



Fundusze
Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Diagnostyka i opieka medyczna nad pacjentem
z wrodzoną wadą metabolizmu – rola lekarza POZ/pediatry

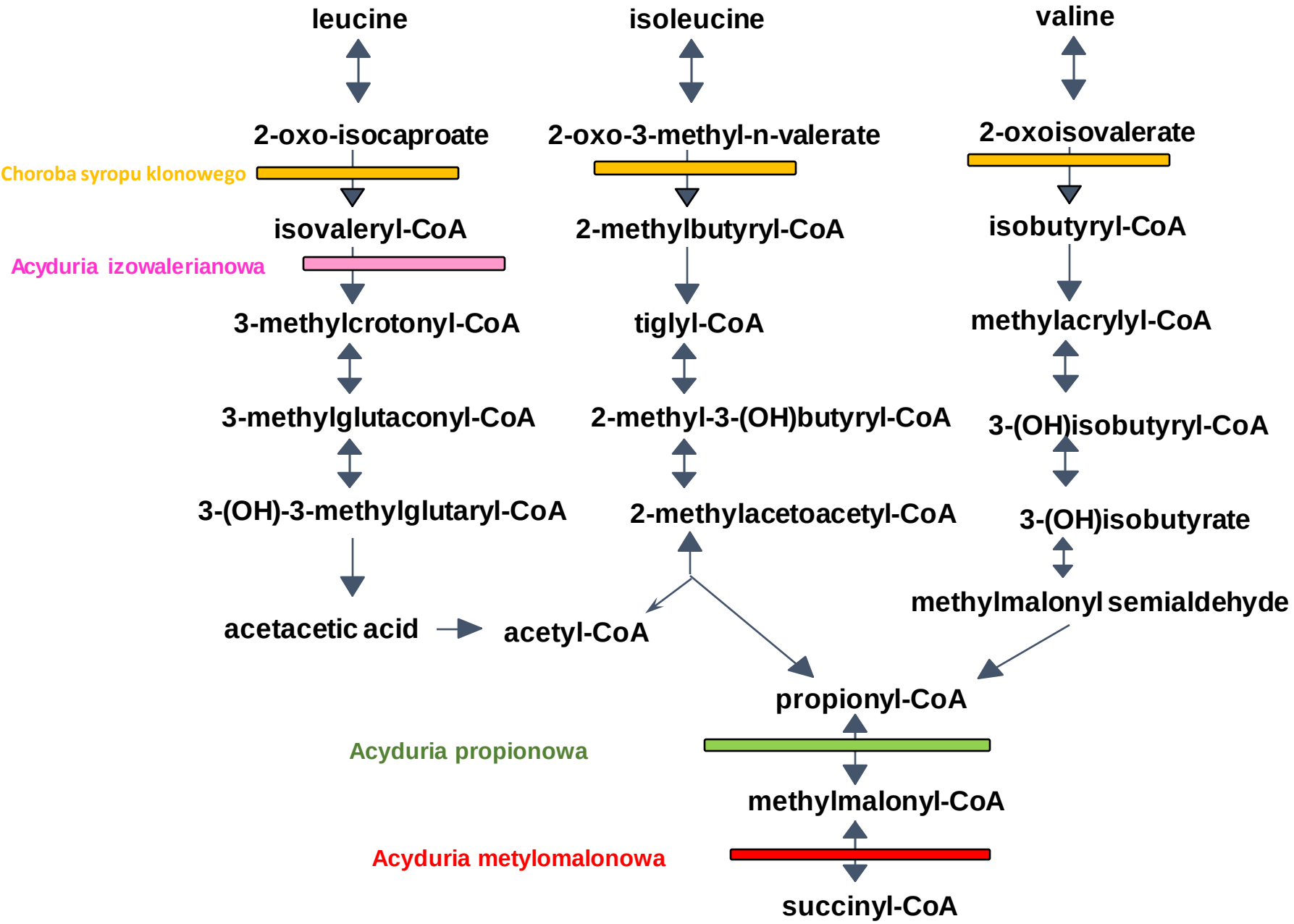
Jakie są zalecenia dietetyczne w zespole intoksykacji?

Agnieszka Kowalik,

Klinika Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii

Instytut Matki i Dziecka

Warszawa. 01-02.10.2020r.



Ryc. Szlak metabolizmu aminokwasów rozgałęzionych/zaburzenia metabolizmu aminokwasów

Podstawowe składowe diety w zaburzeniach metabolizmu aminokwasów

- preparat specjalistyczny- mieszanina aminokwasów z wyłączeniem aminokwasu/ów dla określonej wwm
 - MSUD- leucyna, izoleucyna, walina
 - Tyr t.1 – tyrozyna, fenyloalanina
 - Ga 1 – lizyna, ogr. Tryptofan
 - IVA - leucyna
 - MMA/PA – izoleucyna, metionina, treonina, walina
 - UCD (zab.cyklu mocznikowego) – aminokwasy nie-niezbędne
- specjalna żywność niskobiałkowa
- produkty spożywcze (roślinne) o bardzo niskiej zawartości białka
- min. udział produktów bogatobiałkowych (indywidualne zalecenia)



Utrzymanie równowagi metabolizmu

Zespół intoksykacji

- okres diagnostyczny
 - dekompensacja metaboliczna
-

- za ↑ spożycie białka (aminokwasów) z PK lub MM
- za ↓ spożycie energii

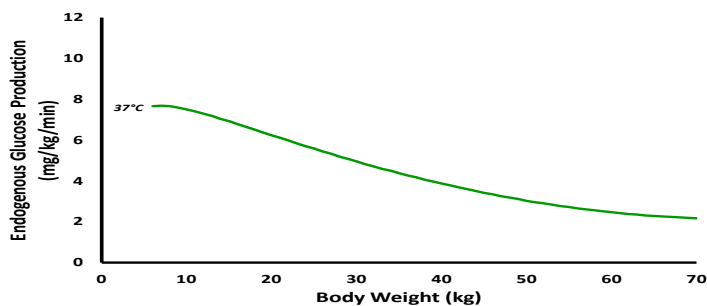


Zespół intoksykacji

- okres diagnostyczny
- **dekompensacja metaboliczna**

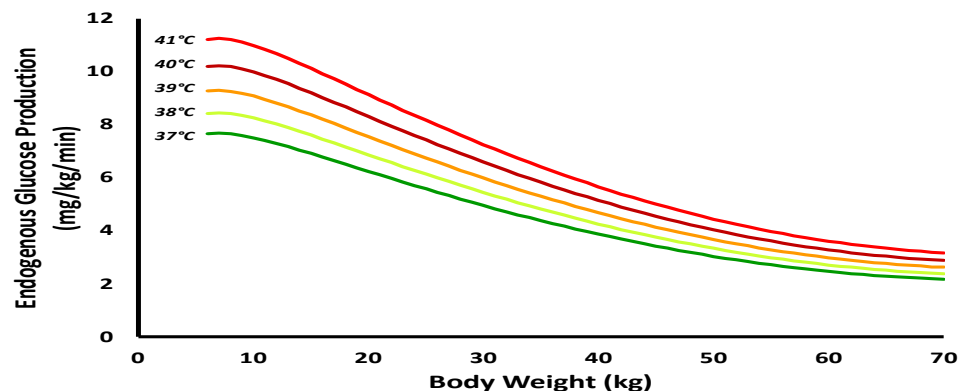
- infekcje z gorączką
- wymioty/biegunka z gorączką

Endogenne wytwarzanie glukozy vs. masa ciała



Bier DM et al. Diabetes. 1977.

Endogenne wytwarzanie glukozy vs. masa ciała i temperatura



Bier DM et al. Diabetes. 1977 & Du Bois EF. JAMA. 1921.



Zespół intoksykacji

- okres diagnostyczny
 - dekompensacja metaboliczna
-

- infekcje z gorączką
- wymioty/biegunka z gorączką
- uraz/poród/operacja



brak łaknienia/odmowa jedzenia

NIEDOBÓR ENERGII

(przy ↑ zapotrzebowania na E i braku pokrycia)



KATABOLIZM BIAŁKA



dekompensacja/zespół intoksykacji

Zespół intoksykacji

- okres diagnostyczny
 - dekompensacja metaboliczna
-



Zespół intoksykacji – postępowanie dietetyczne

- okres diagnostyczny
 - dekompensacja metaboliczna
-

- pozaustrojowa detoksykacja (jeśli konieczna)
- podaż hiperkaloryczna glukozy iv
- wstrzymanie podaży białka naturalnego (określonych aminokwasów) na 24-48h



poprawa kliniczna/biochemiczna
włączenie preparatu aminokwasowego doustnie/sonda
(↑anabolizm)



włączenie 1/3 podaży białka naturalnego
(pozajelitowo lub doustnie)

Zespół intoksykacji – postępowanie dietetyczne

- okres diagnostyczny
 - dekompensacja metaboliczna
-



stopniowe zwiększanie podaży białka naturalnego
 $\frac{1}{2}$ – $\frac{3}{4}$ -1 (pozajelitowo lub doustnie/sonda)
przy pokryciu normy na Energię (!)



poprawa kliniczna/biochemiczna



całkowite żywienie doustne lub przez sondę
dożołądkową lub przez PEG
(pokrycie zapotrzebowania na E i B)

Postępowanie „Emergency” w domu

- zagrożenie dekompensacją metaboliczną



- zaprzestanie karmienia doustnego dotychczasową dietą (wyłączenie białka naturalnego- opuszczenie 1-2 karmień)
- utrzymanie podaży preparatu specjalistycznego jeśli tolerowany
- rozpoczęcie doustnego pojenie roztworami glukozy



dostępne na wniosek o import docelowy



dostępne w aptece

Doustna podaż glukozy (polimerów) jako rozwiązanie w interwencyjnym leczeniu doustnym/dożołądkowym

Age (years)	Glucose(polymer) concentration	Daily volume	Feeding frequency
			During the day: e/ 2 hours During the night: e/ 3 hours
0-1	10%	150-200 ml / kg	
1-2	15%	100 ml / kg	
2-6	20%	1200-1500 ml	
6-10	20%	1500-2000 ml	
>10	25%	2000 ml	

- Kontakt z lekarzem prowadzącym i/lub dietetykiem

Domowe przygotowanie roztworu woda + glukoza (polimery)

10%: 1000 ml: **900 ml** H₂O + 20 miarek /100 gram
(40 kcal/100ml)

15%: 1000 ml: **850 ml** H₂O + 30 miarek /150 gram
(60 kcal/100ml)

20%: 1000 ml: **800 ml** H₂O + 40 miarek / 200 gram
(80 kcal/100ml)

25%: 1000 ml: **750 ml** H₂O + 50 miarek /250 gram
(100 kcal/100ml)

Ważna informacja:

- doustne roztwory nawadniające nie zawierają niezbędnej ilości glukozy dla pacjentów z WWM !!!!!!!!!
- dlatego
- należy dodać extra węglowodany dla pokrycia ↑ zapotrzebowania i ochrony przed katabolizmem

Korzyści doustnej/ dożołądkowej podaży glukozy

- łatwe do przeprowadzenia w domu
- większa ilość glukozy może być podana na ml w porównaniu z dożylnym wlewem
- roztwory polimerów glukozy (niska osmolarność), stężenie dostosowane do wieku
- szczególnie w przypadkach częstych dekompensacji z infekcjami/ odmową jedzenia, pojenie doustne może zapobiec częstym hospitalizacjom

Postępowanie „Emergency” w domu

- zagrożenie dekompensacją metaboliczną



- **jeśli poprawa** – kontynuacja postępowania i kontakt z pediatrą/lekarzem POZ
- **brak poprawy** – niezwłoczna hospitalizacja i rozpoczęcie wlewu glukozy iv



Ważne:

Utrata wejścia dożylnego

- pełna podaż Energii przez sondę dożołądkową
- lub założenie wejścia centralnego
- skład diety zależy od stanu klinicznego i wyników biochemicznych

Podsumowanie

Interwencyjne postępowanie

dostarcza:

- kalorii dla ochrony przed katabolizmem
- aminokwasów promujących anabolizm
- leków utrzymujących wydalanie metabolitów

wymaga:

- edukacji i współpracy z rodzicami dziecka
- współpracy z lekarzem POZ



Fundusze
Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska

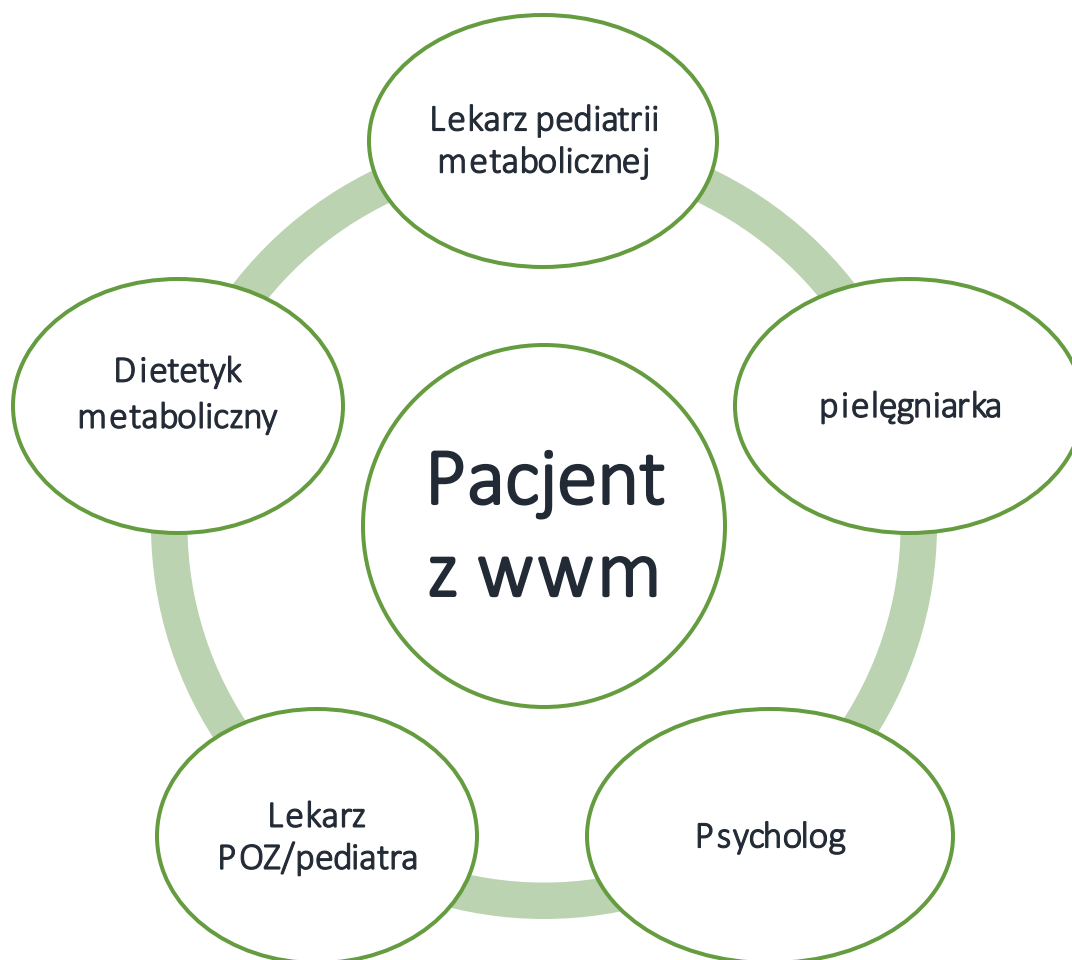


Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Zespół leczący wwm





Dziękuję za uwagę



Fundusze
Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny

