

Kurs POWER

„Diagnostyka, leczenie i monitorowanie
dorosłych pacjentów z wrodzonymi
wadami metabolizmu”



Przypadki kliniczne zaburzeń spalania tłuszczów

Joanna Taybert

Klinika Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii

Instytut Matki i Dziecka

Warszawa, 5 listopada 2021 roku.

Wnioski

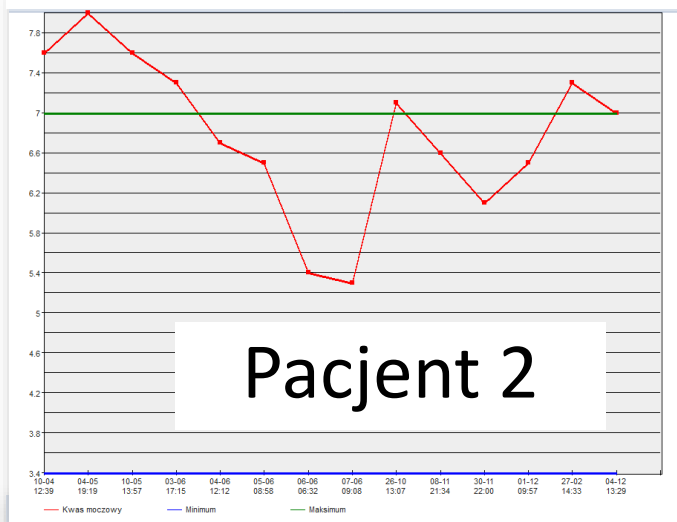
Pacjenci z rozpoznaną w przebiegu badań przesiewowych wrodzoną wadą metabolizmu, taką jak deficyt MCAD:

- często są **bezobjawowi na co dzień przy właściwym postępowaniu**
- **zagrożeni są wystąpieniem dekompensacji metabolicznej** w przebiegu nawet typowej choroby infekcyjnej
- w stanie zagrożenia dekompensacją **konieczna jest wczesna interwencja**

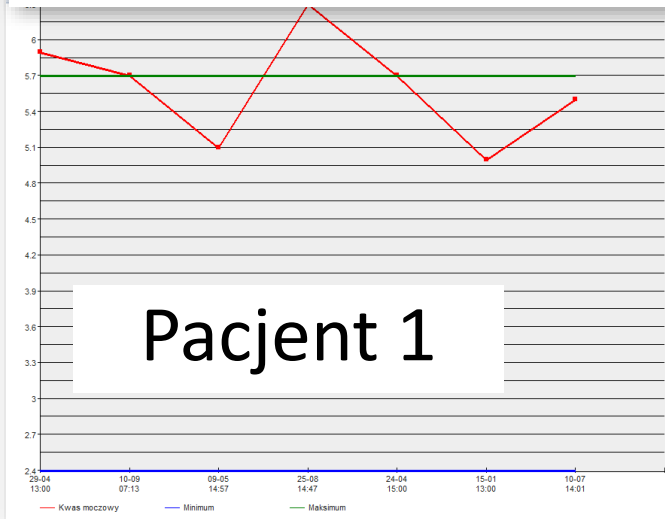


- zwiększona doustna podaż kalorii lub podłączenie **stałego wlewu 10% glukozy dożylnie** w dawce terapeutycznej
- informacja o postępowaniu i chorobie w posiadaniu pacjentów
- informacja o kontakcie z ośrodkiem prowadzącym w posiadaniu pacjentów

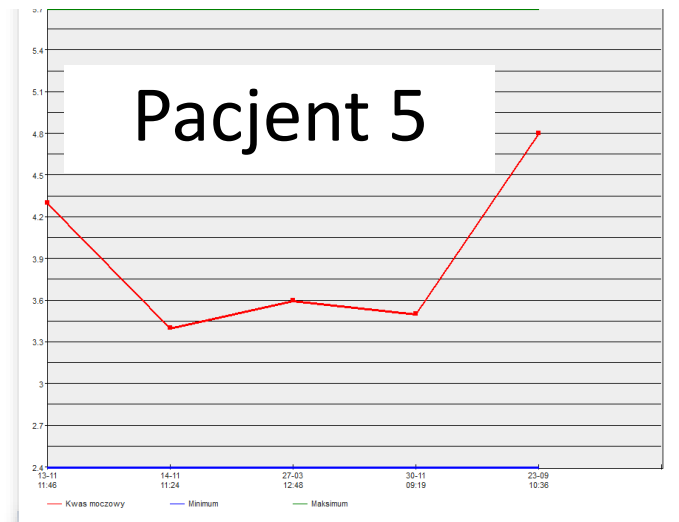
Kwas moczowy u pacjentów z deficytem LCHAD



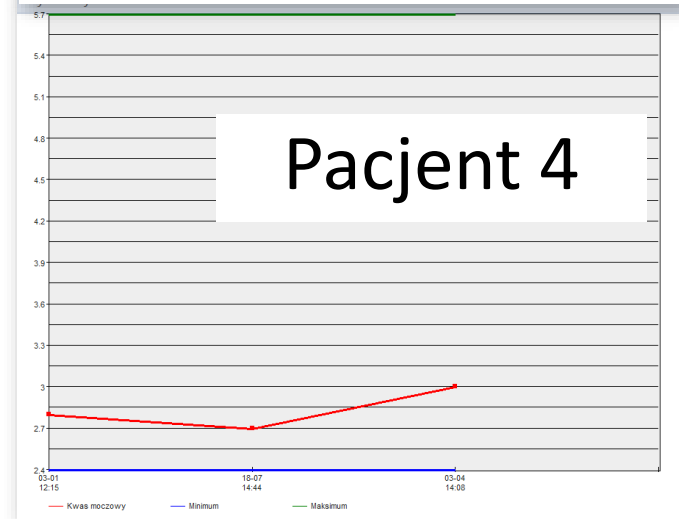
Pacjent 2



Pacjent 1



Pacjent 5



Pacjent 4

Dziękuję za uwagę!



Fundusze
Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



edu-metgen.imid.med.pl