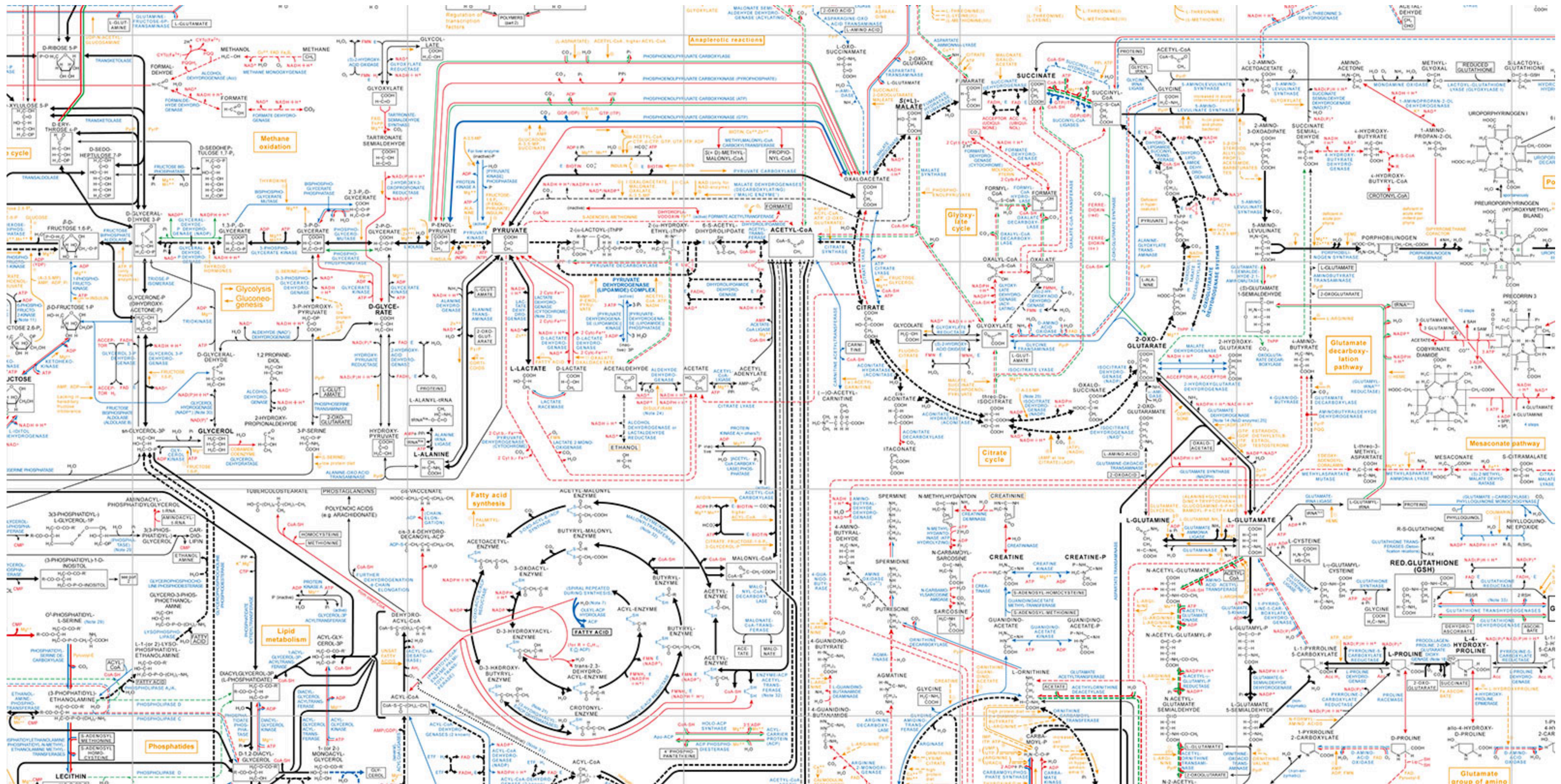




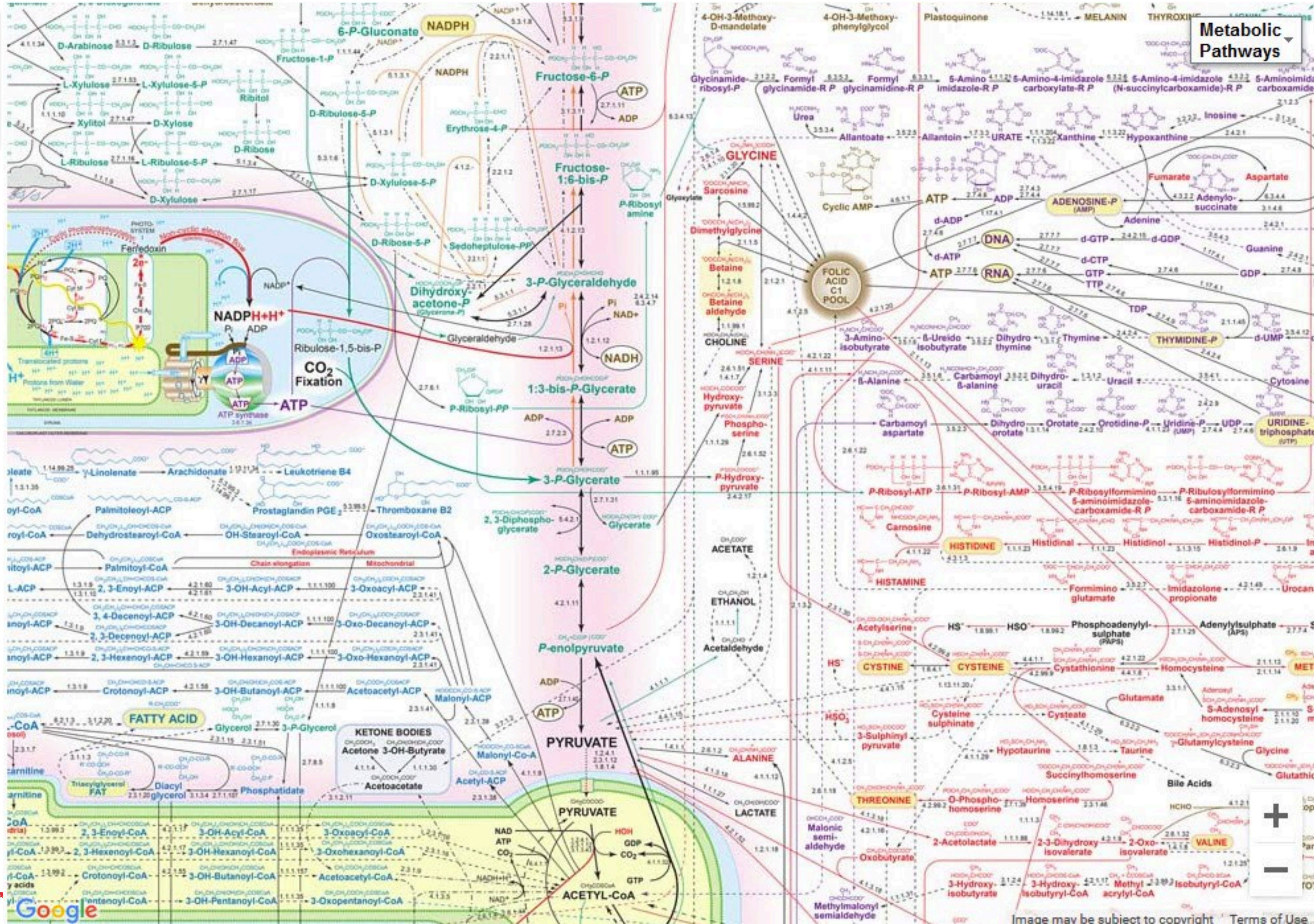
# Metabolizma Hastalıkları

# Metabolizma Hastalıkları

## Fizyoterapi ve Rehabilitasyon



Fizyoterapi ve Rehabilitasyon



Metabolic Pathways

# Metabolizma Hastalıkları

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

- **Metabolizma; Metabolitlerin** (kimyasal bileşikler) birbirlerine dönüşümünü (enzim aktiviteleri), bu dönüşümün yer aldığı biyokimyasal yolları, yollardaki metabolit akımı düzenleyen mekanizmaları içerir
- **Metabolik hastalık:** Hücre içerisinde molekül ya da metabolitlerin etkileşimi ifade eden **bilgi akışındaki dengesizlik**, organizmanın öngörülen sürecinde kalıcı ya da geçici olarak bir sorun yaratırsa hastalık ortaya çıkar. Bu sistemdeki genetik temelli aksamalar “**kalıtsal metabolik hastalıklar**”a neden olur (**Inborn Errors of Metabolism**)

# Metabolizma Hastalıkları

## Fizyoterapi ve Rehabilitasyon

- OR, OD, X'e bağı ve mitokondrial kalıtılır
- Panetnik dağılım gösterir
- Kümülatif olarak insidansı; 1/ 1000
- Şimdiye kadar 700'e yakın metabolik hastalık tanımlanmıştır
- **Laboratuvar tanısı;**  
kolay  $\longleftrightarrow$  zor  
zahmetsiz  $\longleftrightarrow$  zahmetli  
basit  $\longleftrightarrow$  kompleks
- Türk toplumu en duyarlı toplulukların başında gelir (FKÜ; 1/4500)
- Bazı kalıtsal hastalıklar Türkiyede coğrafi lokalizasyon gösterir

- En sık görüldüğü yaş grubu YD ve süt çocukluğu dönemidir fakat her yaşta görülür
- Her türlü sistemle ilgili bulgu verir (İlk tanı değil semptomu yakalamak önemli)
- Sanılanın aksine çoğunun tedavisi vardır
- Erken tanı çok önemli

- Hasta fetus İU dönemde etkilenebilir (Dismorfi ile giden metabolik hastalıklar)
- Hasta fetus anneyi etkileyebilir (HELLP sendromu)
- Hasta anne fetusu etkileyebilir (maternal PKU)

# Metabolizma Hastalıkları

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

## Sınıflandırma

- ✓ İntoksikasyon tip
- ✓ Enerji eksikliği tip
- ✓ Kompleks molekül hastalıkları

- ✓ Küçük molekül hastalıkları
- ✓ Organel fonksiyon bozuklukları

# Metabolizma Hastalıkları

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

- Her yıl 300 bebek **FENİLKETONÜRİ** ile doğmaktadır.



# Fenilketonüri

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*



# Fenilketonüri

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

- Dünyada kısaca PKU olarak bilinen Fenilketonüri (PhenylKetonUria) çoğu ülkede var olan bir hastalıktır. Ancak hastalığın ülkemizdeki görülme sıklığı çok yüksektir. Her yıl 1 milyondan fazla bebeğin doğduğu ülkemizde doğan her 6 bin bebekten biri fenilketonüri ile doğmaktadır. Hastalığın ülkemizde yüksek sıklıkta izlenmesinin nedeni akraba evlilikleridir. Akraba evlilikleri hasta bireylerin doğmasına yol açtığı gibi toplumda taşıyıcılık sıklığını da arttırmaktadır.

# Fenilketonüri

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

Fenilketonürlü çocuklar, proteinli besinlerde bulunan fenilalanin aminoasidini, karaciğerlerinde parçalayamaz. Bu nedenden dolayı kanlarında artmış olan fenilalanin, gelişmekte olan beyinlerini olumsuz olarak etkiler. Çocuğun sinir sisteminde hasar oluşmasının yanı sıra, ileri derecede zeka geriliği de gelişir.

Fenilketonürlü çocuğun anne, ve babasında fenilalanin hidroksilaz enzimi yapımından sorumlu biri normal, diğeri bozuk iki gen bulunur. Anne ve babasından bozuk genleri alan çocuk, fenilketonüri hastalığıyla doğar. Anne ve babasından bir bozuk gen alan çocuk ise anne ve babası gibi hastalığı taşır, ancak hastalık belirtisi göstermez. Anne ve baba taşıyıcı olduğunda her çocuğun fenilketonüri olma olasılığı %25'tir.

# Fenilketonüri

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

Ülkemizde ortalama her yıl 300 bebek bu hastalık ile birlikte doğmaktadır. Halk arasında işe taşıyıcılığı çok fazladır.

Ortalama 100 kişiden 4-5 kişi bu hastalığı kısmen taşımaktadır. Bu nedenle Yeni doğan tüm bebeklerde bu hastalığın taraması zaten yapılmaktadır.

Ancak bazı tanı almamış veya daha sonra gelişmiş vakalar bulunmaktadır.

Anne ve baba adayının bu hastalığı taşıması durumunda bebeklerinde hastalık tam olarak görülür hale gelmekte ve hastalığa neden olmaktadır.

Fenilketonüriye sahip anne adaylarının gebelik öncesi ve tüm gebelik süresince fenilalaninden azaltılmış diet ile beslenmeleri gerekmektedir.

Eğer bu sağlanmaz ise bebekte özellikle mikrosefali ( bebeğin kafasında büyüme gerilir) gibi kalp duvarlarında delik olması gibi anormalliklere neden olabilmektedir.

# Fenilketonüri

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

- Fenilketonürlü çocuđu olan ailenin gerekli genetik alıřmaları yapılmıř ve genetik tespit edilmiř ise ikinci çocuđun hasta olup olmadığı anne karnında tanı yöntemi ile anlaşılabilir ve duruma göre gebeliđin sonlandırılması düşünülebilir.

# Fenilketonüri

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

## Guthrie testi

- Fenilketonüri tarama (Guthrie testi) testi ülkemizde doğumdan sonra her hastanede ve doğumdan sonra bağlı olunan sağlık ocaklarında topuktan alınan kan ile her bebeğe uygulanmaktadır.



# Fenilketonüri

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

- Fenilketonüri doğumdan sonraki 6-12. aylarda belirti gösterir.
- Doğumdan sonraki ilk bir kaç ay içerisinde fenilketonürlü bebeklerin durumu fark edilemez. Beşinci aydan itibaren tedavi edilmeyen bebeklerin zekalarında gerileme belirgin hale gelir.
- Başını tutamama, anneyi tanımama, yürüyememe, gülümsememe, oturamama, yaşıtlarına göre gelişimini tamamlayamama ve daha büyük çocuklarda ağır zeka geriliği gibi belirtilerle kendini belli eder. Çocuğun beyin gelişimi normal olmadığı için başı da küçük kalır. Bazılarının saç ve gözleri anne babalarına göre daha açık ve tenleri de daha beyaz olabilir, vücudun değişik yerlerinde ekzematöz cilt lezyonları gözlenebilir. Otistik ya da agresif davranışlar, şizofreni, mental ve motor gerilikler de oluşur.

# Fenilketonüri

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

- Bir besin grubunu kısıtlı olarak özel diyet yapan fenilketonürlü hasta büyüme ve gelişme ve nörolojik gelişim açısından özellikle bu konularda uzmanlaşmış bir ekip tarafından izlenmelidir. Hastanın belli aralarla beslenme durumu değerlendirilmeli, kan fenilalanin ve tirozin düzeyi ölçülmeli ve ölçüm düzeylerine göre diyeti ayarlanmalı, zihinsel gelişimi izlenmelidir. İlk 2 yaşta haftada iki kez, 2-4 yaş arasında haftada bir, 4-10 yaşlarda 15 günde bir, daha sonra ise ayda bir kez kan fenilalanin düzeyi ölçülmelidir. Kan fenilalanin düzeylerinin 0-12 yaş arası 2-6 mg/dl, 12 yaşından sonra 2-11 mg/dl, fenilketonürlü hastanın gebeliği süresince ise 2-4 mg/dl değerleri arasında tutulması gerekir.



# Fenilketonüri

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

- Erken teşhis konulması halinde hastalığın tedavisi mümkündür. Hastalığa ait bulgular meydana gelmeden tedavisine başlanılan çocuklar tamamen yaşıtlarına uygun sağlıklı bireyler olarak gelişimlerini tamamlarlar. Tedavi edilmeyenlerde ise hastalığın şiddetine bağlı çok ağır zihinsel özür gelişir
- Fenilketonüri, fenilalaninden kısıtlı özel diyet ile tedavi edilebilen bir hastalıktır. Tedaviye uymayan hastalarda zihinsel ve gelişimsel bozukluklar olabileceği için hasta sahibi olan ailelerin diyeti çok iyi öğrenmesi gerekmektedir. Fenilketonüri tedavisi bu konu ile ilgili merkezlerde sürdürülmelidir
- Çocuklar normal besinlerden alması gereken proteini özel bir toz mama yiyerek alırlar. Bu mamanın içinde proteinde bulunan amino asitler yer almakta ancak hastalığa yol açan fenilalanin bulunmamaktadır. Fenilketonüri hastası bebeklerin bir yaşına kadar bu mamalardan ayda bir, iki yaşına kadar da ayda iki paket kullanması gerekmektedir.
- Özellikle beyin dokusunun hızlı geliştiği ilk 8-10 yıl süresince tedavinin çok iyi şekilde uygulanması gerektir. Fenilalaninden kısıtlanma oranı, zamanla beyin gelişimi yavaşladığında azaltılır ancak tedavi yaşam boyu devam eder.

# Fenilketonüri

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

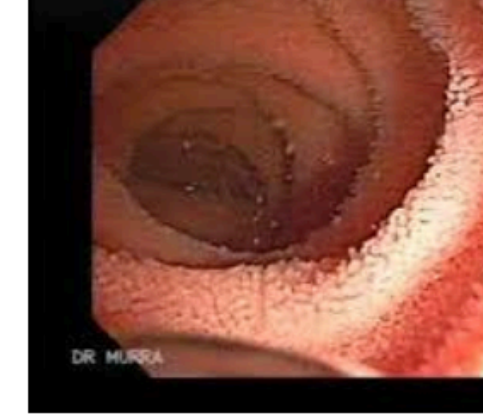
- Anne sütü bebeklerin büyüme ve gelişmesi için gerekli olan bir besindir. Fenilketonürlü bebekler de anne sütü ile birlikte fenilalaninsiz karışımlar (tıbbi mama) kullanılarak ve kan fenilalanin değerleri yakından izlenerek beslenebilirler. Yapılan çalışmalar yaşamın ilk yıllarında anne sütü alan fenilketonürlü bebeklerde büyüme ve zihinsel gelişimin daha iyi olduğunu göstermektedir.

# Gluten Enteropatisi (Çölyak Hastalığı)

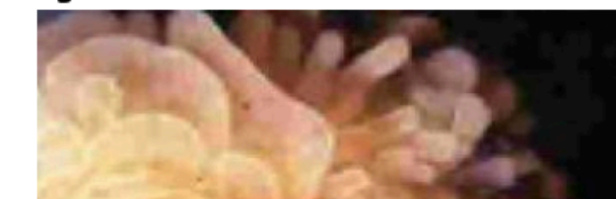
- Çölyak hastalığı, genetik olarak yatkın kişilerde diyet gluteni tarafından başlatılan kronik, bağışıklık nedenli ince bağırsak hasarıdır.
- Gluten, buğday, çavdar ve arpadan gelen ve çölyak hastalığı olanlara zarar veren proteinler için yaygın olarak kullanılan bir terimdir.

# Gluten Enteropatisi (Çölyak Hastalığı)

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*



- Çölyak hastalığında, besinlerin malabsorbsiyonuna(vücuda emilememesi) neden olan ince bağırsak mukozasının(iç yüzeyi) villus atrofi olur.
- Glutensiz bir diyetle sıkı bir şekilde uyulmasının ardından hemen iyileşme görülür ancak, gluten yeniden yenildiğinde tekrar hastalık belirtileri bağırsakta ortaya çıkıp şikayetler tekrarlar.



# Gluten Enteropatisi (Çölyak Hastalığı)

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

- Çölyak hastalığında diyare, steatore, kilo kaybı ve beslenme yetersizlikleri gibi malabsorbsiyon belirtileri ve semptomları olabilir.
- Çoğu hastada tipik belirtiler mevcut değildir.
- Daha önce atipik çölyak hastalığı belirtileri denilen (örneğin anemi, yorgunluk, abdominal şişkinlik ve rahatsızlık, osteoporoz veya infertilite) olarak tanımlanan klinik başvurular artık daha yaygındır.



# Gluten Enteropatisi (Çölyak Hastalığı)

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

- Patogenez
- Bazı tahıllarının protein kısmının (gluten) duyarlı kişilerde ince bağırsağın mukozası ile etkileşimi, çölyak hastalığının patogenezinin merkezinde yer alır.
- Çölyak hastalığı, genetik olarak yatkın kişilerde bir çevresel ajan (gluten) tarafından tetiklenen bir bağışıklık hastalığı olarak kabul edilir.

# Gluten Enteropatisi (Çölyak Hastalığı)

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

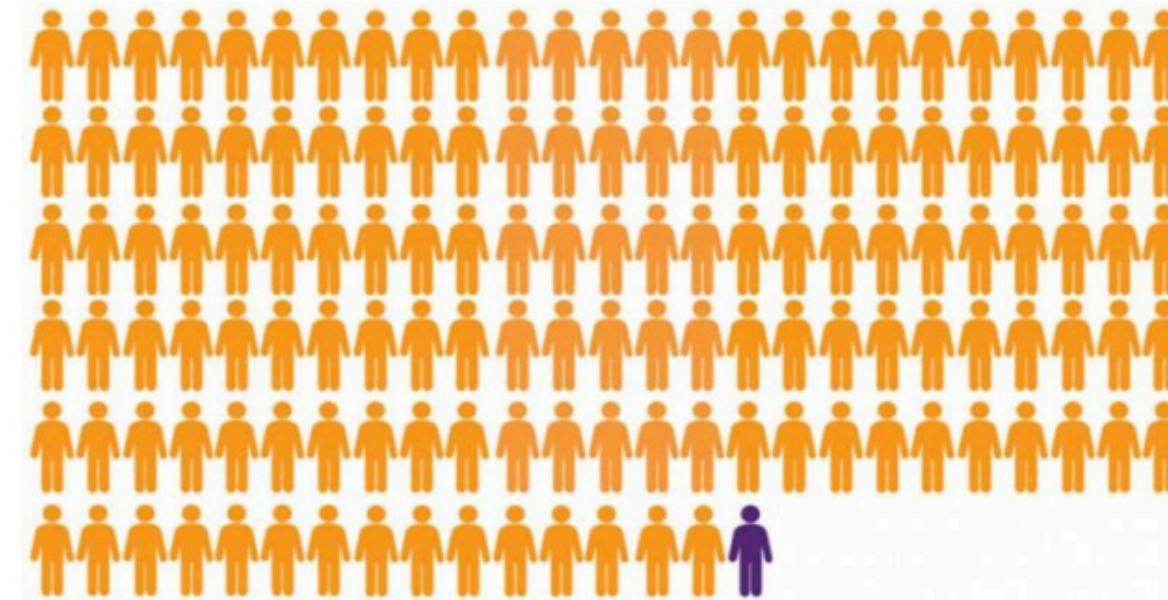
- Çölyak hastalığı tanısı olmayan kişilerde gluten ile ortaya çıkan şikayetler çölyak dışı gluten duyarlılığı ifade eder

# Gluten Enteropatisi (Çölyak Hastalığı)

Fizyoterapi ve Rehabilitasyon

## sıklık

- Ülkemizde binde 3-10 (%0,3-1)
- Avrupa'da çölyak hastalığının genel sıklığı% 1 olarak hesaplanmıştır ve Finlandiya'da en yüksek rapor edilen oran% 2.4'tür.
- Halk sağlığı 2015 verisi  
kütahya nüfus 566473 kişide 244 hasta %0.04
- Türkiyede 250.000-750.000 çölyak tahmini
- %10una tanı konulmuş
- 25.000-75.000 tanılı
- Geri kalan habersiz





# Gluten Enteropatisi (Çölyak Hastalığı)

## Klinik bulgular

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

- intestinal malabsorpsiyon
- ishal, steatore, abdominal şişkinlik ve kilo kaybı
- Gece, sabah erken ve postprandial diyare yaygın
- Yoğun bağırsak tutulumu olan hastalar günde 10'dan fazla dışkılama olabilir
- Çölyak hastalığı olan bir hastada kilo kaybı miktarı, bağırsak lezyonunun şiddetine ve derecesine ve hastanın diyet alımını arttırarak malabsorpsiyonu telafi etme yeteneğine bağlıdır.
- Belirsiz karın ağrısı ve özellikle abdominal şişkinlik son derece yaygındır ve IBS olarak yanlış teşhise yol açabilir.
- komplike olmayan çölyak hastalığında bulantı ve kusma yaygın değildir.
- GÖRH semptomları tedavi edilmemiş çölyak hastalığında belirgin olarak daha yaygın olabilir ve diyetle iyileşebilir.
- Tekrarlayan, şiddetli, aftöz stomatit birçok çölyak hastasında görülebilir ve, tek başvuru şikayeti olabilir ve tipik olarak diyetle iyileşir.



# Gluten Enteropatisi (Çölyak Hastalığı)

## Klinik bulgular

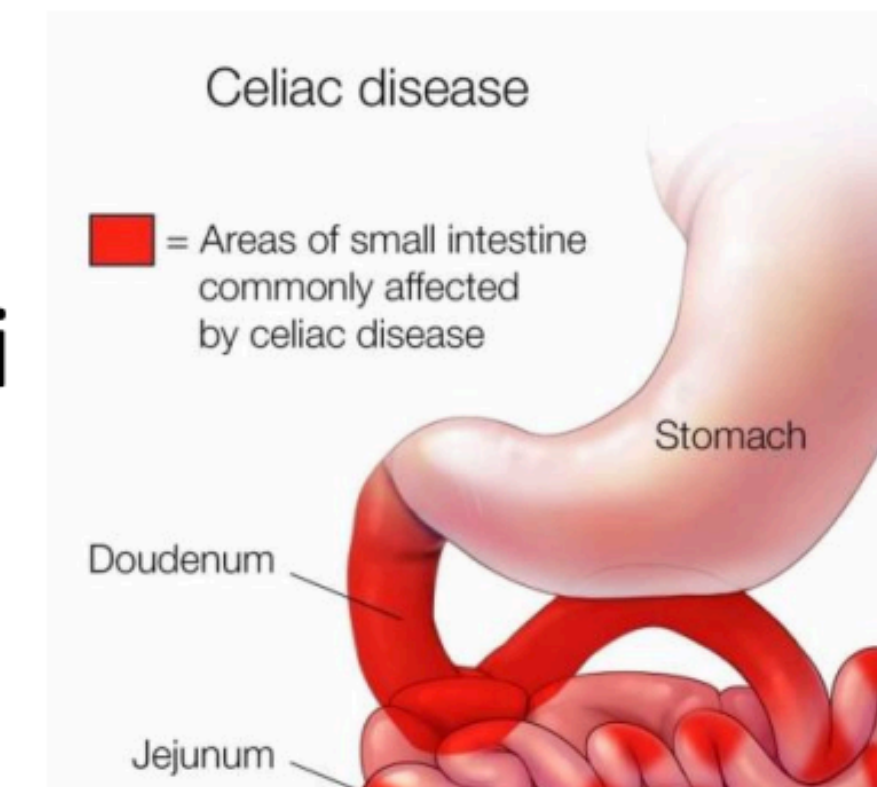
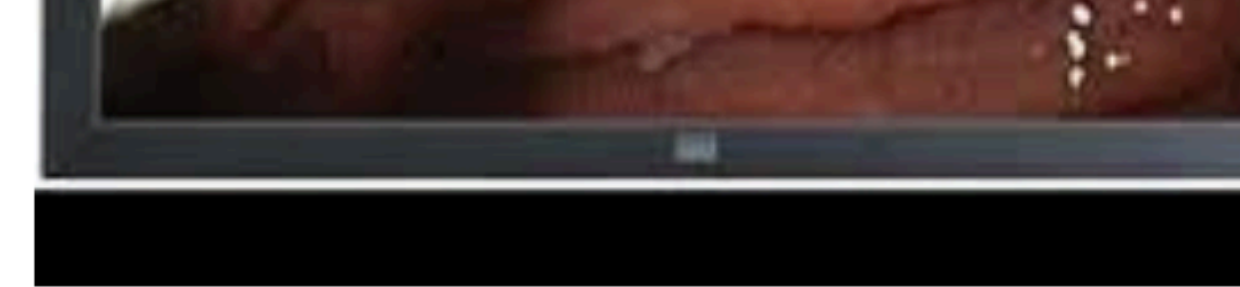
- Çölyak krizi, tedavi edilmemiş çölyak hastalığı olan çocuk veya erişkinlerin ciddi dehidratasyona, metabolik bozukluklara, böbrek fonksiyon bozukluğuna ve bazı durumlarda hemodinamik instabiliteye yol açtığı, nadir görülen, yaşamı tehdit eden bir sendromdur. Erken tanı önemlidir ve IV sıvılarını ve ayrıca bazen glukokortikoidleri ve / veya parenteral nütrisyonu içerir. Hastalar diyete iyi cevap verirler.

# Gluten Enteropatisi (Çölyak Hastalığı)

Fizyoterapi ve Rehabilitasyon

## Tanı

- Tarama hastası başvurunca
- Malabsorbsiyon araştırırken
- Anemi, gelişme geriliği, nörolojik bozukluk, karaciğer fonksiyon bozukluğu araştırmada, karında şişkinlik ve ağrı araştırılırken, osteoporoz araştırılırken tanı
- Seroloji
- Endoskopi-histopatoloji
- İnce bağırsak biyopsisi
- Çölyak hastalığının tanısı klinik nedenlerden şüphelenilse de veya anormal serolojik testler neticesinde şüphelenilse de, ince bağırsağın biyopsisi tanı koymak için standart testtir.
- Çok sayıda biyopsi alınmalıdır



# Gluten Enteropatisi (Çölyak Hastalığı)

## Tedavi

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

- Glutensiz diyet
- Buğday, çavdar ve arpa glüten içeren tüm yiyeceklerden kaçının (saf yulaf genellikle güvenli).
- Mısırdan türetildiği açıkça belirtilmedikçe malttan kaçının.
- Sadece pirinç, mısır, karabuğday, darı, nohut, patates veya patates nişastası, soya fasulyesi, fasülye ve fındık unlarını kullanın.
- 
- Buğday nişastası ve buğday nişastası içeren ürünler sadece 20ppm'den az gluteni içerdiğinde ve "glutensiz" olarak işaretlendiğinde kullanılmalıdır. ppm, milyonda bir.

# Gluten Enteropatisi (Çölyak Hastalığı)

## Tedavi

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

- Tüm etiketleri okuyun ve işlenmiş gıdaların içeriğini inceleyin.
- 
- İlaçlarda, takviyelerde, gıda katkı maddelerinde, emülgatörlerde veya stabilizatörlerde gluten bulunabilir
- 
- Laktoz intoleransı olduğuna dair kanıtlar varsa başlangıçta süt ve süt ürünlerini sınırlayın.
- 
- Tüm biralardan (glütensiz etiketlenmemişse) kaçının.
- 
- Viski ve brendi dahil olmak üzere şarap, en çok likör, elma şarabı ve alkollü içkiler kabul edilir.

# Gluten Enteropatisi (Çölyak Hastalığı)

*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*

Tedavi edilmezse kısa ve uzun vadeli riskleri

- Malabsorbsiyon
- Büyüme geriliği
- Anemi
- Kalsiyum ve D vitamini eksikliği
- Osteoporoz
- Kısırlık, düşük
- Depresyon
- Lenfoma



*Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*