

NADİR METABOLİK HASTALIKLARDA TIBBİ BESLENME TEDAVİSİ: METİL MALONİK ASİDEMİ OLGU SUNUMU

Öğr. Gör. Dr. Hürmet KÜÇÜKKATIRCI BAYKAN

Kapadokya Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Yüksekokulu, Beslenme ve Diyetetik Bölümü

ORCID: 0000-0002-1702-2586

ÖZET

Bu olgu sunumunda metil malonik asidemi tanılı hastanın hikayesine, kullandığı ilaçlara, kantitatif plazma aminoasit değerlerine, rutin takiplerine ve hastaya önerilen tıbbi beslenme tedavisine yer verilmiştir.

GİRİŞ

Tablo 1: Hasta Bilgileri

Hasta Adı Soyadı	FB. Y.
Cinsiyet	Kız
Doğum Tarihi	20.09.2013
Yaş	5 Yaş 1 Ay
Vücut Ağırlığı	13 kg (<3 p) (1)
Boy Uzunluğu	92.4 cm (<3 persentil) (1)
Hastanın Boy Yaşı	2.5 yaş
Beden Kütle İndeksi	14.90 (25-50 persentil) (1)
Tanı	Metil Malonik Asidemi

Hastanın Hikayesi

Metil malonik asidemi tanılı hastanın son iki gündür fişkırr tarzda kusma şikâyeti bulunmaktadır. Kusma içeriği, sindirilmemiş besin şeklindedir. Metabolik asidozu da olan hastaya yatış önerilmiş ve hasta “Pediatri Yoğun Bakım Ünitesi”ne alınmıştır. Hastanın idrar organik asit analizinde metil malonik asit düzeyi: 1560 mg/g (N: < 2) olduğu için hastaya yoğun bakımda proteinsiz total parenteral nütrisyona solüsyonu (TPN) verilmiştir. Genel durumunda iyileşme gözlenmesi üzerine hasta pediatri süt çocuğu servisine transfer edilmiştir.

Hastaya 8 aylıkken perkütan endoskopik gastrostomi takılmış olup hâlen PEG’i mevcuttur. Hasta, çorba (partikülsüz) ve süt gibi sıvı besinleri düşük miktarda, oral olarak alabilmektedir.

Tablo 2: Hastanın İlk Başvurusundaki Fiziksel Bulguları

Fiziksel Bulgular	Olup/olmama durumu
Ateş	Yok
İdrarda kötü koku	Yok
İdrarda renk değişikliği	Yok
İdrar sayısında azalma	Var
İshal	Yok
Kabızlık	Yok
Bulantı ve kusma	Var

Tablo 3: Hastanın Pediatri Süt Çocuğu Servisine Geçtiğindeki Fiziksel Bulguları

Fiziksel Bulgular	Olup/olmama durumu
Ateş	Yok
İdrarda kötü koku	Yok
İdrarda renk değişikliği	Yok
İdrar sayısında azalma	Var
İshal	Yok
Kabızlık	Yok
Bulantı ve kusma	Var
Dirençli asidoz	Var

Pediatri süt çocuğu servisine geçtiğinde hastada mevcut fiziksel bulgulara ek olarak ‘‘dirençli asidoz’’ gözlenmiştir. Ayrıca uzun süre (43 gün) yoğun bakım ünitesinde kalan hastada immobilizasyona bağlı kas atrofi ve motor gerilik başlamıştır. Daha önce yürüyebilen hasta şu an yalnızca destekli oturabiliyordur. Bu sebeple, fizyoterapi ve rehabilitasyon bölümü tarafından hastaya egzersiz programı düzenlemiştir.

Tablo 4: Hastanın Özgeçmişi

Prenatal Öykü	Annede sigara, alkol, ilaç kullanımı ve hastalık yoktur. Gebelik sürecinde takipsizlik söz konusudur ve anne fetal ultrasonografiye girmemiştir.
Doğum Öyküsü	Normal doğum, miadında, 3200 gr doğum ağırlığıyla doğmuştur. 2 günlükken tanı alan hasta 1 ay küvözde kalmıştır.
Alerji	Penisilin alerjisi mevcuttur.
Gelişim Öyküsü	Hasta, başını dik tutmaya ve desteksiz oturma 7. Ayda başlamıştır.
Beslenme Öyküsü	Hiç anne sütü almamış, zaman zaman sebze çorbalarıyla beslenmiştir.

Tablo 5: Hastanın Soygeçmişi

Anne	32 yaşında, sağ, sağlıklı.
Baba	39 yaşında, sağ, sağlıklı.
Akraba evliliği	Var.
Kardeşler	10 ve 6 yaşında, her ikisi de sağ, sağlıklı.

Tablo 6: Hastanın Fiziki Muayene Bulguları

Cilt	Alt ekstremitelerde ekimozlar ve yanık skarları mevcut.
Solunum Sistemi	Akciğer sesleri doğal.
Gastrointestinal Sistem	PEG takılı.
Genitaüriner Sistem	Normal
Genel Durum	Orta

Tablo 7: Kullandığı İlaçlar

İlaç adı	Kullanılma Sebebi
Kolisod	İnsan vücudunda bazı tip bakterilerin sebep olduğu enfeksiyonları yok etmek ve vücudun farklı bölgelerindeki bakteriyel enfeksiyonları tedavi etmek için kullanılır (2). (Anti-efektif)
Mycamine	İnvazif kandidiyaz yâni vücudun içerisine kandida adı verilen mantar hücresinin bulaşmasıyla oluşan ciddi mantar enfeksiyonunun tedavisinde kullanılır (2). (Anti-fungal)
L-Karnitin (3x400 mg)	Açıl-CoA' ların mitokondri membranından geçişi karnitin sayesinde olur. Karnitin tükenmesine bağlı sekonder karnitin eksikliğini engellemek ve organik asidemilerde kandan toksik bileşenleri uzaklaştırmak amacıyla kullanılır (3).
Metilkobalamin	Metil malonik asideminin tedavisinde kullanılan vitamin kofaktörüdür (3).
%5 Dekstroz %0.45 Sodyum klorür 500 ml infüzyon çözeltisi	Hipoglisemi, elektrolit imbalansı ve metabolik asidoza eşlik eden dehidratasyonu düzeltmek için genel destekleyici tedavi olarak verilmektedir (2). Hastanın aldığı çıkardığı takibi yapılmaktadır.

Tablo 8: Biyokimyasal Bulgular (4)

Biyokimyasal Parametre	Referans Aralığı	Hastanın Değeri
Na	138-145 mmol/L	140
K	3.4 – 4.7 mmol/L	4.70
Cl	98-106 mmol/L	101
Alkalen fosfataz-ALP	93-309 U/L	183
Aspartat aminotransferaz-AST	15-60 U/L	21
Alanin aminotransferaz-ALT	13-45 U/L	18
Gama glutamil transferaz-GGT	3-22 U/L	95 ↑
Total Protein	5.7-8.0 g/dL	5.70
Albümin	3.8-5.4 g/dL	3.30 ↓
C-reaktif protein-CRP	<5	207 ↑
Ürik Asit	2.0-5.5 mg/dL	3.6
Kreatinin	0.2-0.6 mg/dL	0.43
Ca	8.8-10.8 mg/dL	9.40
P	4.5-5.5 mg/dL	3.90 ↓
Mg	1.7-2.3 mg/dL	0.95 ↓
Laktat dehidrogenaz-LDH	110-295 U/L	327
Hemotokrit	%34-40	21 ↓
Hemoglobin	11.2-13.5 g/dL	7.4 ↓

Mevcut biyokimyasal bulgular, hastada enfeksiyon varlığını göstermekte ve Fe yetmezliğine bağlı anemi riskine işaret etmektedir.

Tablo 9: Kantitatif Plazma Aminoasit Değerleri (4)

Amino Asit	Referans Aralık (mmol/ml)	Hastanın Değeri
Arjinin	38-122	29 ↓
İzolösin	33-97	59
Lösin	65-179	61 ↓
Valin	130-307	100 ↓
Serin	85-185	61 ↓
Triptofan	30-94	26 ↓
Tirozin	31-108	27 ↓

Hastanın kantitatif plazma amino asit ölçümlerinde saptanan düşüklüğün protein alımının yetersizliğinden kaynaklandığı düşünülmektedir.

Tablo 10: Hastanın Rutin Takipleri (4)

Saat	Ateş	Nabız*	Solunum	Kan Basıncı**	Oksijen
09.00	36.2	127	44	80/N	96
10.00	-	139	40	-	96
11.00	-	134	36	-	98
12.00	-	138	40	-	95
13.00	36.1	141	60	75/N	91
14.00	-	130	52	-	93
15.00	-	-	52	-	94
17.00	36.7	136	52	80/N	97
18.00	-	143	48	-	97
19.00	-	152	40	-	96
20.00	-	125	40	-	94
21.00	36.4	112	48	80/N	98
22.00	-	113	40	-	97
23.00	-	125	36	-	92
24.00	-	125	32	-	92
01.00	36.7	126	32	80/N	98
03.00	-	116	32	-	94
05.00	36.3	125	36	80/N	93

*Nabız: 1-6 Yaş → Normal aralık:70-110 (4)

**Kan Basıncı (Oyun çocuğu) → Normal aralık: 95-105 / 56-70 (4)

Hastanın rutin takiplerinde nabzının yüksek, kan basıncının ise düşük seyrettiği saptanmıştır.

Hastaya Önerilen Tıbbi Beslenme Tedavisi

Hastanın diyet tedavisi The Ross Metabolic Formula System, Nutrition Support Protocols (ROSS) protokolü doğrultusunda hazırlanmıştır (5). Hasta, ağır protein enerji malnütrisiyonu (PEM) yaşaması sebebiyle protokolda 1-4 yaş aralığındaki değerler referans alınmıştır. Hastanın besin alımının yeterli düzeye ulaşması durumunda, yaş grubuna uygun beslenme protokolüne geçilmesi hedeflenmektedir.

Tablo 11: 1-4 Yaş Aralığındaki Propiyonik ve Metilmalonik Asidemili Kız ve Erkek Hastalar için Önerilen ROSS Protokolü (5)

<u>İzolösin</u> (mg/kg)	<u>Metionin</u> (mg/kg)	<u>Treonin</u> (mg/kg)	<u>Valin</u> (mg/kg)	<u>Protein</u> (g/kg)	<u>Enerji</u> (kkal/kg)
485-735	180-390	425-600	550-830	≥30.0	1.300 (900-1800)

Tablo 12: Hastaya Önerilen Tıbbi Beslenme Tedavisi

Besinler	Miktar	Enerji	Protein	İzolosin	Valin	Metionin	Treonin
Dalia Likit Süt	400 ml	200	0.8	35.2	26.8	56.4	54.8
Patates	150 gr	114	3	126	162	46.5	106
Havuç	60 gr	25.2	0.48	19.2	20.4	4.8	15
Salça	10 gr	9.8	0.45	11.3	11.3	2.7	12.34
Beyaz Ekmek	100 gr	276	8	315	349	115	233
Sıvıyağ	3 yemek kaşığı	270	-	-	-	-	-
OS-2	5 Ölçek	110	19.5	-	-	-	-
Fantomalt	10 Ölçek	200	-	-	-	-	-
TOPLAM		1205 kkal	32.23 g	506.7 mg	569.5 mg	225.4 mg	421.1 mg

Tablo 13: Hastaya Önerilen Beslenme Programı

Saat	Beslenme Şekli
08.00	50 cc OS-2'li Gavaj (PEG)
09.00	50 cc Dalia Likit Süt + 25 gr ekmek (Sütün içerisine ezilecek.)
10.00	50 ml Patatesli Havuç Çorbası
11.00	50 ml Patatesli Havuç Çorbası
12.00	50 cc OS-2'li Gavaj (PEG)
13.00	50 cc Dalia Likit Süt (PEG'den)
14.00	50 ml Patatesli Havuç + 25 gr ekmek (Sütün içerisine ezilecek.)
15.00	50 ml Patatesli Havuç Çorbası
16.00	50 cc OS-2'li Gavaj (PEG)
17.00	50 cc Dalia Likit Süt + 25 gr ekmek (Sütün içerisine ezilecek.)
18.00	50 ml Patatesli Havuç Çorbası
19.00	50 ml Patatesli Havuç Çorbası
20.00	50 cc OS-2'li Gavaj (PEG)
21.00	50 cc Dalia Likit Süt (PEG'den)
22.00	50 ml Patatesli Havuç Çorbası + 25 gr ekmek (Çorbanın içerisine ezilecek.)
23.00	50 cc Dalia Likit Süt (PEG'den)
24.00	50 ml Patatesli Havuç Çorbası
02.00	50 cc Dalia Likit Süt
04.00	50 cc OS-2'li Gavaj (PEG)
06.00	50 cc Dalia Likit Süt
07.00	50 cc Dalia Likit Süt
Hasta, kg başına günlük 0.9 g doğal protein (Önerilen:0.5-0.8 g/kg/gün doğal protein (3)) almaktadır.	
Metabolik hastalığa sahip bireylerin birçoğunda hipoglisemiye eğilim vardır (6). Bu sebeple, hastanın beslenmesi 1 saatlik aralıklarla planlanmıştır. Bu plan, aile ve hastanın uyum düzeyine göre değiştirilebilir.	

Patatesli Havuç Çorbası Hazırlanışı

150 gr patates, soyulur yıkanır ve küp küp doğranır. 60 gr havuç, soyulur yıkanır ve rendelenir. Tencereye 3 yemek kaşığı sıvıyağ konulur. Ardından tencereye rendelenen havuçlar eklenir. Havuçlar kavrulduktan sonra, tencereye 10 gr salça eklenir. Havuçlar bir müddet de bu şekilde kavrulduktan sonra küp doğranan patatesler tencereye eklenir ve kavrulur. Tencereye 400 ml sıcak su eklenir. Patates ve havuçlar yumuşayınca kadar çorba kaynatılır. Ardından çorba pürüzsüz kıvam alana kadar blenderdan geçirilir. 50 ml x 8 kez olmak üzere hastaya verilir.

Gavajın Hazırlanışı

250 cc kaynatılmış ılıtılmış suya; 5 Ölçek OS-2 mama, 10 ölçek Fantomalt eklenir ve karıştırılır. 50 cc x 5 kez olmak üzere hastaya verilir.

SONUÇ

Metil malonik asidemili hastalarda bireyselleştirilmiş tıbbi beslenme tedavisi hayati önem taşımaktadır. Tıbbi beslenme tedavisi sayesinde hastalığa bağlı komplikasyonlar hafifletilebilir ve prognoz iyileştirilerek hastanın yaşam kalitesi artırılabilir.

Not: Vakanın sunulabilmesi için ailesinden sözlü onam alınmıştır.

Anahtar kelimeler: metabolizma hastalıkları, metil malonik asidemi, nadir hastalık, olgu sunumu, tıbbi beslenme tedavisi

KAYNAKÇA

Neyzi O, Günozt H, Furman A, ve ark. Türk çocuklarında vücut ağırlığı, boy uzunluğu, baş çevresi ve vücut kitle indeksi referans değerleri. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2008; 51: 1-14.

<https://www.ilacprospektusu.com/> (Erişim tarihi: 30.12.2024)

Kahraman S, Ejder ZB. Organik asidemiler ve tıbbi beslenme tedavisi. Editör: Şanlıer N, Yılmaz S, Kahraman S. Emilim bozukluğu ve doğuştan metabolizma hastalıklarından tıbbi beslenme tedavisi. 2023: 275-307.

<http://merkezlab.erciyes.edu.tr/biyokimya/referans.htm> (Erişim Tarihi: 30.12.2024)

Acosta P, Yannicelli S. The Ross Metabolic Formula System, Nutrition Support Protocols, 4th Edition.

Önal H. Kalıtsal metabolizma hastalıklarına yaklaşım. Klinik Tıp Aile Hekimliği Dergisi 2018; 10(4): 42-53.

MEDICAL NUTRITION THERAPY IN RARE METABOLIC DISEASES: METHYL MALONIC ACIDEMIA CASE REPORT

ABSTRACT

This case report presents the story of a patient diagnosed with methylmalonic acidemia, including the medications used, quantitative plasma amino acid levels, routine follow-ups, and recommended medical nutrition therapy.

INTRODUCTION

Table 1: Patient Information

Patient Name-Surname	FB. Y.
Gender	Girl
Date of birth	20.09.2013
Age	5 Years 1 Month
Body weight	13 kg (<3 p) (1)
Height	92.4 cm (<3 persentil) (1)
Height Age of the Patient	2.5 years
Body Mass Index	14.90 (25-50 persentil) (1)
Diagnosis	Methyl Malonic Acidemia

Patient's History

A patient with a diagnosis of methylmalonic acidemia complained of gushing vomiting for the last two days. The vomit content was undigested food. Hospitalisation was recommended for the patient who also had metabolic acidosis and the patient was admitted to the Paediatric Intensive Care Unit. The level of methylmalonic acid in the urine organic acid analysis of the patient was 1560 mg/g (N: < 2). In urine organic acid analysis; the patient was given protein-free total parenteral nutrition solution (TPN) in the intensive care unit. The patient was transferred to pediatric infant service upon improvement in general condition.

The patient had percutaneous endoscopic gastrostomy (PEG) at the age of 8 months and still has a PEG. The patient can take liquid foods such as soup (without particles) and milk orally in low amounts.

Table 2: Physical Findings of the Patient at First Hospitalisation

Physical Findings	Presence/Absence
Fever	Absent
Foul smell in urine	Absent
Change in urine color	Absent
Decreased urine output	Present
Diarrhea	Absent
Constipation	Absent
Nausea and vomiting	Present

Table 3: Physical findings of the patient when transferred to the Paediatric Infant Service

Physical Findings	Presence/Absence
Fever	Absent
Foul smell in urine	Absent
Change in urine color	Absent
Decreased urine output	Present
Diarrhea	Absent
Constipation	Absent
Nausea and vomiting	Present
Resistant acidosis	Present

When the patient was transferred to pediatric infant service, ‘‘resistant acidosis’’ was observed in addition to the existing physical findings. In addition, muscle atrophy and motor retardation due to immobilization started in the patient who stayed in the intensive care unit for a long time (43 days). The patient, who could walk before, can now only sit with support. Therefore, the physiotherapy and rehabilitation department planned an exercise program for the patient.

Table 4: History of the patient

Prenatal History	The mother has no history of smoking, alcohol consumption, medication use, or illnesses. However, there was a lack of prenatal care, and the mother did not undergo fetal ultrasonography.
Birth History	The patient was born at term via standard delivery, weighing 3200 grams. She was diagnosed with methylmalonic acidemia at 2 days old and spent 1 month in a neonatal intensive care unit.
Allergy	The patient has a known allergy to penicillin.
Developmental History	The patient achieved head control and unsupported sitting at 7 months of age.
Nutritional History	The patient did not receive breast milk and was occasionally fed vegetable soups.

Table 5: Patient's Family History

Mother	32 years old, alive, and healthy.
Father	39 years old, alive, and healthy.
Consanguineous Marriage	Present.
Siblings	10 and 6 years old, both alive and healthy.

Table 6: Physical Examination Findings of the Patient

Skin	Ecchymosis and burn scars are present on the lower extremities.
Respiratory System	Lung sounds are normal.
Gastrointestinal System	PEG tube in place.
Genitourinary System	Normal.
General Condition	Moderate.

Table 7: Medications Used

Medication Name	Purpose of Use
Kolisod	It eliminates infections caused by certain types of bacteria and treats bacterial infections in various body parts (2). (Anti-infective)
Mycamine	Used to treat invasive candidiasis, a severe fungal infection caused by Candida cells invading the body (2). (Anti-fungal)
L-Carnitine (3x400 mg)	Facilitates the transport of Acyl-CoA compounds across the mitochondrial membrane. It prevents secondary carnitine deficiency due to carnitine depletion and removes toxic compounds from the blood in organic acidemias (3).
Methylcobalamin	A vitamin cofactor is used to treat methylmalonic acidemia (3).
%5 Dextrose %0.45 Sodium Chloride (500 ml infusion solution)	Administered as a general supportive therapy to correct hypoglycemia, electrolyte imbalance, and dehydration associated with metabolic acidosis (2). The patient's output is monitored.

Table 8: Biochemical Findings (4)

Biochemical Parameter	Reference Range	Patient Value
Na	138-145 mmol/L	140
K	3.4 – 4.7 mmol/L	4.70
Cl	98-106 mmol/L	101
Alkaline Phosphatase-ALP	93-309 U/L	183
Aspartate Aminotransferase-AST	15-60 U/L	21
Alanine Aminotransferase-ALT	13-45 U/L	18
Gamma Glutamyl Transferase-GGT	3-22 U/L	95 ↑
Total Protein	5.7-8.0 g/dL	5.70
Albumin	3.8-5.4 g/dL	3.30 ↓
C-Reactive Protein-CRP	<5	207 ↑
Uric Acid	2.0-5.5 mg/dL	3.6
Creatinine	0.2-0.6 mg/dL	0.43
Ca	8.8-10.8 mg/dL	9.40
P	4.5-5.5 mg/dL	3.90 ↓
Mg	1.7-2.3 mg/dL	0.95 ↓
Lactate Dehydrogenase-LDH	110-295 U/L	327
Hematocrit	%34-40	21 ↓
Hemoglobin	11.2-13.5 g/dL	7.4 ↓

The current biochemical findings indicate the presence of infection in the patient and point to the risk of anemia due to Fe deficiency.

Table 9: Quantitative Plasma Amino Acid Values (4)

Amino Acid	Reference Range (mmol/ml)	Patient Value
Arginine	38-122	29 ↓
Isoleucine	33-97	59
Leucine	65-179	61 ↓
Valine	130-307	100 ↓
Serine	85-185	61 ↓
Tryptophan	30-94	26 ↓
Tyrosine	31-108	27 ↓

The low quantitative plasma amino acid measurements were thought to be due to inadequate protein intake.

Table 10: Routine Follow-up of the Patient (4)

Time	Temperature (°C)	Heart Rate (bpm)*	Respiration (per min)	Blood Pressure (mmHg)**	Oxygen (%)
09.00	36.2	127	44	80/N	96
10.00	-	139	40	-	96
11.00	-	134	36	-	98
12.00	-	138	40	-	95
13.00	36.1	141	60	75/N	91
14.00	-	130	52	-	93
15.00	-	-	52	-	94
17.00	36.7	136	52	80/N	97
18.00	-	143	48	-	97
19.00	-	152	40	-	96
20.00	-	125	40	-	94
21.00	36.4	112	48	80/N	98
22.00	-	113	40	-	97
23.00	-	125	36	-	92
24.00	-	125	32	-	92
01.00	36.7	126	32	80/N	98
03.00	-	116	32	-	94
05.00	36.3	125	36	80/N	93

*Heart rate: 1-6 years → Normal range: 70-110 (4)

**Blood Pressure (Game child) → Normal range: 95-105 / 56-70 (4)

The patient's pulse rate was found to be high, and blood pressure was found to be low during routine follow-up.

Recommended Medical Nutrition Therapy

The patient's dietary treatment was prepared following The Ross Metabolic Formula System, Nutrition Support Protocols (ROSS) protocol (5). Since the patient had severe protein energy malnutrition (PEM), the values in the age range of 1-4 years were taken as reference in the protocol. If the patient's nutrient intake reaches an adequate level, the aim is to switch to a nutrition protocol appropriate for the age group.

Table 11: Recommended ROSS Protocol for Girls and Boys Aged 1-4 Years with Propionic and Methylmalonic Acidemia (5)

<u>Isoleucine</u> (mg/kg)	<u>Methionine</u> (mg/kg)	<u>Threonine</u> (mg/kg)	<u>Valine</u> (mg/kg)	<u>Protein</u> (g/kg)	<u>Energy (kcal/kg)</u>
485-735	180-390	425-600	550-830	≥30.0	1,300 (900-1,800)

Table 12: Recommended Medical Nutrition Therapy

Food	Amount	Energy	Protein	Isoleucine	Valine	Methionine	Threonine
Dalia Liquid Milk	400 ml	200	0.8	35.2	26.8	56.4	54.8
Potato	150 g	114	3	126	162	46.5	106
Carrot	60 g	25.2	0.48	19.2	20.4	4.8	15
Tomato Paste	10 g	9.8	0.45	11.3	11.3	2.7	12.34
White Bread	100 g	276	8	315	349	115	233
Vegetable Oil	3 tbsp	270	-	-	-	-	-
OS-2	5 scoops	110	19.5	-	-	-	-
Fantomalt	10 scoops	200	-	-	-	-	-
TOTAL		1205 kcal	32.23 g	506.7 mg	569.5 mg	225.4 mg	421.1 mg

Table 13: Recommended Nutrition Programme

Time	Feeding Method
08.00	50 cc OS-2 with gavage (via PEG)
09.00	50 cc Dalia Liquid Milk + 25 g bread (to be added to the milk)
10.00	50 ml Potato and Carrot Soup
11.00	50 ml Potato and Carrot Soup
12.00	50 cc OS-2 with gavage (via PEG)
13.00	50 cc Dalia Liquid Milk (via PEG)
14.00	50 ml Potato and Carrot Soup + 25 g bread (to be added to the milk)
15.00	50 ml Potato and Carrot Soup
16.00	50 cc OS-2 with gavage (via PEG)
17.00	50 cc Dalia Liquid Milk + 25 g bread (to be added to the milk)
18.00	50 ml Potato and Carrot Soup
19.00	50 ml Potato and Carrot Soup
20.00	50 cc OS-2 with gavage (via PEG)
21.00	50 cc Dalia Liquid Milk (via PEG)
22.00	50 ml Potato and Carrot Soup + 25 g bread (to be added to the milk)
23.00	50 cc Dalia Liquid Milk (via PEG)
24.00	50 ml Potato and Carrot Soup
02.00	50 cc Dalia Liquid Milk
04.00	50 cc OS-2 with gavage (via PEG)
06.00	50 cc Dalia Liquid Milk
07.00	50 cc Dalia Liquid Milk
The patient received 0.9 g of natural protein daily (Recommended: 0.5-0.8 g/kg/day natural protein (3)).	
Most individuals with metabolic disease tend to have hypoglycemia (6). Therefore, feeding of the patient was planned at 1-hour intervals. This plan can be changed according to the level of compliance of the family and the patient.	

Potato Carrot Soup Recipe

Peel, wash, and dice 150 g potato. Peel, wash, and grate 60 g carrot. Put three tablespoons of vegetable oil into the pot. Then, add the grated carrots into the pot. After roasting the carrots, add 10 gr tomato paste to the pot. After roasting the carrots this way, add the diced potatoes to the pot and roast them. Add 400 ml hot water to the pot. Boil the soup until the potatoes and carrots soften. Then blend the soup until it gets a smooth consistency. 50 ml x 8 times is given to the patient.

Preparation of Gavage

Add five scales of OS-2 formula and 10 scales of Fantomalt to 250 cc of boiled and warmed water and mix. 50 cc x 5 times is given to the patient.

CONCLUSION

Individualized medical nutrition therapy is vital in patients with methylmalonic acidemia. Medical nutrition therapy can alleviate the complications associated with the disease and improve the patient's quality of life by improving the prognosis.

Note: The verbal consent was obtained from the family for the presentation of the case.

Keywords: metabolic diseases, methylmalonic acidemia, rare disease, case report, medical nutrition therapy.

REFERENCES

Neyzi O, Günoz H, Furman A, et al. Türk çocuklarında vücut ağırlığı, boy uzunluğu, baş çevresi ve vücut kitle indeksi referans değerleri. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2008; 51: 1-14.

<https://www.ilacprospektusu.com/> (Retrieved: 30.12.2024)

Kahraman S, Ejder ZB. Organik asidemiler ve tıbbi beslenme tedavisi. Editör: Şanlıer N, Yılmaz S, Kahraman S. Emilim bozukluğu ve doğuştan metabolizma hastalıklarından tıbbi beslenme tedavisi. 2023: 275-307.

<http://merkezlab.erciyes.edu.tr/biyokimya/referans.htm> (Retrieved: 30.12.2024)

Acosta P, Yannicelli S. The Ross Metabolic Formula System, Nutrition Support Protocols, 4th Edition.

Önal H. Kalıtsal metabolizma hastalıklarına yaklaşım. Klinik Tıp Aile Hekimliği Dergisi 2018; 10(4): 42-53.