı:
7. Akraba Evliliği: ☐ Evet ☐ Hayır
8. Ailede başka GDH tanılı kardeş var mı? ☐ Evet ☐ Hayır
9. Eşlik eden başka bir kronik bir hastalık var mı? ☐ Evet (.....) ☐ Hayır
10. Düzenli kullanılan ilaçlar, dozları ve süreleri:
11. Annenin eğitim durumu;
 1. Okuma yazma bilmiyor
 2. Okuma yazma biliyor
 3. İlkokul mezunu
 4. Ortaokul mezunu
 5. Lise mezunu
 6. Üniversite mezunu
12. Babanın eğitim durumu;
 1. Okuma yazma bilmiyor
 2. Okuma yazma biliyor
 3. İlkokul mezunu
 4. Ortaokul mezunu
 5. Lise mezunu
 6. Üniversite mezunu
13. Ailenin gelirini nasıl tanımlarsınız:
 - I. Kazancımızla ayın sonunu rahat bir şekilde getiriyoruz.
 - II. Kazancımızla ayın sonunu büyük bir sıkıntı yaşamadan getiriyoruz.
 - III. Kazancımızla ayın sonunu zor getiriyoruz.
 - IV. Kazancımızla ayın sonunu getiremiyoruz.
14. Aşağıda yer alan yakınmalardan sizde mevcut olanları işaretleyiniz.
☐ Kusma
☐ İshal

- ☐ Karın şişliği
- ☐ Çabuk yorulma
- ☐ Kas ağrısı
- ☐ Nöbetler
- ☐ Diğer....

II. BESLENME ALIŞKANLIKLARI VE FİZİKSEL AKTİVİTE

15. Günde kaç öğün yemek yenilir?
- a. Ana öğün:..... b. Ara öğün:.....
16. Ana öğünler (kahvaltı, öğle, akşam) atlanır mı?
- a. Hayır b. Evet c. Bazen
17. 16. soruya cevabınız ‘Evet’ veya ‘Bazen’ ise; Genellikle hangi öğünü atlanır?
- a. Kahvaltı b. Öğle c. Akşam
18. Öğün aralarında ne tür besinler tercih edilir?
- a. Ara öğün tüketmez
- b. Süt/yoğurt
- c. Meyve
- d. Kuru yemişler (fındık, fıstık, ceviz, vs)
- e. Şekerli yiyecekler (kek, kurabiye, çikolata)
- f. Diğer.....
19. Genellikle öğün saatleri düzenli midir?
- Hafta içi: a. Evet b. Hayır
- Hafta sonu: a. Evet b. Hayır
20. Çok su içilip sık idrara çıkma var mı? ☐ Evet ☐ Hayır
21. Çiğ mısır nişastası kullanılıyor mu?
- I. Evet; Doz: g/gün Günde kaç defa:(Hangi öğünler;.....)
- II. Hayır
22. Çocuğunuz modifiye edilmiş çiğ mısır nişastası (Glycosade) kullanıyor mu?
- I. Evet; Doz: g/gün Günde kaç defa:(Hangi öğünler;.....)
- II. Hayır
23. 21. veya 22. sorulara cevabınız ‘Evet’ ise kadar süredir çiğ mısır nişastası/ modifiye edilmiş çiğ mısır nişastası (Glycosade) kullanılıyor?
- I. 6 aydan az
- II. 6 ay- 1 yıl
- III. 1-3 yıl

IV. 3-5 yıl

V. 5 yıldan fazla

24. 21. veya 22. sorulara cevabınız 'Evet' ise çığ mısır nişastası/ modifiye edilmiş çığ mısır nişastası (Glycosade) nasıl tüketiliyor?

I. Su ile

II. Meyve suyu ile

III. Süt/yoğurt ile

IV. Diğer.....

25. Ketojenik diyet (MAD) uygulanıyor mu? ☐ Evet ☐ Hayır

26. 26. soruya cevabınız 'Evet' ise ne kadar süredir uygulanıyor?

I. 6 aydan az

II. 6 ay- 1 yıl

III. 1-3 yıl

IV. 3-5 yıl

V. 5 yıldan fazla

27. Çocuğunuzun beslenme şekli nasıldır?

I. Oral beslenme

II. Nazogastrik (NG) beslenme

III. Perkütan Endoskopik Gastrostomi (PEG)

IV. Diğer.....

28. Gece en uzun açlık süresi ne kadardır? Belirtiniz;saat/gün

29. Gündüz en uzun açlık süresi ne kadardır? Belirtiniz;saat/gün

30. Düzenli bir fiziksel aktivite yapılıyor mu? ☐ Evet ☐ Hayır

31. 30. soruya cevabınız 'Evet' ise hangi aktivite yapılıyor? (Birden fazla seçebilirsiniz)

☐ Yürüyüş

☐ Koşu

☐ Sokak oyunları

☐ Basketbol/Futbol/Voleybol oynamak

☐ Diğer.....

32. 30. Soruya cevabınız 'Evet' ise ne sıklıkla fiziksel aktivite yapılıyor?

I. Hergün

II. Haftada 3-4 kez

III. Haftada 1-2 kez

IV. Diğer.....

33. 30. Soruya cevabınız 'Evet' ise fiziksel aktivite süresi ne kadardır?dakika/saat

Ağırlık:

Boy:

BKI:

BİYOKİMYASAL BULGULAR

Test	Değer
Açlık Kan Glikozu (mg/dL)	
HbA1c (%)	
AST (IU/L)	
ALT (IU/L)	
GGT	
Alfa-fetoprotein (AFP)	
Serum laktik asit (Laktat)	
Ürik asit (mg/dL)	
BUN	
Kreatinin	
Amilaz	
Lipaz	
Kreatin Kinaz (CK)	
D vitamini	

Test	Değer
Trigliserit (mg/dL)	
Total Kolesterol (mg/dL)	
HDL (mg/dL)	
LDL (mg/dL)	
Total Protein	
Albümin	
Demir (Fe)	
TIBC	
Ferritin	
B12	
Folat	
Kalsiyum (Ca)	
Fosfor	

EK-4**BESİN TÜKETİM KAYDI**

	Kahvaltı	Kuşluk	Öğle	İkindi	Akşam	Gece
1.GÜN (.....)	Saat:	Saat:	Saat:	Saat:	Saat:	Saat:
2.GÜN (.....)	Saat:	Saat:	Saat:	Saat:	Saat:	Saat:
3.GÜN (.....)	Saat:	Saat:	Saat:	Saat:	Saat:	

ÇOCUKLAR İÇİN YAŞAM KALİTESİ ÖLÇEĞİ
(EBEVEYN FORMU)

Çocuğunuzun adı Soyadı:

Tarih:

ÇOCUKLAR İÇİN YAŞAM KALİTESİ ÖLÇEĞİ

Çocuk Değerlendirme Formu (Anne-Baba) (8-12 yaş)

Bir sonraki sayfada çocuğunuz için sorun olabilecek durumların listesi bulunmaktadır.

Lütfen son bir aylık süre içinde her birinin çocuğunuz için ne kadar sorun oluşturduğunu daire içine alarak belirtiniz.

Eğer çocuğunuz için hiçbir zaman sorun değilse	0
Eğer çocuğunuz için nadiren sorun oluyorsa	1
Eğer çocuğunuz için bazen sorun oluyorsa	2
Eğer çocuğunuz için sıklıkla sorun oluyorsa	3
Eğer çocuğunuz için hemen her zaman sorun oluyorsa	4

Burada yanlış ya da doğru cevaplar yoktur.

Eğer herhangi bir soruyu anlayamazsanız lütfen yardım isteyiniz.

Son bir ay içinde aşağıdakiler çocuğunuz için ne kadar sorun yarattı?

Fiziksel işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Bir bloktan fazla yürümek	0	1	2	3	4
2. Koşmak	0	1	2	3	4
3. Spor ya da egzersiz yapmak	0	1	2	3	4
4. Ağır bir şey kaldırmak	0	1	2	3	4
5. Kendi başına duş ya da banyo yapmak	0	1	2	3	4
6. Evdeki günlük işleri yapmak	0	1	2	3	4
7. Acısının ya da ağrısının olması	0	1	2	3	4
8. Düşük enerji düzeyi	0	1	2	3	4
Duygusal işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Korkmuş ya da ürkmüş hissetmek	0	1	2	3	4
2. Hüzünlü ya da üzgün hissetmek	0	1	2	3	4
3. Öfkeli hissetmek	0	1	2	3	4
4. Uyku ile ilgili zorluklar	0	1	2	3	4
5. Kendisine ne olacağı konusunda endişe duymak	0	1	2	3	4
Sosyal işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yaşıtları ile geçimi	0	1	2	3	4
2. Yaşıtlarının onunla arkadaş olmak istememesi	0	1	2	3	4
3. Yaşıtları tarafından alay edilmesi	0	1	2	3	4
4. Yaşıtlarının yapabildiği şeyleri yapamaması	0	1	2	3	4
5. Yaşıtları ile oyun oynarken geri kalması	0	1	2	3	4
Okul ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Sınıfta dikkatini toplayamaması	0	1	2	3	4
2. Bazı şeyleri unutması	0	1	2	3	4
3. Derslerinden geri kalması	0	1	2	3	4
4. Kendini iyi hissetmediği için okula gidememesi	0	1	2	3	4
5. Doktora ya da hastaneye gittiği için okula gidememesi	0	1	2	3	4

ÇOCUKLAR İÇİN YAŞAM KALİTESİ ÖLÇEĞİ
(ERGEN FORMU)

Ad Soyad:

Tarih:

ÇOCUKLAR İÇİN YAŞAM KALİTESİ ÖLÇEĞİ

Ergen Değerlendirme Formu (13-18 yaş)

Bir sonraki sayfada sizin için sorun olabilecek durumların listesi bulunmaktadır.
Lütfen son bir aylık süre içinde her birinin sizin için ne kadar sorun oluşturduğunu daire içine alarak belirtiniz.

Eğer sizin için hiçbir zaman sorun değilse	0
Eğer sizin için nadiren sorun oluyorsa	1
Eğer sizin için bazen sorun oluyorsa	2
Eğer sizin için sıklıkla sorun oluyorsa	3
Eğer sizin için hemen her zaman sorun oluyorsa	4

Burada yanlış ya da doğru cevaplar yoktur.

Eğer herhangi bir soruyu anlayamazsanız lütfen yardım isteyiniz.

Son bir ay içinde aşağıdakiler sizin için ne kadar sorun yarattı?

Sağlığım ve aktivitelerim ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Bir bloktan fazla yürümek bana zor gelir	0	1	2	3	4
2. Koşmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
3. Spor ya da egzersiz yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
4. Ağır bir şey kaldırmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
5. Kendi başıma duş ya da banyo yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
6. Evdeki günlük işleri yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
7. Bir yerim acır ya da ağrır	0	1	2	3	4
8. Enerjim azdır	0	1	2	3	4
Duygularımla ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Korkmuş ya da ürkmüş hissedirim	0	1	2	3	4
2. Hüzünlü ya da üzgün hissedirim	0	1	2	3	4
3. Öfkeli hissedirim	0	1	2	3	4
4. Uyumakta zorluk çekerim	0	1	2	3	4
5. Bana ne olacağı konusunda endişelenirim	0	1	2	3	4
Başkaları ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yaşıtlarımla geçinmekte sorun yaşarım	0	1	2	3	4
2. Yaşıtlarım benimle arkadaş olmak istemezler	0	1	2	3	4
3. Yaşıtlarım benimle alay eder	0	1	2	3	4
4. Yaşıtlarımın yapabildikleri şeyleri yapamam	0	1	2	3	4
5. Yaşıtlarıma ayak uydurmakta zorluk çekerim	0	1	2	3	4
Okul ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Sınıfta dikkatimi toplamakta zorlanırım	0	1	2	3	4
2. Bazı şeyleri unuturum	0	1	2	3	4
3. Derslerimden geri kalmamak için zorluk çekerim	0	1	2	3	4
4. Kendimi iyi hissetmediğim için okula gidemediğim olur	0	1	2	3	4
5. Doktora ya da hastaneye gittiğim için okula gidemediğim olur	0	1	2	3	4

Ek-6

UYKU KALİTESİ ve UYKU DEĞİŞKENLERİ ANKETİ

Sevgili çocuklar, aşağıdaki sorular sizin “uyku düzeniniz ve uyku alışkanlıklarınız” ile ilgilidir. Lütfen tüm soruları cevaplandırınız.

A. Lütfen aşağıdaki ilk 7 soruyu okula gittiğiniz günleri göz önünde bulundurarak cevaplandırınız.

1. Işıklar söndürülüp yatağa yattığınızda, aşağıdakilerden hangisi genelde sizin için doğrudur?

- a.** Hemen uyurum
- b.** Bir süre uyanık kalırım
- c.** Uyumam için uzun zaman gereklidir

2. Uyuma sorunu yaşar mısın?

- a.** Asla
- b.** Bazen
- c.** Nerdeyse her gece

3. Bazen geceleri uyanır mısın?

- a.** Asla
- b.** Bazen
- c.** Nerdeyse her gece

4. Eğer geceleri uyanıyorsan, aşağıdakilerden hangisi genelde sizin için doğrudur?

- a.** Çoğunlukla farkına varmam
- b.** Kısa bir süre sonra tekrar uyurum
- c.** Tekrar uyumam uzun zaman alır

5. Geceleri iyi uyur musun?

- a.** Hayır
- b.** Bazen
- c.** Evet, daima

6. Sabah kalktığında kendini dinlenmiş hisseder misin?

- a. Hayır
- b. Bazen
- c. Evet, daima

7. Geceleri iyi uyuyamadığın olur mu?

- a. Hayır
- b. Bazen
- c. Evet, daima

B. Lütfen aşağıdaki soruların cevaplarını, olabildiğince doğru bir şekilde “saat ve dakika” olarak yazınız.

8. Yatmaya ne zaman gideceğine karar vermene ailen izin veriyor mu?

- ☐ Evet ☐ Hayır

9. Okula gittiğin günlerde saat kaçta kalkarsın?

10. Okula gittiğin günlerde saat kaçta yatarsın?

11. Hafta sonu saat kaçta kalkarsın?

12. Hafta sonu saat kaçta yatarsın?

13. Okula gittiğin günlerde yattığın odanın ışıklarını saat kaçta kapatırsın?
.....

C. Lütfen aşağıdaki soruların cevaplarını “dakika” olarak yazınız.

14. Odanın ışıklarını kapattıktan sonra uykuya dalman genellikle kaç dakika sürer?
.....dakika

15. Gece boyunca genellikle yatağında kaç dakika uyanık olarak uzanırsın?
.....dakika

11. ETİK KURUL ONAYI



T.C.
ANKARA MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ
GİRİŞİMSSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR
ETİK KURUL BAŞKANLIĞI

Sayı : E-81477236-604.01.01-277

07/02/2022

Konu : Etik Kurulu Kararı

Sayın Ebru ÇİÇEK

Üniversitemiz Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kuruluna yapmış olduğunuz “Hepatik Tutulumu Olan Glikojen Depo Hastalarında Beslenme Durumunun Uyku Kalitesi ve Yaşam Kalitesine Olan Etkisinin İncelenmesi” isimli başvurunuz incelenmiş olup Etik Kurulumuzun 83 numaralı kararı ekte sunulmuştur.

Bilgilerinize rica ederim.

Prof. Dr. Nevin ŞANLIER
Etik Kurulu Başkanı

Ek: Etik Kurul Kararı (2 Sayfa)

Bu belge, güvenli elektronik imza ile imzalanmıştır.
Evrakınız <https://ebys.ankaramedipol.edu.tr/E-imza/linkekle/5AABFARAXA> kodu ile doğrulayabilirsiniz.

Hacı Bayram Mah. Talatpaşa Bulvarı No: 4/1, Altındağ, Ankara
T: 444 20 10 F: 0312 920 10 06
E-Posta: omer.zaimoglu@ankaramedipol.edu.tr
Kep Adresi: ankaramedipoluniversitesi@hs03.kep.tr
İnternet Adresi: ankaramedipol.edu.tr

Bilgi için: Ömer Zaimoğlu
Etik Kurul Sekreteri



ANKARA MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ
GİRİŞİMSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR
ETİK KURULU KARAR FORMU

BAŞVURU BİLGİLERİ	ARAŞTIRMANIN AÇIK ADI	Hepatik Tutulumu Olan Glikojen Depo Hastalarında Beslenme Durumunun Uyku Kalitesi ve Yaşam Kalitesine Olan Etkisinin İncelenmesi			
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACI UNVANI/ADI/SOYADI	Ebru ÇİÇEK			
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACININ UZMANLIK ALANI	Dyt.			
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACININ BULUNDUĞU MERKEZ	Ankara			
	DESTEKLEYİCİ	Dr.Öğr.Üyesi Pınar GÖBEL			
	KARAR BİLGİLERİ	Karar No: 83			Tarih: 04.02.2022
	ARAŞTIRMAYA KATILAN MERKEZLER	TEK MERKEZ ☒	ÇOK MERKEZLİ ☐	ULUSAL ☒	ULUSLARARASI ☐

ANKARA MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ
GİRİŞİMSSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR
ETİK KURULU KARAR FORMU

Değerlendirilen Belgeler	Belge Adı	Tarihi	Versiyon Numarası	Dili
	ARAŞTIRMA PROTOKOLÜ/PLAN			Türkçe ☐ İngilizce ☐ Diğer ☐
	BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ OLUR FORMU			Türkçe ☐ İngilizce ☐ Diğer ☐
Karar Bilgileri	Karar No: 83	Tarih: 04.02.2022		
	Yukarıda bilgileri verilen Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu başvuru dosyası ile ilgili belgeler araştırmanın gerekçe, amaç, yaklaşım ve yöntemleri dikkate alınarak incelenmiş ve araştırmanın etik ve bilimsel yönden uygun olduğuna “ oy birliği / oy çokluğu ” ile karar verilmiştir.			

ANKARA MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ GİRİŞİMSSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU	
BAŞKANIN ÜNVANI/ADI/SOYADI	Prof. Dr. Nevin ŞANLIER

Unvanı/Adı/Soyadı	Uzmanlık Alanı	Kurumu	Cinsiyet		Araştırma ile İlişki		Katılım		İmza
Prof. Dr. Nevin ŞANLIER	Beslenme ve Diyetetik	Ankara Medipol Üniversitesi	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐	
Doç. Dr. Eylem TURAN	Kimya	Ankara Medipol Üniversitesi	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐	
Doç. Dr. Cemile Müjde ATABEY	Psikoloji	Ankara Medipol Üniversitesi	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐	
Dr. Öğr.Üyesi Bediye ÖZTAŞ	Hemşirelik	Ankara Medipol Üniversitesi	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐	
Dr. Öğr. Üyesi Sine YILMAZ	Beslenme ve Diyetetik	Ankara Medipol Üniversitesi	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐	
Dr.Öğr.Üyesi Ayşe ÇAL	Hemşirelik	Ankara Medipol Üniversitesi	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐	
Dr.Öğr.Üyesi Elif İNÖNÜ	Diş Hekimliği	Ankara Medipol Üniversitesi	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐	

12. ÖZGEÇMİŞ

1. KİŞİSEL BİLGİLER

Adı, Soyadı:	Ebru ÇİÇEK TÜRKÖZ
Doğum Tarihi-Yeri:	
Halen Görevi:	Diyetisyen
Yazışma Adresi:	
Telefon:	
E-Mail:	

2. EĞİTİM

YIL	DERECE	ÜNİVERSİTE	ÖĞRENİM ALANI
2017	Lisans	İstanbul Medipol Üniversitesi	Beslenme ve Diyetetik
2019-	Yüksek Lisans	Ankara Medipol Üniversitesi	Beslenme ve Diyetetik Tezli Yüksek Lisans

3. AKADEMİK DENEYİM

GÖREV DÖNEMİ	ÜNVAN	BÖLÜM	ÜNİVERSİTE

4. ÇALIŞMA ALANLARI

ÇALIŞMA ALANI	ANAHTAR SÖZCÜKLER
Diyetisyen	Doğuştan Metabolizma hastalarında beslenme tedavisi Hastalıklarda Beslenme

5. SON BEŞ YILDAKİ ÖNEMLİ YAYINLAR

1. Cicek E, Sanlier N. The place of a ketogenic diet in the treatment of resistant epilepsy: a comprehensive review. Nutr Neurosci. 2022 Jul 5:1-14. doi: 10.1080/1028415X.2022.2095819. Epub ahead of print. PMID: 35791085.
2. Cicek E, Kartal T, Gönkek S. ve ark. Glikojen Depo Tip III Hastalığı'nda Modifiye Atkins Diyetinin Yeri: Çukurova Üniversitesi Deneyimi, XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, s. 338-339, Mayıs 2022
3. Gönkek S, Üveyik S, Cicek E. ve ark. Hipertrigliseridemi Saptanan Bir Yenidoğanda Diyet Tedavisi ve Sonuçları, XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, s. 339-340, Mayıs 2022
4. Kartal T, Cicek E, Üveyik S. ve ark. Diyet Tedavisi Alan Fenilketonürlü Hastalarda Obesite Sıklığı Ve Etiyolojik Faktörlerin Değerlendirilmesi, XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, s. 363-364, Mayıs 2022
5. Burgaç E, Kaplan İ, Köseci B, Kara E, Cicek E. ve ark. Anne Sütü Ve Düşük Proteinli Mama İle Beslenen Fenilketonürlü Çocuklarda 2 Farklı Diyet Uygulamasının Büyüme, Kan Fenilalanin Düzeyi, Ek Gıdaya Geçiş Ve Uyku Profili Üzerine, XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, s. 458-486, Mayıs 2022
6. Üveyik S, Gönkek S, Kartal T, Cicek E. ve ark. Farklı Mps Tiplerinde Beslenme Durum Değerlendirmesi, XVI. Uluslararası Katılımlı Metabolik Hastalıklar ve Beslenme Kongresi, s. 345-346, Mayıs 2022
7. Bulut FD, Cicek E. üre döngüsü bozuklukları ve beslenme tedavisi, s.371-392 içinde: Eminoglu FT, Haspolat YK, Celtik C ve ark. editörler. Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Beslenme Tedavisi,2021.