

Muhtemelen Şeker Parçalayan Enzim Eksikliğine Bağlı Kronik Diyare Vakası

*Dr. Şule Bilir**

Giriş

Besinlerle karbonhidrat alımı en çok disakkarit ve polisakkarit şeklindedir. Disakkaritler ince barsaklarda disakkaridaz enzimleri aracılığı ile monosakkaritlere parçalanır ve emilirler. Disakkaridazlarda eksiklik veya yokluk durumunda bazı klinik sendromlar ortaya çıkar.^{1,2,3}

Son yıllarda elektron mikroskobu ile yapılan çalışmalarda disakkaridazların intestinal mukoza hücrelerinin mikrovillüslerinin yüzeylerinde lokalize oldukları gösterilmiştir.⁴ Doğuştan disakkaridazların eksiklik veya yokluğunun klinik belirtileri şiddetli diyare ve gaita da bol laktik asidin bulunmasıdır. Diyare süt çocukluğu çağında şiddetli, çocuklarda ise hafif ve kronik seyirlidir.⁵

Hastanın diyetinden, suçlu tutulan disakkaritlerin çıkarılmasıyla diyarenin kesilmesi, gelişmenin ilerlemesi görülür. Disakkaridaz eksikliğinin kat'i tanımlanması için intestinal mukoza biyopsisi ile enzim yokluğu veya eksikliğini göstermek gereklidir.⁶

Bu çalışma, muhtemelen şeker parçalayan enzimlerin eksikliğine bağlı kronik bir diyare vak'asını rapor etmek amacı ile yapılmıştır.

Vaka

G. B. (66701) - 3,5 yaşında bu erkek çocuğu, kronik diyare şikâyetiyle hastanemize müracaat etmiştir. Hikâyesinden normal bir gebeliği takiben doğduğu, bir buçuk yaşma kadar yalnız anne sütü ve yoğurt ile beslendiği ve normal geliştiği öğrenildi. 1.5 yaşında anne sütü kesilerek şekerli inek sütü ve muhallebilere başlanması ile birlikte şiddetli diyare durumu başlamış. Buldukları bölgede kontrole alınmış. Gaita kültürlerinde hiç üreme olmamış. Çok sıkı, şekersiz bir diyetle bazan normale yakın gaita çıkardığı oluyormuş.

* Hacettepe Üniversitesi, Pediatri Doçenti ve Ev Ekonomisi Yüksek Okulu Çocuk Gelişimi ve Eğitimi Bölümü Başkanı.

Çocuğa süt ve muhallebi içinde günde ortalama 50-60 gram çay şekeri, 40 gram kadar nişasta veriliyormuş. Günde 5-6 defa sulu, köpüklü, ekşi kokulu gaita çıkarıyormuş.

Fizik Muayenede

Çocuğun gelişmesi yaşına göre geri bulundu. Renk soluk, deri altı yağ dokusu azalmış, kaslar zayıftı. Vücut ağırlığı 11,5 kgr. boyu:98 cm. yüz anlamı üzgün, neşesiz malnütrisyonlu bir çocuktı. Karın normal bombelikteydi. Sistem bulguları normal sınırlardaydı.

Laboratuvar Bulguları

Hb: 11.60 gr BK: 7.600

py: Hafif hipokromi, bol trombosit, parçalılar hakimdi.

Rutin idrar tetkikleri normaldi. Tekrarlanan kan, idrar, gaita kültürlerinde üreme olmadı. Gaitada parazit negatifdi. Gaita pH: 5,5 idi. PPD: negatifdi.

Serum Proteinleri: Total % 6,12; serum albumin: % 4.06 gr; serum globulin: % 2,06 gr.

NPN: % 32 mgr

Ca: % 9 mgr

Alkalen fosfataz: 5 B. U.

SGOT: 15 SGPT: 20

Serum elektroforezi: Alb: % 43

Alfa 1: 5 Alfa 2: 15 Beta: 17 Gama: 19

Radyolojik Bulgular

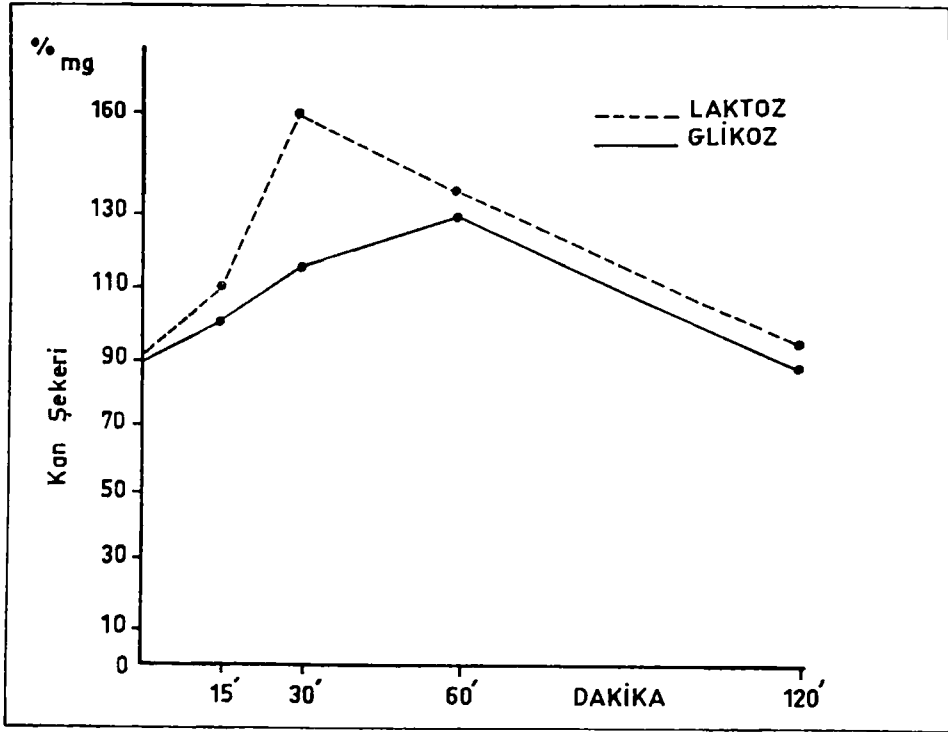
Akciğer grafisi normal bulundu. Baryumla ince barsak ve kolon tetkiki normal bulundu. Genel anestezi altında 30 cm. ye kadar yapılan rektosigmoidoskopi normal bulundu.

Gaitada lamblia üç defa aranıldı, bulunamadı.

Laktoz Tolerans testi 8 saatlik bir açlık periodu (gece) n dan sonra kgr ma 2 gr dan % 12 lik solüsyon halinde oral verilerek yapıldı. Testden önce açlık kan şekeri için kan alındı. Laktozun verilmesinden sonra 15-30-60-120 dakika aralıklarla parmaktan kan alınarak kan şekeri tayin edildi, absorpsiyon normal bulundu.

Laktoz tolerans testini takiben hastaya 2 gün istirahat verildikten sonra yine 8 saatlik (gece) açlık periyodundan sonra kgr ma 2 gr dan % 12 lik solüsyon halinde glikoz verildi, ve 15-30-60-120 dakika aralıklarla kan alındı ve absorbsiyon normal bulundu. Yine iki günlük istirahatten sonda aynı Őekilde sakkaroz tolerans testi yapıldı. Absorbsiyon normal bulunmadı. Testlerden sonra ilk 5 saat içinde pH-Hydrion kâđıdı ile idrar ve gaita pH ları tayin edildi.

Laktoz ve glikoz tolerans testlerinde absorbsiyon normal görüldü. (Őekil 1), Sakkaroz tolerans testi çok yatık bir eğri verdi (Őekil 2). Sakkaroz yükleme testinden sonda diyare görüldü. İlk 5 saat içinde gaita pH sı 5 bulundu.

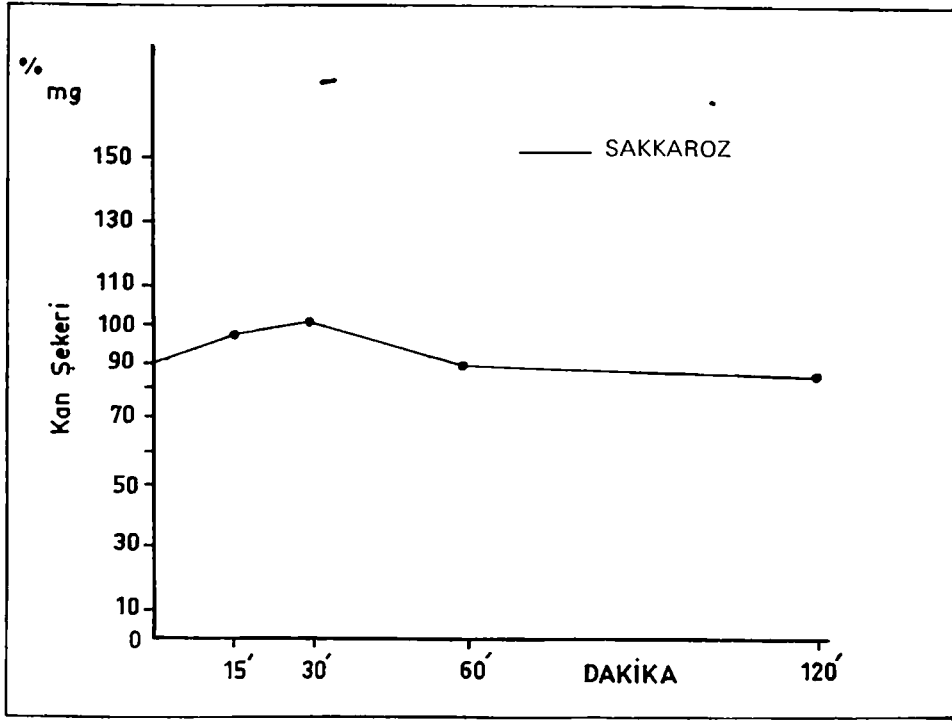


Őekil 1

Laktoz ve Glikoz Tolerans Testi.

Hastanın ailesi ince barsak mukoza biopsisi için izin vermedi.

Hastaya içinde sakkaroz ve niőasta olmayan bir diyet uygulandıđı zaman bunu çok iyi tolere ettiđi kısa zamanda görüldü. Günde ancak 1-2 defa normal kıvamda, Őekli gaita őkarmađa baőladı.



Şekil 2
Sakkaroz Tolerans Testi.

9 Mart 1970 de yapılan fizik muayenesinde sistem bulguları normal ve gelişme iyi bulundu. Vücut ağırlığı 17 kgr boyu 109 cm idi. 2 Şubat 1971 de Ağırlık: 21 kgr boyu: 115 cm sistem bulguları normal bulundu. Diyare şikâyeti yoktu. Bu tarihte yaşı 5 yaş 10 aylıktı.

Çocuğun diyetine çok az nişasta ve sakkaroz eklendi. Gaita sayısı artmadı ve kıvamında değişiklik görülmedi. Tolere edemeyeceği miktara çıkılmaması tavsiyesiyle gönderildi.

Tartışma:

Disakkaritler hakkındaki çalışmalar bir hayli eskidir. 1921 de John Howland Konjenital disakkaridaz eksikliği olan bir vak'a yayınladı. 1950 de Fox sprue da sakkaroz absorpsiyon bozukluklarını rapor etti.

1958 de Durant Laktozürili bir vak'a rapor etti. 1959 da Holzel, schwartz ve Sutcliffe Laktoz intoleransının sebep olduğu malnütrisyonlu bir vak'a yayınladılar.⁹

1961 de Weijers ve arkadaşları sakkaraz ve izomaltaz eksikliği olan bir vak'a yayınladılar.¹³

1963 de Anderson ve arkadaşları intestinal sakkaraz ve izomaltaz eksikliği olan 2 vak'a rapor ettiler.¹

Vak'amızda karbonhidrat tolerans testlerinin sonuçları literatürde rapor edilen diğer primer sakkaraz eksikliği olan vakalarınkine benzemektedir. Oral glikoz ve laktoz yükleme testlerinde kan şekerinde normal yükselme görüldü, sakkarozda görülmedi., Gaita pH sı beklenen pek düşük seviyeyi göstermedi, bu barsaktan hızlı geçme veya hastanın evvelce uzun süre kullandığı antibiotiklerin barsak florasını tahrib etmeleri nedeniyle olabilir.

İntestinal disakkaridazlar ince barsak mukoza hücrelerinin mikrovillüslerinin yüzeyel bölgelerinden salgılanırlar. Disakkaridaz eksikliğinin kat'i tanımlanması hastanın ince barsak mukozasında bu enzimlerin yokluğunu direkt olarak göstermekle mümkündür.¹ Vak'amızda tanı, hastanın diyetinden diyare sebebi olarak düşündüğümüz disakkaritleri çıkarmak ve oral yoldan disakkarit yükleme testleriyle endirek olarak yapılmıştır. Hastanın ailesi ince barsak biopsisi ile enzim araştırmasına izin vermediler.

Auricchio ve arkadaşları yayınladıkları vakalarında sakkaraz eksikliği ile birlikte izomaltaz eksikliğinden de olduğunu bildirdiler.⁷ Bu enzimin yokluğunda fazla miktarda nişastalı besinler verilecek olursa diyare görülür. Bu durum hastamızda da gözlenilmiştir.

Auricchio ve Dahlqvist konjenital disakkaridaz eksikliğinin hereditör olduğunu bildirdiler.⁷

Bugün için doğuştan disakkaridaz eksikliği resesif ve dominant şekilleri olduğu zannedilen otozomal hereditör bir hastalık kabul edilmektedir. Hastamızın anne ve babasında ve yakın akrabalarında çocukluklarında veya sonradan şekerli ve nişastalı besinlere intolerans yoktur. Fakat anne ve babasının kardeş çocukları olması nedeniyle çocuk belkide heterozigot olan anne ve babasından aldığı genleri homozigot olarak taşımaktadır.

Bu hastalarda tedavide sakkaroz ve izomaltozla bunları kapsayan dekstrin ve amilopektin gibi polisakaritleri diyetten uzaklaştırılmalıdır.

Özet

Bu çalışmada doğuştan muhtemelen sakkaraz ve izomaltaz eksikliği olan kronik diyareli bir vak'a rapor edildi. Tanı, şeker yükleme testleri ve bu şekerlerin diyetten çıkarılması ile hastanın diyaresinin kesilmesi, genel durumunun düzelmesi ve gelişmesinin hızlanması ile yapıldı.

KAYNAKLAR

1. Anderson, C. M., Messer, M., Townley, R. W. and Freeman, M.: İntestinal Sucrase and İsomaltase Deficiency in Two Siblings. *Pediatrics* 31: 1003-1010, 1963.
2. Dahlqvist, A.: The Intestinal Disaccharidases and Disaccharide Intolerance, *Gastroenterology* 43: 694, 1962.
3. Dahlqvist, A.: Physiology of Carbohydrate Digestion and Absorption, *Acta pediat. Scandinav.* 177: 13, 1967.
4. Dahlqvist, A.: Localization of the Small-Intestinal Disaccharidases, *Am. J. Clin. Nutrition* 20: 81, 1967.
5. Marshall, W. C., Still, J.: Congenital Sucrase and Isomaltase Deficiency with Temporary Lactose Intolerance. *Acta pediat. Scandinav.* 56: 211, 1967.
6. Anderson, C. M., Messer, M., Townley, R. W., Freeman, M. and Robinson, M. J.: Intestinal İsomaltase Deficiency in Patients With Hereditary Sucrose and Starch Intolerance, *Lancet* 2: 556, 1962.
7. Auricchio, S., Dahlqvist, A., Mürset, G., and Prader, A.: İsomaltose İntolerance Causing Decreased Ability to Stilize Dietary Starch: *J. Pediat.*, 62, 165, 1963.
8. Bowie, M. D., Brinkman, G. L. and Hansen, D. L.: Diarrhea in Protein Caloric Malnutrition, *Lancet* 2: 550, 1963.
9. Holzel, A., Schwartz, V., and Sutcliffe, K. W.: Defective Lactose Absorbtion Causing Malnutrition in İnfancy, *Lancet*, I.: 1126, 1959.
10. Davidson, M. M. D.: Disaccharide Intolerance, *Pediat. Clin. North America* 14: 93, 1967.
11. Delaitre, et al.: Diarrhea Chronique Chez un Nourisson par İntorance an Saccharose, *Arch. Franc. pediat.* 18: 1202, 1961.
12. Launiala, K., Kuitunen, P., Visakorpi, D. and Hallman, N.: Disaccharidases of Intestinal Mucosa in a Patient With Sucrose Intolerance *Pediatrics* 34: 615, 1964.
13. Weijers, H. A., and Van de Kamer, J. H. Dicke, W. K.: Diarrhea Caused by Deficiency of Sugar Splitting Enzymes. *Acta Paldiat.* 50: 55, 1961.