

# Prader Willi Sendrom'lu Çocukta Tıbbi Beslenme Tedavisinin Etkinliğinin Değerlendirilmesi: Bir Olgu Sunumu

## *A Case Report: Evaluation of the Effectiveness of Nutritional Therapy in Children with Prader Willi Syndrome*

Hülya Yardımcı<sup>1</sup>, Feray Çağırın Yılmaz<sup>1</sup>, Furkan Yolcu<sup>2</sup>, Nüket Ünsal<sup>3</sup>, Onur Akın<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimler Fakültesi Beslenme ve Diyetetik Bölümü, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup> Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Cebeci Çocuk Hastanesi, Diyetisyen, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup> Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Türkiye

### ÖZET

Prader Willi Sendromu (PWS), vücudun birçok bölümünü etkileyen karmaşık genetik bir hastalıktır. Bebeklik döneminde hipotoni, beslenme güçlüğü, büyüme ve gelişme geriliği, çocukluk döneminde ise hiperfaji ve obeziteyle karakterize bir hastalıktır. Görülme sıklığı dünya genelinde 10.000-30.000 doğumda birdir. Hastalığın uzun dönemdeki obezitenin neden olduğu komplikasyon (diyabet, kardiyovasküler hastalık gibi) risklerini azaltmak için, ömür boyu devam edecek tıbbi beslenme tedavisi gerekmektedir. Tıbbi beslenme tedavisi hiperfaji kaynaklı obezitenin önlenmesine yönelik olup bu dönemde çocukların büyüme ve gelişmelerinin izlemi oldukça önemlidir. Bu olgu sunumunda, PWS olan bir hastanın büyüme-gelişmesinin izlenmesinde hastalığa özgü eğrilerin kullanılmasının önemi ve tıbbi beslenme tedavisinin etkinliğinin değerlendirilmesi tartışılmıştır.

**Anahtar kelimeler:** Prader Willi Sendromu, tıbbi beslenme tedavisi, hiperfaji

### ABSTRACT

Prader Willi Syndrome (PWS) is a complex genetic illness that affects many parts of the body. In infancy, this illness is characterized by weak muscle tone (hypotonia), feeding difficulties, poor and delayed physical development. During the childhood period children develop an insatiable appetite, which leads to chronic overeating (hyperphagia) and obesity. Prevalence of PWS is estimated to be 1 in 10.000 to 30.000 children worldwide. Continuous medical nutrition treatment is necessary to prevent PWS's long-term complications caused by obesity (such as diabetes cardiovascular disease). Medical nutrition therapy is a period that aims preventing hyperphagia-induced-obesity and requires importance and careful follow-up of children's growth and development. In this case report, the importance of using PWS-specific curves while following up the child's growth and development progress and efficacy of medical nutrition therapy are discussed.

**Anahtar kelimeler:** Prader Willi Syndrome, medical nutrition therapy, hyperphagia

### GİRİŞ

Prader Willi Sendromu (PWS) ilk olarak neonatal dönemde obezite, boy kısalığı, inmemiş testis, öğrenme güçlüğü ve şiddetli hipotoni şeklinde tanımlanmış olup (1), genetik, obeziteyle karakterize mikrodesezyon sendromlarından biridir (2). PWS'de, anormal iştah ve alınan enerjinin korunmasına yönelik eğilim nedeni ile obezite gelişmektedir (3). Bu tip hastalarda beslenme danışmanlığına 12-36. aylarda başlanması vücut ağırlığı denetiminde etkili bir yöntemdir

(4). Çocuklarda obezite yaklaşık 2 yaşlarında başlamakta ve hiperfaji kaynaklı olması nedeni ile hastanın durumu giderek kötüleşmektedir. Hiperfajinin nedeni, tipik olarak hipotalamus işlev bozukluğuna bağlı artmış iştah ve tokluk hissinin azalması olarak düşünülmektedir (5). PWS, paternal geçişli genetik bir hastalık olup, görülme sıklığı 10.000 ila 30.000 doğumda birdir (6). Yapılan çalışmalarda PWS prevalansı Amerika'da 1/20.995 (7), Japonya'da 1/15.000 (8), Belçika'da

#### İletişim/Correspondence:

Dr. Dyt. Hülya Yardımcı

Ankara Üniversitesi, Sağlık Bilimler Fakültesi, Beslenme ve Diyetetik Bölümü, Ankara, Türkiye

E-posta: hulya\_yardimci@yahoo.com

Geliş tarihi/Received: 10.01.2017

Kabul tarihi/Accepted: 04.04.2017

1/26.676 (9), Avustralya'da ise 1/29.500 olarak bulunmuştur (10).

Bu olgu sunumunda, PWS'li bir hastanın büyüme-gelişmesinin izlenmesinde hastalığa özgü eğrilerin kullanılmasının önemi ve tıbbi beslenme tedavisinin etkinliğinin değerlendirilmesi tartışılmıştır.

### Olgu Sunumu

Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü'nde izlenen 2.5 yaşında erkek hasta, 46 yaşında baba ve 40 yaşındaki annenin 3. çocuğu olup doğumundan sonraki 5. günde PWS tanısı almıştır. Doğumu itibariyle fiziksel bulguları değerlendirildiğinde hastanın hipotoni, badem ve renkli gözler, inmemiş testis ve açık tene sahip olduğu gözlenmiştir. Hasta 3 aylıkken özel eğitime başlanmış, 1 yaşında inmemiş testis ameliyatı geçirmiş, 2 yaşından sonra Büyüme Hormonu (GH) tedavisine başlanmıştır. Konuşmada zorluk çeken hastanın zeka düzeyinde az da olsa bir gerileme olduğu gözlenmiştir. Uyku apnesi testi yapılan hastada sonuç negatif bulunmuştur.

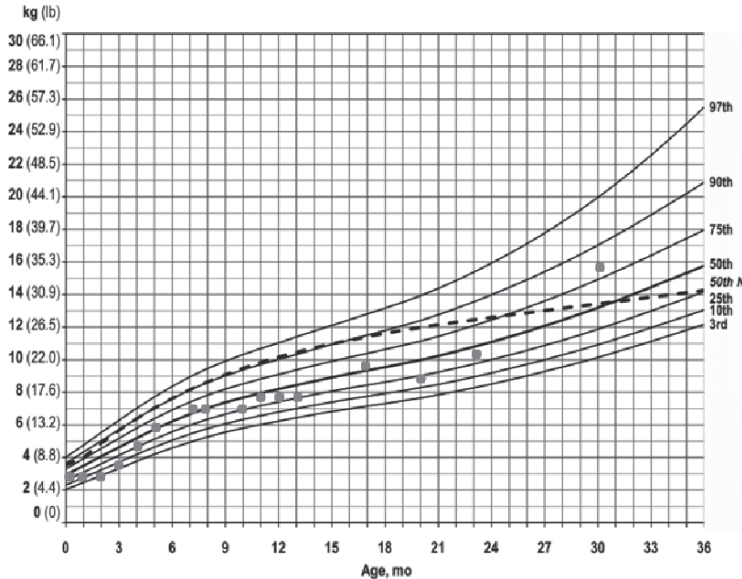
Hastada hiperfaji gözlenmekte olup, hasta sabah uyanır uyanmaz mutfağa giderek gün boyu orada kalmak istemektedir. Aile çocuğun bu durumuna

karşı daha az yemesi için çeşitli önlemler almıştır (Her gün 1.5 saat tempolu yürüyüş, basketbol vb fiziksel aktiviteleri yapması gibi).

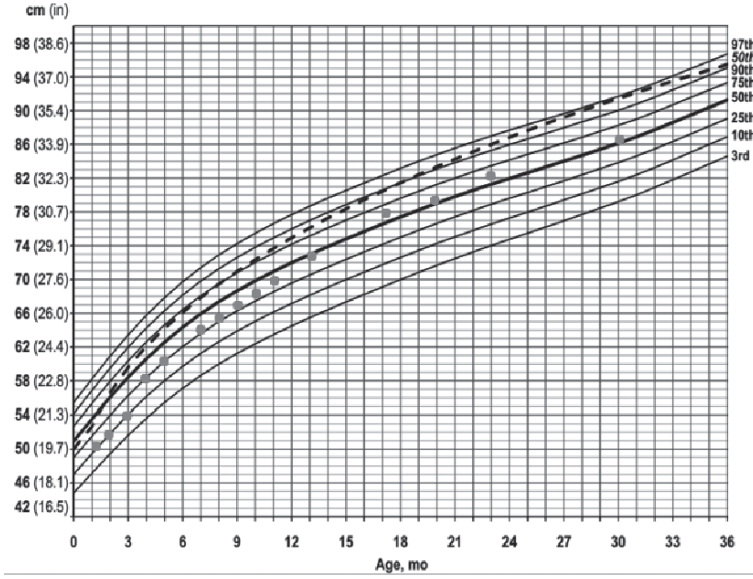
### Hastanın Boy Uzunluğu, Vücut Ağırlığı İzlemi

Hasta 30 aylık olup, vücut ağırlığı 16 kg, boy uzunluğu 86 cm'dir. PWS'li çocuklarda büyüme gelişme izleminde GH tedavisi kullanılmadığında PWS'ye özgü geliştirilmiş olan büyüme eğrileri kullanılmaktadır (11). Hastaya ilk 24 ay içerisinde GH tedavisi başlanmamış olup, 2 yaş (>24 ay) sonrasında bu tedavi uygulanmıştır. Buna göre hastalığa özel oluşturulan izlem grafiğinde değerlendirilen çocuğun, yaşa göre vücut ağırlığı 50. percentile yakın iken, GH kullandıktan sonraki dönemde (>24 ay) 75.-90. percentil arasında yer aldığı belirlenmiştir (Şekil 1). Hasta büyüme hormonu kullanmadığı dönemde, sağlıklı çocuklar için WHO'nun (2006) oluşturduğu büyüme eğrilerine göre (12) değerlendirilmiş olsaydı, büyüme-gelişme grafiğinde 3. percentilde yer alacaktı.

Yaşa göre boy uzunluğuna bakıldığında, hastanın ilk 1 yaşta 50. percentilin altında seyrettiği, 1 yaştan sonraki dönemde ise 50. percentil ve üzerinde olduğu bulunmuştur (Şekil 2). Benzer şekilde hasta, sağlıklı çocuklar için oluşturulan büyüme eğrilerine göre değerlendirilmiş olsaydı



Şekil 1. 0-36 Ay PWS tanılı çocuğa özgü yaşa göre vücut ağırlığı eğrisi



Şekil 2. 0-36 Ay PWS tanılı çocuğa özgü yaşa göre boy uzunluğu eğrisi

ilk 1 yaşta 3. persentil altında, 1 yaş sonrasında ise 3.-10. persentil arasında yer alacaktır.

### Prader Willi Sendromunda Beslenme

PWS'li hastaların klinik seyrine göre tıbbi beslenme tedavisi standart olarak 2 aşamaya göre değerlendirilmektedir. Birinci aşamada (18 ay öncesi), hipotoni ile karakterize kötü beslenme ve sıklıkla büyüme geriliği gözlenirken, 2. aşamada (18-36 ay) hiperfaji kaynaklı obezite gözlenmektedir. İkinci aşamada yer alan çocuklarda hiperfaji kaynaklı obezitenin oluşmasının önlenmesi için RDA (önerilen günlük alım miktarı) önerilerindeki enerji %60-80 oranında kısıtlanmaktadır ve enerjiden kısıtlı diyetin içeriğinin %30 yağ, %45 karbonhidrat, %25 protein ve günde en az 20 g posa olarak düzenlenmesi önerilmektedir (13). Bu hastaya uygulanan diyet incelendiğinde, %70 enerji kısıtlı olup, diyetin enerji içeriğinin %55-60

karbonhidrat, %12-15 protein ve %25-30 yağdan oluşmuş bir diyet olduğu belirlenmiştir.

Hastanın 3 günlük besin tüketim kaydı değerlendirildiğinde, sabah kahvaltısında genelde benzer şeyleri tükettiği, ortalama 344 kkal enerji aldığı, enerji içeriğinin %37.9 karbonhidrat, %17.6 protein, %44.5 yağdan oluştuğu, öğle öğününde ortalama 245 kkal enerji aldığı, enerji içeriğinin %37.2 karbonhidrat, %15.6 protein, %47.2 yağdan oluştuğu ve akşam öğününde ortalama 216 kkal enerji aldığı, enerji içeriğinin %45.5 karbonhidrat, %12.5 protein ve %42.0 yağdan oluştuğu belirlenmiştir. Hastanın gece ara öğünü tüketme alışkanlığı bulunmamakta ve hasta neredeyse hiç ekmek tüketmemektedir. Besin tüketim kaydı değerlendirildiğinde hastanın 3 günlük besin tüketiminden elde edilen günlük ortalama 739.4 kkal enerji aldığı, enerji içeriğini %48.5 karbonhidrat, %13.5 protein, %38.0 yağın oluşturduğu belirlenmiştir. Hastanın besin tüketim

Tablo 1. PWS'li hastanın bir günlük alması gereken enerji, karbonhidrat, protein ve yağ gereksinimleri

Enerji ve besin öğeleri	Normal gereksinme	%70 sınırlı PWS diyeti
Enerji (kkal/gün)	1250	875
Karbonhidrat (g/gün)	171.8	120.3
Karbonhidrat (enerji %)	55.0	55.0
Protein (g/gün)	46.8	32.8
Protein (enerji %)	15.0	15.0
Yağ (g/gün)	41.6	29.1
Yağ (enerji %)	30.0	30.0

kaydı sonuçları değerlendirilerek diyetinde düzenlemeler yapılmıştır.

Hastanın yaşına göre bir günde alması gereken enerji ortalama %70 kısıtlamayla yaklaşık 875 kkal, toplam enerjinin karbonhidrat, protein ve yağ oranları sırasıyla %55.0, %15.0 ve %30.0 olarak önerilmiştir (Tablo 1).

## TARTIŞMA

Doğumundan itibaren sürekli izlenen hastanın enerjiden kısıtlı diyetle, büyüme ve gelişmesinin beklenen düzeyde olduğu gözlenmiştir. GH kullanmayan 2 yaşından küçük çocuklarda PWS hastalığına özgü büyüme eğrilerinin kullanımı, gelişimlerinin izlemi açısından oldukça önemlidir. İki yaşından sonra GH tedavisine başlanan çocuklar kendi yaşlarına uygun büyüme eğrilerine göre değerlendirilebilirler. Bu hastalarda enerji kısıtlaması %60-80 oranında yapılmalı, karbonhidrat, protein ve yağ yüzdeleri sırasıyla %45, %25 ve %30 değerlerine yakın olmalıdır (11). Yapılan bir çalışmada, PWS'li çocuklarda 2 yaş ve sonrasında ortaya çıkan vücut ağırlığındaki aşırı artışı önlemek için diyetin enerji içeriğinin %30 yağ, %45 karbonhidrat, %25 protein ve günde en az 20 g posa içermesi önerilmektedir (14). Karbonhidrattan zengin besinlerin kan şekeri düzeyini hızla yükseltip azaltabileceği ve bu durumun iştah artışı ile ilişkili olabileceği düşüncesiyle diyetle glisemik indeksi düşük karbonhidratların tercih edilmesi, yağ içeriği bakımından zengin besinlerin mide boşalmasını yavaşlatması ve karbonhidratların emilimini geciktirerek kan şekerinin dengeli seyretmesine katkı sağlaması nedeniyle de PWS'li çocuklarda diyetin enerji içeriğinin %25 protein, %20 yağ ve %55 glisemik indeksi düşük karbonhidrat içeren bir diyet olması hiperfaji ve beslenme isteğinin kontrol edilmesi açısından önem kazanmaktadır (15). Yapılan diğer bir çalışmada ailelere enerji kısıtlaması yapmaları söylenmiştir ve yapılan gözlemler sonucu ailelerin daha çok yağı kısıtladıkları bunun sonucunda da karbonhidrat yüzdelerinin yüksek çıktığı gözlenmiştir. Bunu engelleyebilmek için PWS'li hastaların diyetisyenlere danışarak enerjiden kısıtlı diyetle beslenmeleri ve ailelerin de bu diyetlere uymaları

önem kazanmaktadır (14). Ayrıca hastaların düzenli fiziksel aktiviteye yönlendirilmeleri tedavinin başarısının artmasında etkili bir yaklaşım olacaktır.

---

**Çıkar çatışması/Conflict of interest:** Yazarlar ya da yazı ile ilgili bildirilen herhangi bir çıkar çatışması yoktur.

---

## KAYNAKLAR

1. Prader A. Ein syndrome von adipositas, kleinwuchs, kryptorchismus und oligophrenie nach myatonieartigem zustand im Neugeborenenalter. Schweiz Med Wochenschr 1956;86:1260-1261.
2. Cassidy SB. Prader-Willi syndrome. J Med Genet 1997;34(11):917-923.
3. Zipf WB, Berntson GG. Characteristics of abnormal food-intake patterns in children with Prader-Willi syndrome and study of effects of naloxone. Am J Clin Nutr 1987;46(2):277-281.
4. Cassidy SB, Driscoll DJ. Prader-Willi syndrome. Eur J Hum Genet 2009;17(1):3-13.
5. Davies W, Phoebe MYL, Relkovic D, Wilkinson LS. Imprinted genes and neuroendocrine function. Frontiers in Neuroendocrinology 2008;29(3):413-427.
6. National Institutes of Health (NIH). Prader Willi Syndrome. U.S, National Library of Medicine; 2016.
7. Burd L, Vesely B, Martsolf J, Kerbeshian J. Prevalence study of prader-willi syndrome in North Dakota. Am J Med Genet 1990;37(1):97-99.
8. Ehara H, Ohno K, Takeshita K. Frequency of the Prader-Willi syndrome in the San-in district, Japan. Brain Dev 1995;17(5):324-326.
9. Vogels A, Ende JVD, Keymolen K, Mortier G, Devriendt K, Legius E et al. Minimum prevalence, birth incidence and cause of death for Prader-Willi syndrome in Flanders. Eur J Hum Genet 2004;12(3):238-240.
10. Thomson A, Glasson E, Bittles A. A long-term population-based clinical and morbidity review of Prader-Willi syndrome in Western Australia. J Intellect Disabil Res 2006;50(1):69-78.
11. Butler MG, Jennifer S, Lee J, Myers SE, Whitman BY, Gold JA, et al. Growth standards of infants with Prader-Willi syndrome. Pediatrics 2011;127(4):687-695.
12. World Health Organization (WHO) (2006). The WHO Child Growth Standards.. Geneva. <http://www.who.int/childgrowth/standards/en/>
13. Miller JL, Lynn CH, Driscoll DC, Goldstone AP, Gold JA, Kimonis V, et al. Nutritional phases in Prader-Willi syndrome. Am J Med Genet A 2011;155(5):1040-1049.
14. Miller JL, Lynn CH, Shuster J, Driscoll DJ. A reduced-energy intake, well-balanced diet improves weight control in children with Prader-Willi syndrome. J Hum Nutr Diet 2013;26(1):2-9.
15. Bonfig W, Dokoupil K, Schmidt H. A special, strict, fat-reduced, and carbohydrate-modified diet leads to marked weight reduction even in overweight adolescents with Prader-Willi syndrome (PWS). Sci World J 2009;9(1):934-939.