

Diagnostyka, leczenie i monitorowanie dorosłych pacjentów
z wrodzonymi wadami metabolizmu

Kontynuacja leczenia dietetycznego u dorosłych pacjentów z wrodzoną wadą metabolizmu

Dr Agnieszka Kowalik

Dietetyk

Klinika Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii

Warszawa 29.10. 2021r.

Kontynuacja leczenia dietetycznego u dorosłych pacjentów z wrodzoną wadą metabolizmu (wwm)

- **WWM są rozpoznawane na podstawie nieprawidłowego wyniku badania przesiewowego noworodków (NBS)**
- **75% wwm jest związanych z leczeniem dietetycznym (podstawowy element terapii)**

Leczenie dietetyczne:

- **wymaga czujności, wnikliwości i opieki wykwalifikowanego dietetyka**
- **współpracy zespołu interdyscyplinarnego**



Kontynuacja leczenia dietetycznego u dorosłych pacjentów z wrodzoną wadą metabolizmu

- Zaburzenia metabolizmu aminokwasów (MSUD, TYR t.1, HCU), defekt cyklu mocznikowego, acydurie organiczne (MMA, PA, IVA, GA1)
- Zaburzenia mitochondrialnego utleniania kwasów tłuszczowych (deficyt LCHAD, deficyt VLCAD)
- Zaburzenia metabolizmu węglowodanów (GALT, GSD)

Przykładowe różnice w zasadach postępowania dietetycznego

Osoba zdrowa

- Regularne karmienie z dłuższą przerwą nocną
- Urozmaicone żywienie w oparciu o wszystkie produkty spożywcze
- Żywienie normokaloryczne
- Ujemny bilans energetyczny jest możliwy – bez zagrożenia dla zdrowia/życia

Osoba z wwm

- Regularne karmienie w dzień z przerwą nocy 6-10h
- Urozmaicone żywienie w oparciu o produkty dozwolone z **wyliczoną ilością na dobę**
- Żywienie często o ↑kaloryczności
- **Ujemny bilans energetyczny nie jest możliwy – bez zagrożenia dla zdrowia/życia**

Niedobór lub nadmiar energii i składników pokarmowych w pożywieniu powoduje zachwianie homeostazy procesów metabolicznych zachodzących w organizmie,

Osoba zdrowa

- które w okresie wzrostu i rozwoju organizmu może wpływać nie tylko na samopoczucie i stan zdrowia w dzieciństwie i okresie młodzieńczym, lecz także może prowadzić do wielu poważnych konsekwencji w późniejszych etapach życia

Osoba z wwm

- które w okresie wzrostu i rozwoju oraz
w dorosłości może spowodować **wystąpienie ostrych objawów choroby lub wzrost ryzyka rozwoju jej odległych skutków** oraz innych poważnych konsekwencji w późniejszych etapach życia



Fundusze Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Zaburzeniach metabolizmu aminokwasów, defekt cyklu mocznikowego i acydurie organiczne

Jednostka chorobowa	Ograniczany składnik w diecie
fenyloketonuria	fenyloalanina
choroba syropu klonowego	leucyna, izoleucyna, walina
tyrozynergia typu I	tyrozyna, fenyloalanina
acydurgia glutarowa t.I	lizyna, tryptofan
acydurgia metylomalonowa i acydurgia propionowa	metionina, treonina, walina, izoleucyna
acydurgia izowalerianowa,	leucyna
Deficyt transkarbamylazy ornityny (OTC)	białko



Fundusze Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

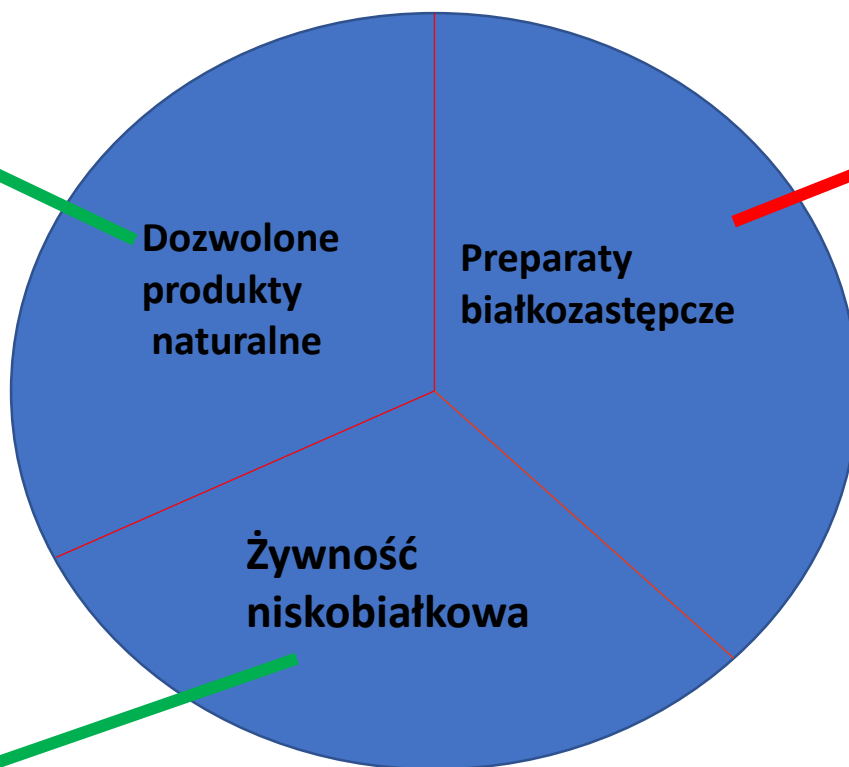
Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Składowe diety

**zawierają
białko naturalne**

**zawierają
białko ekwiwalent**



**zawierają
białko naturalne**

Zaburzenia mitochondrialnego utleniania kwasów tłuszczowych (FAOD)

- Deficyt dehydrogenazy acylo-CoA **średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych** (MCADD)
- Deficyt dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-CoA **długołańcuchowych kwasów tłuszczowych** (LCHADD)
- Deficyt dehydrogenazy acylo-CoA **bardzo długołańcuchowych kwasów tłuszczowych** (VLCADD)



Fundusze Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Zaburzenia mitochondrialnego utleniania kwasów tłuszczowych

Zasady leczenia dietetycznego:

- W MCADD dieta jak dla osób zdrowych (bez włączania MCT)
 - 30-35% Energii z tłuszczu
 - węglowodany złożone, regularne posiłki
- W LCHADD i VLCADD
 - ograniczenie LCT <10%E
 - włączenie MCT 15-20%E (olej MCT, MCT Procal, Liquigen)
 - suplementacja PUFA (olej sojowy/z orzecha włoskiego) w dawce indywidualnej (5-15ml/d)
 - suplementacja DHA (indywidualnie)



Fundusze Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Zaburzenia metabolizmu węglowodanów

Wrodzona wada metabolizmu	Główne założenia leczenia
Galaktozemia	wykluczenie galaktozy
Glikogenozy : Ia, Ib	z ograniczeniem galaktozy i fruktozy, zalecane regularne posiłki, węglowodany złożone, surowa skrobia kukurydziana w indywidualnych dawkach
Glikogenozy : III, VI, IX	zwiększona podaż białka, zalecane węglowodany złożone (w każdym posiłku), z ograniczeniem cukrów prostych i tłuszczów nasyconych



ock
Images™

iStock
by Getty Images™

iStock
by Getty Images™

iStock
by Getty



Leczenie dietetyczne przez całe życie



Fundusze Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita Polska



Instytut Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Kontynuacja leczenia dietetycznego u dorosłych pacjentów z wrodzoną wadą metabolizmu

Dzienne zapotrzebowanie na składniki odżywcze

- Energia
 - **Wg założeń dla wwm dla wieku (1800-2800 kcal)**
 - lub w zakresie normy dla osób zdrowych
- Białko (utrzymanie zerowego bilansu azotowego)
 - **Podaż > min. bezpiecznej wartości wg FAO/WHO/UNU >16r.ż- 0,84-0,87 g/kg/d**
 - lub w zakresie normy dla osób zdrowych
- Tłuszcz
 - **wg założeń dla wwm dla wieku**
 - lub norma jak dla osób zdrowych
- Węglowodany
 - **wg założeń dla wwm dla wieku**
 - lub normy dla zdrowych
- Witaminy/składniki mineralne – wg norm dla zdrowych



Kontynuacja leczenia dietetycznego u dorosłych pacjentów z wrodzoną wadą metabolizmu

Cel

- **utrzymanie równowagi metabolizmu poprzez;**
 - odpowiednią podaż energii
 - unikanie przedłużonego głodzenia
 - zapobieganie dekompensacji metabolicznej
(katabolizmowi białka, lipolizie kwasów tłuszczowych, hipoglikemii)
 - odpowiedni, indywidualny skład i proporcje składników diety



Fundusze Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Kontynuacja leczenia dietetycznego u dorosłych pacjentów z wrodzoną wadą metabolizmu

Zagrożenia dla compliance/adherence

- opuszczanie posiłków (praca, brak łaknienia, przedłużona przerwa nocna, ↓ przekonania o potrzebie diety)
 - odchudzanie
 - fitness/siłownia
- } bez odpowiedniego zabezpieczenia energetycznego
- nieprawidłowy skład diety/ryzyko niedoborów składników odżywczych
 - problemy zdrowotne (zaparcia, luźne stolce, bóle brzucha, nudności, odruchy wymiotne)



Sytuacje szczególne (Emergency) u dorosłych pacjentów z wwm

- ciąża, poród i połóg
- operacja, uraz, sanacja
- infekcje z wymiotami i/lub biegunką, gorączką
 - brak łaknienia, odmowa jedzenia, anoreksja
 - bóle mięśniowe



Niezwłoczna podaż ENERGII



Fundusze Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Kontynuacja leczenia dietetycznego u dorosłych pacjentów z wrodzoną wadą metabolizmu

Monitorowanie

- Ocena kliniczna i biochemiczna
 - ocena/wsparcie dietetyczne
 - ocena/wsparcie psychologiczne
 - grupy wsparcia towarzystw pacjenckich

Ze względu na możliwość wystąpienia nieznanych późnych następstw, wszyscy pacjenci powinni być obserwowani przez całe życie.



Fundusze
Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



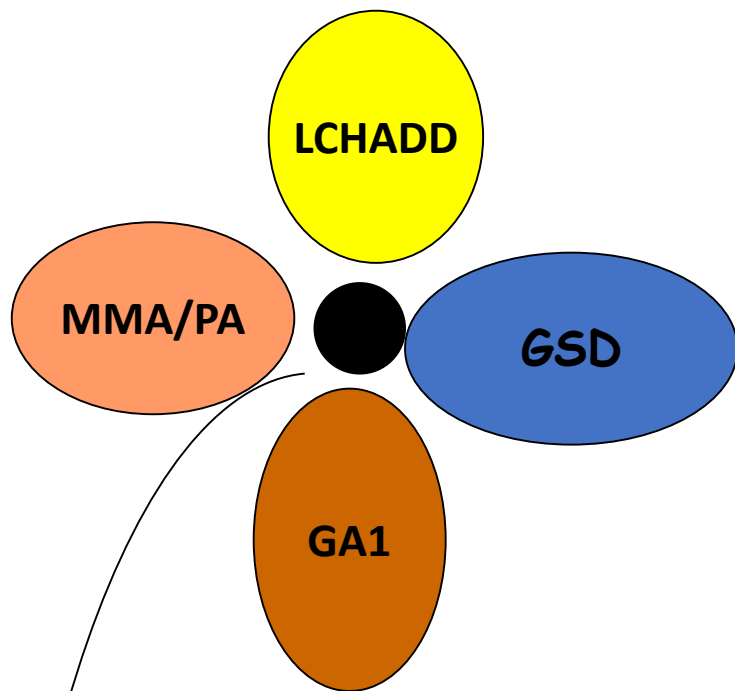
Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny





Dziękuję za uwagę



Fundusze Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



**Instytut
Matki i Dziecka**

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny

