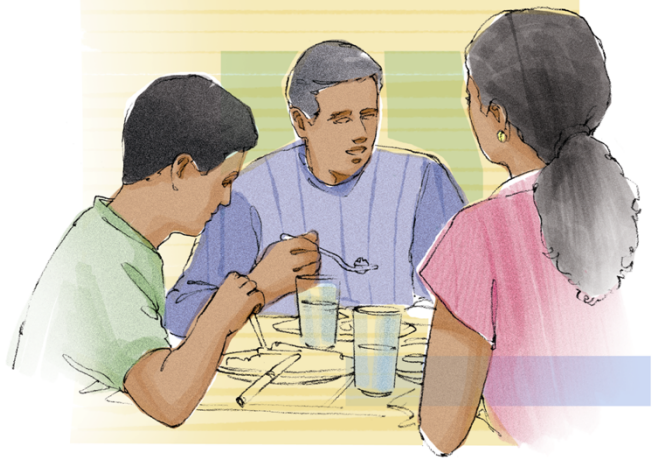




BESLENME VE DİYET TERAPİSİ

Pompe hastalığı olan pek çok kişi yemek yemeyle ilgili problemler yaşar. Kas zayıflığı, ısırma, çiğnemeyi, emmeyi veya yutmayı zorlaştırabilir. Bu durum her yaşta hastanın rahatça yemek yemesini ve vücutlarının ihtiyaç duyduğu beslenmeyi almasını zorlaştırabilir. Solunum sorunları insanları yemek yiyemeyecek kadar yorgun hale de getirebilir. Sonuç olarak, Pompe hastalığı olan pek çok kişi kilo alma, mevcut kilosunu koruma ve/veya doğru beslenme konusunda sorun yaşar. Yutma kaslarının zayıf olması, yiyecek veya sıvının yanlışlıkla akciğerlere gitme riski yaratır. Zayıf kaslar aynı zamanda yemeğin vücuttan geçişini de yavaşlatabilir. Bu durum sindirim ve bağırsak problemlerine sebep olabilir. Diyeti ya da yeme alışkanlıklarını değiştirmek ya da tüp yoluyla beslenme sayesinde bu problemlerle baş edilebilir. Bu broşürde, Pompe hastalığı olan kişiler için diyet terapisinin faydaları açıklanmaktadır.



S: Pompe hastalığı olan kişiler, neden yemek yemede problem yaşarlar?

C: Pompe hastalığı olan kişiler beslenme ve yutma gücünü çeker ve bebekler sıklıkla gelişim geriliği yaşar. Glikojen hücrelerde biriktikçe, yemek ve sindirmek için kullanılan kaslar zaman içinde zayıflamaya devam eder.

Bebeklik döneminde Pompe hastalığı teşhisi konan çocuklarda, yüz ya da ağız kaslarının zayıflığı (yüz hipotonisi), dilin büyümesi (makroglossi), dil zayıflığı ve dilde çukurlaşma ve emme için dudakları kapama yeteneğinin azalması gibi beslenme ve yutma güçlüklerine katkıda bulunan birçok faktör söz konusudur. Normal ağız duyusu gelişimini sürdürmek ve ortaya çıkan ağız becerilerini geliştirmek için, ağızdan beslenmeyenlerin ağızları uyarılmalı ve beslenme amaçlı olmayan emme aktiviteleri yapmaları sağlanmalıdır. Değişen hastalık süreci ışığında güvenliği sürdürmek için değiştirilmiş besin dokuları düzenli olarak yeniden değerlendirilmelidir. ERT alan bazı infantil başlangıçlı hastalarda yutma işlevi bozukluğunda iyileşmeler kaydedilmiş ve hastalar ağızdan beslenmeye devam edebilmiştir. Boy, kilo, baş çevresi gibi büyüme parametreleri yakından takip edilmelidir.

BESLENME VE DİYET TERAPİSİ

Geç başlangıçlı Pompe hastalığı olan hastalarda, yiyecekleri yutma ve çiğnemedede zorlukla birlikte çene kaslarının yorulması genellikle ilk şikayettir ve yetersiz alıma (toplam kalori, vitamin ve mineraller) ve kas proteininin bozulmasına katkıda bulunabilir.

Kendi başına yemek yiyemeyecek kadar zayıf olan bebekler, son derece zayıf olan yaşlı hastalar veya solunum problemleri yemek yemelerini engelleyen kişiler gibi daha ciddi durumlarda, tüple beslenme gerekli olabilir. Tüple beslenme hakkında daha fazla bilgi aşağıda sunulmaktadır.

S: Diyetimi daha iyi hale getirmek ve daha iyi yemek için ne adımlar atabilirim?

C: Çok büyük, çok yoğun, kuru veya katı olan yiyeceklerin çiğnenmesi veya yutulması zor olabilir ve bunları akciğerlerinize kaçırma (aspire etme) riskiniz vardır. Bunların yenilmelerini kolaylaştırmak için yiyecekleri ezerek, daha ufak parçalara bölerek veya bir tür sos veya et suyu ile karıştırarak boyutunu, dokusunu veya kalınlığını değiştirin. Yiyeceklerden ufak lokmalar alın ve çok iyi çiğneyin. 3 büyük öğün yerine daha ufak öğünler yiyin. Sıvıları yavaşça için ve gün boyunca mutlaka yeterince sıvı alın. Pipet vasıtası ile içmek ve yemek yedikten sonra bir ya da iki saat dik pozisyonda durmak da yardımcı olabilir. İnce olan yiyecek ve içecekleri (çorba, su ve süt gibi) de yutmak zor olabilmektedir. Boğazınızdan çok hızlı geçip sizi boğabilirler. Bebekler için olan pirinç unu, mısır nişastası ya da bu amaç için hazırlanmış özel tozlar ile içecekleri yoğunlaştırmayı deneyin. Her gün ihtiyacınız olan yeterli kalori ve besinleri sağlamak amacıyla siz veya çocuğunuz için, iyi-dengelenmiş öğünler planlayabilecek tescilli bir diyetisyenle çalışın. Yemekleri, gerekli vitaminleri ve mineralleri sağlayan besleyici içecekler ile değiştirebilirsiniz. Özel egzersizler yemeyle ilgili kasların güçlenmesine yardımcı olabilir.

Doktorunuz sizden veya çocuğunuzdan bir konuşma-dil patoloğuna (konuşma terapisti olarak da bilinir) görünmenizi isteyebilir. Konuşma terapisti konuşma, dil, bilişsel iletişim ve yutmayla ilgili bozuklukları değerlendirebilir, teşhis edebilir, tedavi edebilir ve önlemeye yardımcı olabilir. Konuşma terapisti size aspirasyon riskini azaltacak farklı yeme ve çiğneme yolları öğretebilir.

S: Video-floroskopik yutma çalışması nedir ve Pompe hastalığı olan kişiler bu çalışmayı yaptırmalı mıdır?

C: Pompe hastalığı tanısı konan herkes için, bu kişilerde aspirasyon (soluk borusuna yiyecek veya sıvı girmesi) riski yüksek olabileceğinden başlangıçta video-floroskopik yutma çalışması yapılabilir. Video-floroskopik yutma çalışması (aynı zamanda değiştirilmiş baryum yutma çalışması olarak da adlandırılır) yutma fonksiyonunun objektif bir değerlendirmesidir. Video-floroskopik yutma çalışmasının amacı, oral beslenmeyle aspirasyonu değerlendirmektir. Yutma çalışması sırasında hastalar yaşlarına ve gelişimlerine uygun tipik beslenme pozisyonlarına gelirler. Baryum enjekte edilerek çeşitli kıvamlarda gıda (ince sıvı, yoğun sıvı, püre, yumuşak katı, sert katı) verilir. Çalışmada yutmanın şu aşamaları değerlendirilir:

BESLENME VE DİYET TERAPİSİ

- **Ağız Aşaması:** Yutma, besinin ağza konulduğu ve ezme (çiğneme) kasları yardımıyla ıslatılıp çiğnendiği ağız aşaması ile başlar.
- **Yutak Aşaması:** Bolus (küçük, yuvarlak, yumuşak çiğnenmiş yiyecek kütlesi) yutağa ulaştığında, özel duyu reseptörleri yutmanın istemsiz kısmını etkinleştirir. Yutak aşamasının kritik kısmı, gırtlığın epiglott (boğazdaki kapak) ve ses telleri tarafından istemsiz kapanması ve nefes almanın geçici olarak engellenmesidir; her ikisi de gıdanın “yanlış borudan” hava yoluna (trakea) ve akciğerlere gitmesini engeller. Gırtlığın epiglott tarafından kapatılması, yiyecek ve diğer parçacıklar ciddi enfeksiyonlara ve akciğer dokusunun tahriş olmasına neden olabileceğinden, akciğerleri yaralanmaya karşı korur. Yutma refleksinin yutma aşamasındaki sorunlardan kaynaklanan akciğer enfeksiyonları genellikle aspirasyon zatürresi olarak bilinir.
- **Yemek Borusu Aşaması:** Besinler yutaktan çıkarken, ritmik kasılmaları nedeniyle besinleri mideye yönlendiren boru benzeri kaslı bir yapı olan yemek borusuna girer. Yemek borusunun iki önemli sfinkteri (kas halkası) vardır; bunlar normal koşullar altında yiyecek veya tükürüğün ağza doğru çıkmasını önleyen üst ve alt yemek borusu sfinkterleridir. Bunu yaparken yemek borusu sfinkterleri, yukarı çıkan yiyeceklere karşı fiziksel bir bariyer görevi görür. Önce üst, sonra alt olmak üzere her iki yemek borusu sfinkteri, yutma sırasında yiyecek aşağı indirildiğinde refleks olarak açılır.

Aspirasyon riski yüksekse, ağızdan beslenmenin durdurulması ve hastanın tüple beslenmesi gerekebilir.

S: Tüple beslenme nedir ve Pompe hastalığı tanısı konan kişiler neden bazen buna ihtiyaç duyar?

C: Tüple beslenme çiğneme, yutma veya nefes alma sorunları nedeniyle ağızdan yiyecek alamayan geç başlangıçlı hastalar için tam beslenme sağlar. Tüple besleme, infantil başlangıçlı hastalığı olup memeyi veya biberonu ememeyecek kadar güçsüz olan veya kilo alamayan bebeklerde de kullanılır. Tüple beslenme yiyeceklerin “yanlış yere gitmesi” durumunda yiyeceklerin akciğerlere gitmesini önlemeye de yardımcı olur. Beslenme tüpüyle gıda alımına enteral beslenme veya tüple beslenme denir. Bazı durumlarda, yeterli kalori alımını sağlamak ve normal ağız duyusu gelişimini sağlamak için ağızdan ve tüple beslenme şeklinde bir kombinasyon önerilebilir.

2 tip besleme tüpü vardır:

- **Nazogastrik (NG) tüp:** Burundan yerleştirilen bir NG tüpüyle besinler doğrudan mideye iletir.
- **Gastrostomi tüpü (veya G tüpü):** Mide duvarındaki bir açıklıktan cerrahi olarak bir G tüpü yerleştirilir ve besinleri doğrudan mideye iletir. G tüpü, uzun süre tüple

BESLENME VE DİYET TERAPİSİ

beslenmeye ihtiyaç duyan kişiler için iyi bir seçenektir.

S: Sindirim ve bağırsak problemlerini yönetmek için neler yapabilirim?

C: En iyi tavsiye hekiminizle konuşmaktır. Yaşadığınız problemleri tarif edin ve semptomları yönetmek için yardım isteyin. Yemeği mideye doğru ilerleten kasların zayıflığı, mide ekşimesi hissine veya diğer bir adı da gastroözofageal reflü hastalığı (GERD) olan asit reflüsüne sebep olabilir. Bu durum, yutulan yiyecek ve mide asitleri özofagus (yemek borusu - yemeğin yutaktan mideye geçtiği kaslı boru) yolu ile geri ağza doğru aktığında ortaya çıkar. Daha küçük, sık öğünler yemek ve yemek yerken veya yemekten sonra dik konumda kalmaya devam etmek yardımcı olabilir. Göğüs ya da karındaki kasların zayıflığı, bağırsak hareketi olduğu zaman, artıkların vücuttan atılmasını zorlaştırabilir. Bu durum kabızlığa yol açabilir. Kabızlık aynı zamanda ishale de sebep olabilir. Lifli yiyeceklerden oluşan bir diyet almak ve çok fazla miktarda sıvı almak kabızlığı engelleyebilir. Sindirim, ishal veya bağırsak problemlerine yönelik olarak herhangi bir ilaç almadan önce hekiminize danışın.

S: Yüksek-proteinli bir diyetin Pompe hastalarına faydası olduğunu duydum. Bu konuda ne biliniyor?

C: Yüksek proteinli bir diyet, geç başlangıçlı Pompe hastalığı olan bazı çocuklara ve yetişkinlere faydalı olmaktadır. Bu diyet, (et, yumurta, peynir ve tereyağı gibi) protein ve yağları daha fazla yemek ve karbonhidratları (ekmek ve makarna gibi) daha az yemenin, hücrelerde çok fazla glikojen biriktiği zaman ortaya çıkan kas zayıflığını yavaşlatacağı teorisi üzerine kuruludur. Bunun nedeni, tüketilen karbonhidrat (Pompe hastalarının parçalayamadığı) miktarını sınırlamanız ve bunların yerine enerji için uygun şekilde kullanılacak protein ve yağ koymanızdır. Yüksek-proteinli bir diyet programı uyguladıktan sonra, kas güçleri ve yürüme kabiliyetleri artmış olan hastalar vardır. Ancak pek çok başka hasta hiçbir iyileşme işareti sergilememiştir.

Geç başlangıçlı Pompe hastalığı olan hastalarda amaç aşağıdakileri yönetmektir:

- 1) Artan glikojen birikimi ve
- 2) Amino asit kullanımında artış.

Yüksek protein-düşük karbonhidrat diyeti artı aerobik egzersizin bu hastaların bazılarında faydalı olabileceği gözlemlenmiştir.^{Ref 1} Bu tedavi biçiminin mantığı, glikojen birikimini azaltma, kas yağ asidi kullanımını artırma ve aynı zamanda Pompe hastalığında meydana geldiği gösterilen artan amino asit oksidasyonunu telafi etme girişimidir. Yüksek proteinli bir diyet ERT'ye destekçi iyi bir unsur olabilir.^{Ref 1 ve 2}

Genel olarak, makro besinlere (protein, yağ ve karbonhidratlar) ve mikro besinlere (vitaminler) dikkat edilen iyi bir beslenmenin sürdürülmesi Pompe hastalığı olan tüm hastaların tedavisinde önemlidir.

BESLENME VE DİYET TERAPİSİ

S: Alanin ve diğer beslenme takviyeleri Pompe hastalığı olan insanlara nasıl yardımcı olabilir?

C: Alanin, proteinin yapı bloklarından biri olan bir amino asittir. Az sayıda çalışmada, gün boyunca küçük miktarlarda alındığı takdirde alaninin, Pompe hastalığı olan çocuklara ve yetişkinlere daha fazla enerji verebileceği öne sürülmüştür. Bilimsel kanıtlar sınırlı olmakla birlikte, bu yaklaşımı benimseyen sağlık uzmanları alanin takviyelerinin hücrelerde glikojen biriktiğinde kas kaybını önlemeye yardımcı olabileceğini düşünmektedir. Alanin, yiyeceklerle karıştırılabilen bir toz halinde sunulmaktadır.

S: Klinik ekibinizle birlikte gözden geçirilmesi gereken spesifik mide-bağırsak/beslenme önerileri var mı?

C: Evet, mide-bağırsak/beslenme önerileri aşağıda yer almaktadır:

- Başlangıçta ve klinik açıdan gerekli olduğunda, beslenme yönetimine (ağızdan/takviyeyle besleme) rehberlik etmek amacıyla GE reflü için video-floroskopik yutma testi ve değerlendirmesi.
- Ağızdan beslenmeyen bebeklerde ağız uyarımı ve besleme amaçlı olmayan emme aktivitelerinin yaptırılması.
- Büyüme parametrelerinin dikkatle izlenmesi.
- Vitamin ve minerallere dikkat edilerek yeterli beslenme (%20-25 proteinden oluşan yüksek protein) sağlanması.

S: Vitaminler nelerdir ve vücudumuz onlara neden ihtiyaç duyar?

C: Vücut, vitaminleri büyüme, sindirim ve sinir fonksiyonu da dahil olmak üzere çeşitli biyolojik süreçlerde kullanır. Vücudun kesinlikle ihtiyaç duyduğu 13 vitamin vardır: A, C, D, E, K vitaminleri ve B vitaminleri (tiamin, riboflavin, niyasin, pantotenik asit, biyotin, B-6 vitamini, B-12 vitamini ve folat).

İki vitamin kategorisi vardır:

- **Suda çözünen vitaminler:** Bu vitaminler vücut tarafından kolayca emilir.
 - a. B kompleks ve C vitaminleri suda çözünen vitaminlerdir.
 - b. Suda çözünen vitaminler suda çözünür ve depolanmaz; böbrekler tarafından atılabilirler.
 - c. Bu vitaminler depolanmadığından, insanların diyetlerinde sürekli olarak bulunmaları gerekir.

BESLENME VE DİYET TERAPİSİ

- **Yağda çözünen vitaminler:** Bu vitaminler, yağın emilmesi için kullanılan sıvılar olan safra asitlerinin kullanımıyla vücut tarafından emilir. Vücut bu vitaminleri ihtiyaç halinde kullanmak üzere depolar.
 - a. A, D, E ve K vitaminleri yağda çözünen vitaminlerdir.
 - b. Yağda çözünen vitaminler, yağda çözünerek karaciğerde ve yağ dokularında depolanır ve suda çözünen vitaminlere göre çok daha yavaş atılırlar.
 - c. Bu vitaminler depolanır, dolayısıyla günlük beslenmede bunlara ihtiyaç duyulmaz.
 - d. Yağda çözünen vitaminler uzun süre depolanır, bu nedenle aşırı tüketildiğinde genellikle suda çözünen vitaminlere göre daha fazla toksisite riski oluştururlar.

Genellikle tüm vitaminlerinizi yediğiniz yiyeceklerden alabilirsiniz ve vücudunuz ayrıca D ve K vitaminlerini de üretebilir. **Vejetaryen** beslenen kişilerin B12 vitamini takviyesi alması gerekebilir.

Vitaminin Adı	Önemli Fonksiyonları	Yaygın Gıda Kaynağı
A Vitamini	A vitamini karanlıkta görmenize yardımcı olmaktan çok daha fazlasını yapar. Beyaz kan hücrelerinin üretimini ve aktivitesini uyarır, kemiğin yeniden şekillenmesinde rol alır, endotel hücrelerinin (vücudun iç yüzeylerini kaplayanlar) sağlığının korunmasına yardımcı olur ve hücre büyümesini ve bölünmesini düzenler. Beta karoten bir antioksidandır ve kansere karşı koruma sağlayabilir.	A Vitamini: Karaciğer, A vitamini ile güçlendirilmiş süt ve süt ürünleri, tereyağı, tam yağlı süt, peynir, yumurta sarısı Provitamin A: Havuç, yeşil yapraklı sebzeler, tatlı patates, kabak, balkabağı, kayısı, kavun. A vitamininin tamamını veya büyük çoğunluğunu beta-karoten formunda içeren bir multivitamin takviyesi seçmek en iyisidir.
D Vitamini	D vitamini, her ikisi de vücudun kemik oluşumunda kritik olan kalsiyum ve fosforu emip tutmasını sağlamaya yardımcı olur. Laboratuvar çalışmaları ayrıca D vitamininin kanser hücrelerinin büyümesini ve bölünmesini engellediğini ve enfeksiyonların kontrolünde	Çok az gıda doğal olarak D vitamini içerir. İyi kaynaklar arasında süt ürünleri ve kahvaltılık gevrekler (her ikisi de D vitamini ile zenginleştirilmiştir) ve somon ve ton balığı gibi yağlı balıklar bulunur.

BESLENME VE DİYET TERAPİSİ

	kritik rol oynadığını göstermektedir.	
E Vitamini	E vitamini, vücut dokusunu serbest radikaller adı verilen stabil olmayan maddelerin neden olduğu hasarlardan koruyan bir antioksidandır. Serbest radikaller hücrelere, dokulara ve organlara zarar verebilir. Yaşlanmayla ilişkili belirli durumlarda rol oynadıklarına inanılmaktadır. E vitamini ayrıca kırmızı kan hücrelerinin oluşumunda da önemlidir ve vücudun K vitaminini kullanmasına yardımcı olur.	İyi E vitamini kaynakları arasında ayçiçeği ve aspir yağları, yağ bazlı salata sosları, badem, ayçiçeği çekirdeği, fıstık ezmesi ve koyu yapraklı sebzeler bulunur. E vitamini şu gıdalarda bulunur: Buğday tohumu, mısır, kabuklu yemişler, tohumlar, zeytin, ıspanak ve diğer yeşil yapraklı sebzeler, kuşkonmaz, bitkisel yağlar (mısır, ayçiçeği, soya fasulyesi ve pamuk tohumu). Bu gıdalardan yapılan margarin gibi ürünler de E vitamini içerir.
K Vitamini	K vitamini kanın pıhtılaşması için gerekli olan 13 proteinden dördünün yapımına yardımcı olur. K vitamini ayrıca kemik yapımında da rol oynar.	K vitamini birçok gıdada, özellikle yeşil yapraklı sebzelerde (lahana, kara lahana, brokoli, Brüksel lahanası, maydanoz) ve yaygın olarak kullanılan yemeklik yağlarda bulunur. Hepsisi olmasa da bazı multivitaminler az miktarda K vitamini içerir.
C Vitamini (Askorbik Asit)	C vitamini enfeksiyonların kontrolünde rol oynar. Aynı zamanda zararlı serbest radikalleri etkisiz hale getirebilen güçlü bir antioksidandır ve sağlıklı kemikler, dişler, diş etleri ve kan damarları için gerekli olan kolajen dokusunun yapımına yardımcı olur.	C vitamininin mükemmel besin kaynakları turunçgiller veya turunçgil suları, orman meyveleri ve yemişler, yeşil ve kırmızı biberler, domates, brokoli ve ıspanaktır. Birçok kahvaltılık gevrek de C vitamini ile zenginleştirilmiştir.
Tiamin (B-1)	Gıdalardan enerji açığa çıkmasına yardımcı olur; normal iştahı teşvik eder; sinir sisteminin işleyişinde önemlidir	Tiaminin besin kaynakları arasında sığır eti, bira mayası, baklagiller (fasulye, mercimek), süt, fındık, yulaf, portakal, domuz eti, pirinç, tohumlar, buğday, tam tahıllı gevrekler ve

BESLENME VE DİYET TERAPİSİ

		maya bulunur. Sanayileşmiş ülkelerde beyaz pirinç veya beyaz unla yapılan gıdalar genellikle tiamin ile zenginleştirilir.
Riboflavin (B-2)	Riboflavin diğer B vitaminleriyle birlikte çalışır. Vücut büyümesi ve kırmızı kan hücresi üretimi için önemlidir ve karbonhidratlardan enerji salınmasına yardımcı olur.	Yağsız etler, yumurtalar, baklagiller, kuruyemişler, yeşil yapraklı sebzeler, süt ürünleri ve süt, beslenme kaynaklı riboflavin sağlar. Ekmekler ve tahıllar genellikle riboflavin ile zenginleştirilir.
Niasin (B-3)	Gıdalardan enerji üretimi; sindirime yardımcı olur, normal iştahı destekler; sağlıklı cildi ve sinirleri destekler. Niasin sindirim sistemi, cilt ve sinirlerin işleyişine yardımcı olur. Besinlerin enerjiye dönüştürülmesi açısından da önemlidir.	Karaciğer, balık, kümes hayvanları, et, yer fıstığı, tam ve zenginleştirilmiş tahıl ürünleri. Niasin (B3 vitamini olarak da bilinir) süt ürünleri, kümes hayvanları, balık, yağsız et, kabuklu yemiş ve yumurtalarda bulunur. Baklagiller ve zenginleştirilmiş ekmekler ve tahıllar da bir miktar niasin sağlar.
B-6 Vitamini (piridoksin)	B-6 Vitamini protein metabolizmasına ve emilimine yardımcı olur; kırmızı kan hücresi oluşumuna yardımcı olur; vücudun yağları kullanmasına yardımcı olur	İyi B6 vitamini kaynakları arasında takviyelerle zenginleştirilmiş gevrekler, fasulye, kümes hayvanları, balık ve bazı meyve ve sebzeler bulunur.
Folat (folik asit)	Protein metabolizmasına yardımcı olur; kırmızı kan hücresi oluşumunu teşvik eder; omurga ve beyindeki doğum kusurlarını önler; homosistein düzeylerini ve dolayısıyla koroner kalp hastalığı riskini azaltır. Çok az folat, spina bifida ve anensefali gibi doğum kusurlarıyla bağlantılıdır.	Meyve ve sebzeler, tam tahıllar, fasulye, kahvaltılık tahıllar ve zenginleştirilmiş tahıllar ve tahıl ürünleri gibi birçok gıda mükemmel folat kaynağıdır.
B-12 Vitamini	Genetik materyalin oluşturulmasına yardımcı olur;	Yalnızca hayvansal gıdalarda bulunur: et, karaciğer, böbrek,

BESLENME VE DİYET TERAPİSİ

	normal kırmızı kan hücrelerinin gelişimine yardımcı olur; sinir sisteminin bakımını sağlar.	balık, yumurta, süt ve süt ürünleri, istiridye, kabuklu deniz ürünleri.
Pantotenik Asit	Pantotenik asit, koenzim-A'yı (CoA) oluşturmak için gereklidir ve karbonhidratların, proteinlerin ve yağların metabolizması ve sentezinde kritik öneme sahiptir.	Hemen hemen her gıdada az miktarda pantotenik asit bulunur; tam tahıllı tahıllarda, baklagillerde, yumurtada, ette ve arı sütünde ise yüksek miktarda bulunur.
Biotin	Biyotin, hücre büyümesi, yağ asitlerinin üretimi ve yağların ve amino asitlerin metabolize edilmesi için gereklidir.	Karaciğer, böbrek, yumurta sarısı, süt ve çoğu taze sebze-bağırsak bakterileri tarafından da üretilir.

Nereden Daha Fazla Bilgi Alabilirim?: “Diğer Bilgiler” bölümüne bakınız.

Referans 1 Pompe disease diagnosis and management guideline
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3110959/>

ACMG Work Group on Management of Pompe Disease: Priya S. Kishnani, MD¹, Robert D. Steiner, MD (Chair)², Deeksha Bali, PhD¹, Kenneth Berger, MD³, Barry J. Byrne, MD, PhD⁴, Laura Case, PT, DPT¹, John F. Crowley, JD, MBA⁵, Steven Downs, MD⁶, R. Rodney Howell, MD⁷, Richard M. Kravitz, MD¹, Joanne Mackey, CPNA¹, Deborah Marsden, MBBS⁸, Anna Maria Martins, MD⁹, David S. Millington, PhD¹, Marc Nicolino, MD, PhD¹⁰, Gwen O'Grady, MA¹, Marc C. Patterson, MD, FRACP¹¹, David M. Rapoport, MD¹², Alfred Slonim, MD¹³, Carolyn T. Spencer, MD⁴, Cynthia J. Tiff, MD, PhD¹⁴, and Michael S. Watson, PhD¹⁵

Referans 2 Exercise training alone or in combination with high-protein diet in patients with late onset Pompe disease: results of a cross over study
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32505193/>

[Annalisa Sechi](#)¹, [Lucrezia Zuccarelli](#)², [Bruno Grassi](#)², [Rita Frangiamore](#)³, [Ramona De Amicis](#)⁴, [Mauro Marzorati](#)⁵, [Simone Porcelli](#)⁶, [Annarita Tullio](#)⁶, [Anna Bacco](#)⁷, [Simona Bertoli](#)⁴, [Andrea Dardis](#)⁸, [Lea Biasutti](#)², [Maria Barbara Pasanisi](#)³, [Grazia Devigili](#)⁹, [Bruno Bembi](#)⁸

Bu yayın, kapsanan konuyla ilgili genel bilgi sağlamak amacıyla tasarlanmıştır. Uluslararası Pompe Birliği tarafından bir kamu hizmeti olarak dağıtılmaktadır ve Uluslararası Pompe Birliği, tıbbi veya başka mesleki hizmetler sunma amacını taşımamaktadır. Tıp sürekli değişmekte olan bir bilimdir. İnsan hatası ve uygulamadaki değişiklikler, böylesi karmaşık materyallerin kesin doğruluğunu garanti etmeyi olanaksız kılmaktadır. Bu bilgilerin başka kaynaklar, özellikle de hastanın kendi hekimi tarafından doğrulanması gerekmektedir.