



Yayın No : P-066

## Glycogen Storage Disease Type Iia: A Case Report

Rana Nur Demir<sup>1</sup>, Gülşah Güneş Şahin<sup>1</sup>, Hürmet Küçükkatırcı Baykan<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Cappadocia University, School of Health Sciences, Nutrition and Dietetics

**INTRODUCTION AND PURPOSE:** Glycogen storage disease (GSD) is an autosomal recessive disorder of inborn carbohydrate metabolism that occurs when any of the enzymes involved in glycogen synthesis or utilisation are deficient or insufficient. Different subtypes are defined according to the location of the missing or deficient enzyme in the metabolic pathway. GDH Type-IIIa develops due to deficiency of the enzyme amylo-1,6-glycosidase. Hepatomegaly, hypoglycaemia, dyslipidaemia, short stature, lactic acidosis and elevated muscle enzymes are seen in this disease which involves both liver and muscles (1, 2). The primary aim of medical nutrition therapy is to prevent hypoglycaemia and to achieve optimal growth and development. A nutrition programme should be designed so that 60-70% of energy comes from carbohydrate, 20-25% from fat and 10-15% from protein (3). The aim of the case was to organise the medical nutrition therapy of a male patient with GDH Type-IIIa and klinefelter's disease, to reduce the symptoms of the disease, to provide optimal growth and development and to improve the quality of life.

**CASE:** The patient was diagnosed as GDH Type-IIIa at the age of 3.5 months and was diagnosed as klinefelter when he was hospitalised at the age of 1 year. The patient is bedridden. He was referred to hospital because of nausea and vomiting during the day. The patient whose blood glucose level was measured at home was hospitalised as it was found to be 50 mg/dl.

**DISCUSSION AND CONCLUSION:** Regulation of nutrition in metabolic diseases is a very important step of treatment (4). Hypoglycaemia in a patient with GDH Type-IIIa is a great risk because hypoglycaemia may cause convulsions due to brain damage and even death (5, 6). It was observed that metabolic activities were controlled and regulated as a result of medical nutrition therapy in patients with GDH Type-IIIa (7). The medical nutrition therapy recommended for the patient was planned in accordance with the available data in the literature.

Table 1. Demographic and clinical data of the patient

Yaş: 6	Tanı: GDH Tip-IIIa	Anne-Baba sağ/sağlıklı/akraba evliliği
Doğum ağırlığı: 3,5 kg	Doğum şekli: Miadında normal	Beslenme Öyküsü: 3 ay AS, devamında PEG ve mama ile beslenmektedir.
Olağan ağırlık: 21 kg (50p)	Olağan boy: 105 cm (<3p)	



# XI. ULUSLARARASI BESLENME VE DİYETETİK KONGRESİ

Hacettepe Üniversitesi Sıhhiye Kültür Merkezi - Ankara  
10-12 Ekim 2024

# XI<sup>th</sup> INTERNATIONAL NUTRITION & DIETETICS CONGRESS

Hacettepe University Sıhhiye Cultural Center - Ankara  
October 10-12, 2024



**STRONGKIDS skoru:** 3 (orta risk, beslenme müdahalesi göz önünde bulundurulmalıdır. Haftada iki kez ağırlık kontrolü yapılmalıdır. Haftalık beslenme risk değerlendirmesi yapılmalıdır.)

Biyokimyasal Parametre	Değer	Biyokimyasal Parametre	Değer
Hemoglobin ( 12-14 gr/dL)	12	ALT (0- 45 U/L)	78
Crp (1- 10 mg/L)	3,1	Albumin ( 3,8- 5,4 g/dL)	3,8
Glukoz (tokluk) (<120 mg/dL)	113	Ürik Asit (2,0- 5,5 mg/dL)	5
Na (138- 145 mmol/ L)	134	Kreatinin (0,3- 0,7 mg/dL)	0,17
K (3,4- 4,7 mmol/ L)	3,1	Ca (8,8- 10,8 mg/dL)	9,73
Cl (98- 106 mmol/ L)	92	P (2,8- 4,5 mg/dL)	3,74
AST (15- 60 U/L)	78	Mg (1,7- 2,1 mg/dL)	0,81

Table 2. Recommended Medical Nutrition Therapy and Nutrition Plan

<b>Önerilen enerji ve makro besin öğeleri</b>	Enerji= $88.5-61.9 \times 6 + 1 \times (26.7 \times 21 + 903 \times 1.05) + 20 = 1811,7$ kkal Karbonhidrat= $1811,7 \times \%60-70=1087-1268$ kkal= 271,75 - 317 gr Protein= $1811,7 \times \%10-15 = 181 - 271$ kkal = 45,25- 67,75 gr Yağ= $1811,7 \times \%20-25 = 362-452$ kkal =40,2 – 50,2 gr	
<b>Ürünler ve Miktarları</b>	660 ml pediasure plus 25 ölçek fantomalt 19 ölçek basic f 12 ölçek protifar 1200 ml su	<b>Toplam enerji=</b> 1808,9 kkal <b>Karbonhidrat=</b> 301 gr <b>Protein=</b> 65,5 gr <b>Yağ=</b> 49,7 gr
<b>Karışımın hazırlanışı ve beslenme planı</b>	660 ml pediasure plus+25 ölçek fantomalt+19 ölçek basic f+12 ölçek protifar+1200 ml su ile karışım hazırlanır. Hazırlanan karışım 22 saat boyunca sürekli infüzyon ile verilir. Hastanın dinlendirilmesi amacıyla 2 saat ara verilir. 08.00-10.00 arasında her bir saatte tüpten 100 ml temiz su geçirilir.	

Anahtar Kelimeler: child health, glycogen storage, metabolic diseases



## Glikojen Depo Hastalığı Tip IIIa: Olgu Sunumu

Rana Nur Demir<sup>1</sup>, Gülşah Güneş Şahin<sup>1</sup>, Hürmet Küçükkatırcı Baykan<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kapadokya Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Yüksekokulu Beslenme ve Diyetetik

### GİRİŞ ve AMAÇ

Glikojen depo hastalıkları (GDH), glikojen sentezinde veya kullanımında görev alan enzimlerden herhangi birinin eksikliği ya da yetersizliği durumunda ortaya çıkan ve otozomal resesif geçişli olan doğuştan karbonhidrat metabolizmasında görülen bir bozukluktur. Eksik veya yetersiz olan enzimin metabolik yolaktaki yerine göre farklı subtipleri tanımlanmaktadır. GDH Tip-IIIa hastalığı amilo-1,6- glikosidaz enzimi eksikliğine bağlı olarak gelişmektedir. Hem karaciğeri hem de kasları tutan bu hastalıkta hepatomegali, hipoglisemi, dislipidemi, boy kısalığı, laktik asidoz ve kas enzimlerinde yükseklik görülür (1, 2). Tıbbi beslenme tedavisinde öncelikli amaç hipoglisemiyi önlemek ve optimal büyüme-gelişmeyi yakalamaktır. Enerjinin %60-70'i karbonhidrat, %20-25'i yağ ve %10-15'i proteinden gelecek şekilde bir beslenme programı düzenlenmelidir (3).

Olgunun amacı GDH Tip-IIIa ve klinefelter tanısı olan erkek hastanın tıbbi beslenme tedavisinin düzenlenmesi, hastalık semptomlarının azaltılması, optimal büyüme-gelişmenin sağlanması ve yaşam kalitesinin artırılmasıdır.

### OLGU

Hasta 3,5 aylıkken GDH Tip- IIIa tanısı almış olup 1 yaşında hastaneye gittiğinde klinefelter tanısı almıştır. Hasta yatağa bağımlıdır. Gün içinde bulantı ve kusmaları olduğu için hastaneye başvurulmuştur. Evde kan şekerini ölçen hasta 50 mg/dl seviyelerini gördüğü için hastaneye yatışı yapılmıştır.

### TARTIŞMA VE SONUÇ

Metabolizma hastalıklarında beslenmenin düzenlenmesi tedavinin çok önemli bir basamağıdır (4). GDH Tip- IIIa hastalığına sahip olan olgunun hipoglisemi yaşaması oldukça büyük bir risk oluşturmaktadır çünkü hipoglisemi durumunun yaşanması beyin hasarına bağlı konvülsiyonlara ve hatta ölüme neden olabilmektedir (5, 6). GDH Tip-IIIa tanısı ile izlenen olgularda tıbbi beslenme tedavisi uygulanması sonucunda metabolizma aktivitelerinin kontrol altına alınarak düzenlendiği görülmüştür (7). Olgu için önerilen tıbbi beslenme tedavisi literatürde var olan mevcut veriler doğrultusunda planlanmıştır.

Tablo 1. Hastaya ait demografik ve klinik veriler

<b>Yaş:</b> 6	<b>Tanı:</b> GDH Tip-IIIa	<b>Anne-Baba</b> sağ/sağlıklı/akraba evliliği
---------------	---------------------------	---



**XI. ULUSLARARASI  
BESLENME VE DİYETETİK  
KONGRESİ** | **XI<sup>th</sup> INTERNATIONAL  
NUTRITION & DIETETICS  
CONGRESS**

Hacettepe Üniversitesi Sıhhiye Kültür Merkezi - Ankara  
10-12 Ekim 2024

Hacettepe University Sıhhiye Cultural Center - Ankara  
October 10-12, 2024



<b>Doğum ağırlığı:</b> 3,5 kg	<b>Doğum şekli:</b> Miadında normal	<b>Beslenme Öyküsü:</b> 3 ay AS, devamında PEG ve mama ile beslenmektedir.	
<b>Olağan ağırlık:</b> 21 kg (50p)	<b>Olağan boy:</b> 105 cm (<3p)		
<b>STRONGKIDS skoru:</b> 3 (orta risk, beslenme müdahalesi göz önünde bulundurulmalıdır. Haftada iki kez ağırlık kontrolü yapılmalıdır. Haftalık beslenme risk değerlendirmesi yapılmalıdır.)			
Biyokimyasal Parametre	Değer	Biyokimyasal Parametre	Değer
Hemoglobin ( 12-14 gr/dL)	12	ALT (0- 45 U/L)	78
Crp (1- 10 mg/L)	3,1	Albumin ( 3,8- 5,4 g/dL)	3,8
Glukoz (tokluk) (<120 mg/dL)	113	Ürik Asit (2,0- 5,5 mg/dL)	5
Na (138- 145 mmol/ L)	134	Kreatinin (0,3- 0,7 mg/dL)	0,17
K (3,4- 4,7 mmol/ L)	3,1	Ca (8,8- 10,8 mg/dL)	9,73
Cl (98- 106 mmol/ L)	92	P (2,8- 4,5 mg/dL)	3,74
AST (15- 60 U/L)	78	Mg (1,7- 2,1 mg/dL)	0,81

Tablo 2. Hastaya Önerilen Tıbbi Beslenme Tedavisi ve Beslenme Planı

<b>Önerilen enerji ve makro besin öğeleri</b>	Enerji= $88.5-61.9 \times 6 + 1 \times (26.7 \times 21 + 903 \times 1.05) + 20 = 1811,7$ kkal Karbonhidrat= $1811,7 \times \%60-70=1087-1268$ kcal= 271,75 - 317 gr Protein= $1811,7 \times \%10-15 = 181 - 271$ kcal = 45,25- 67,75 gr Yağ= $1811,7 \times \%20-25 = 362-452$ kkal =40,2 - 50,2 gr	
<b>Ürünler ve Miktarları</b>	660 ml pediasure plus 25 ölçek fantomalt 19 ölçek basic f 12 ölçek protifar 1200 ml su	<b>Toplam enerji=</b> 1808,9 kcal <b>Karbonhidrat=</b> 301 gr <b>Protein=</b> 65,5 gr <b>Yağ=</b> 49,7 gr
<b>Karışımın hazırlanışı ve beslenme planı</b>	660 ml pediasure plus+25 ölçek fantomalt+19 ölçek basic f+12 ölçek protifar+1200 ml su ile karışım hazırlanır. Hazırlanan karışım 22 saat boyunca sürekli infüzyon ile verilir. Hastanın dinlendirilmesi amacıyla 2 saat ara verilir. 08.00-10.00 arasında her bir saatte tüpten 100 ml temiz su geçirilir.	



**XI. ULUSLARARASI  
BESLENME VE DİYETETİK  
KONGRESİ**

Hacettepe Üniversitesi Sıhhiye Kùltür Merkezi - Ankara  
10-12 Ekim 2024

**XI<sup>th</sup> INTERNATIONAL  
NUTRITION & DIETETICS  
CONGRESS**

Hacettepe University Sıhhiye Cultural Center - Ankara  
October 10-12, 2024



Anahtar Kelimeler: çocuk sađlığı, glikojen depo, metabolizma hastalıkları



**XI. ULUSLARARASI  
BESLENME VE DİYETETİK  
KONGRESİ**  
Hacettepe Üniversitesi Sıhhiye Kùltür Merkezi - Ankara  
10-12 Ekim 2024

**XI<sup>th</sup> INTERNATIONAL  
NUTRITION & DIETETICS  
CONGRESS**  
Hacettepe University Sıhhiye Cultural Center - Ankara  
October 10-12, 2024



**KAYNAKÇA:**

1. Özen H, Yüce A, Gürakan F, Saltık Temizel İ, Demir H. Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme. İstanbul: Akademi Yayınevi. 2012.
2. Christopher D, John B, Watkins W, Walker A. Nutrition in pediatrics: basic science, clinical application. Decker, BC, Hamilton, Canada. 2008.
3. Köksal G, Özel DHG. Metabolik Hastalıklarda Beslenme. Ankara: Sağlık Bakanlığı; 2008.
4. Zeybek AÇA, Kıykım E. Doğumsal Metabolizma Hastalıklarında Beslenme. Türkiye Klinikleri Pediatric Gastroenterology-Special Topics. 2021;2(2):56-62.
5. Duggan C, Watkins JB, Koletzko B, Walker WA. Nutrition in pediatrics: basic science, clinical applications: PMPH USA, Ltd; 2016.
6. DiMauro S, Akman O, Hays AP. Disorders of carbohydrate metabolism. Handbook of clinical neurology. 2007;86:167-82.
7. Altınok YA, Uçar SK, Çoker M. Glikojen Depo Hastalığı Tip IIIa: Olgu Sunumu. Beslenme ve Diyet Dergisi. 2014;42(1):86-8.