

Projekt POWER

„Choroby genetycznie uwarunkowane– edukacja i diagnostyka”

**Diagnostyka, leczenie i monitorowanie dorosłych pacjentów
z wrodzonymi wadami metabolizmu**

Warszawa, 17-19.06.2020

Zespół intoksykacji we wrodzonych wadach metabolizmu

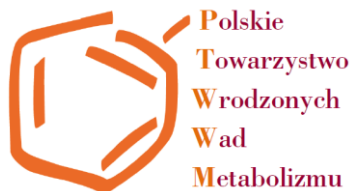
Jolanta Sykut-Cegielska

Klinika Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii

Instytut Matki i Dziecka

Polskie Towarzystwo

Wrodzonych Wad Metabolizmu



Zespół zatrucia (intoksykacji)

➤ W okresie okołodiagnostycznym

➤ W stanie nagłym

Zespół zatrucia (intoksykacji)

Objawy nagłe, niespecyficzne:

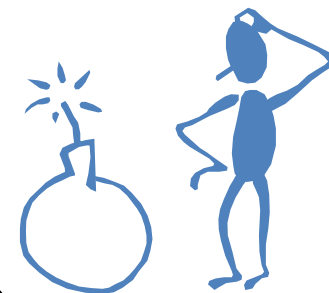
- Apatia i senność lub nadpobudliwość
- Zaburzenia chodzenia, równowagi, ruchowe
- Stany napadowe, drżenia
- Wymioty, niechęć do jedzenia
- Śpiączka, ALTE

Co przypomina zespół zatrucia?



Krytyczne podejście do rozpoznania

- Sepsa
- Zapalenie opon mózgowo-rdzeniowych/mózgu
- Mózgowe porażenie dziecięce...



Konieczność różnicowania z wrodzonymi wadami metabolizmu

OPÓŹNIONE ROZPOZNANIE

GORSZE ROKOWANIE

Kiedy myśleć o kryzie metabolicznej?

*U pacjenta w okresie młodzieńczym i u dorosłych
z nieznaną wrodzoną wadą metabolizmu*

- Objawy psychiatryczne (np. zaburzenia zachowania, psychozy, omamy)
- niespodziewane pogorszenie kliniczne po porodzie
- Nawracające epizody odwodnienia, bólów mięśni, rhabdomyolizy, neuropatii obwodowej

W jakich chorobach mogą wystąpić kryzy metaboliczne?

Wrodzone wady metabolizmu przebiegające z zespołem intoksykacji:

- Zaburzenia metabolizmu aminokwasów (np. MSUD)
- Acydurie organiczne (np. MMA, PA, IVA)
- Defekty cyklu mocznikowego (np. def. OTC)

Kiedy myśleć o kryzie metabolicznej?

Pacjent ze znaną wrodzoną wadą metabolizmu

Objawy jak w chorobie infekcyjnej
(opcjonalnie)

Trudności w karmieniu

Nawracające wymioty

Zapach (opcjonalnie)

Zaburzenia świadomości

Zwiększone/zmniejszone napięcie
mięśniowe

Zaburzenia ruchowe, padaczka

Śpiączka

Zgon

Skuteczność leczenia zależy od właściwej
diagnozy

- ✓ gazometria
- ✓ glukoza, kwas mlekowy, amoniak
- ✓ ketony w moczu (test paskowy)
- ✓ AspAT, AlAT, GGTP
- ✓ CK
- ✓ kreatynina
- ✓ sód, potas, wapń, fosforany
- ✓ koagulogram

Skuteczność leczenia zależy od właściwej
diagnozy

- ✓ gazometria
- ✓ glukoza, kwas mlekowy, amoniak
- ✓ ketony w moczu (test paskowy)
- ✓ Zabezpiecz dodatkowe próbki: surowicy, osocza, moczu, SKK na testy metaboliczne!
- ✓ CK
- ✓ kreatynina
- ✓ sód, potas, wapń, fosforany
- ✓ koagulogram

Skuteczność leczenia zależy od właściwej diagnozy

- ✓ gazometria
- ✓ glukoza, kwas mlekowy, amoniak
- ✓ ketony w moczu (test paskowy)
- ✓ Zabezpiecz dodatkowe próbki: surowicy, osocza, moczu, SKK na testy metaboliczne!
- ✓ CK
- ✓ kreatynina
- ✓ sód Zabezpiecz próbki *post mortem*: na DNA, biopsaty (zależnie od objawów)!
- ✓ koagulogram

Infrastruktura i organizacja pracy Zespołu

Członek Zespołu	Zadania i odpowiedzialność
Specjalista pediatrii metabolicznej	Dostępny 24h/7 dni, koordynacja leczenia
Dietetyk	Kalkulacja całkowitej podaży (doustnej i dożylniej), gł. przy zamianie sposobu żywienia
Farmaceuta	Zapewnienie dostępności leków sierocych, wiążących amoniak itp..
Nefrolog/dializant	Hemodializa/ -filtracja
Chirurg	Założenie wejścia centralnego
Intensywista	Wsparcie oddechowe
Diagnosta laboratoryjny	Dostępność badań: amoniaku, aminokwasów, profilu kwasów organicznych w moczu

Infrastruktura i organizacja pracy Zespołu

Członek Zespołu	Zadania i odpowiedzialność
Specjalista pediatrii metabolicznej	Dostępny 24h/7 dni, koordynacja leczenia
Dietetyk	Kalkulacja całkowitej podaży (doustnej i dożylniej), gł. przy zamianie sposobu żywienia
Farmaceuta Nefrolog/dializant	Zapewnienie dostępności leków sierocych, wiążących amoniak itp..
Chirurg	Założenie wejścia centralnego
Intensywista	Wsparcie oddechowe
Diagnosta laboratoryjny	Dostępność badań: amoniaku, aminokwasów, profilu kwasów organicznych w moczu

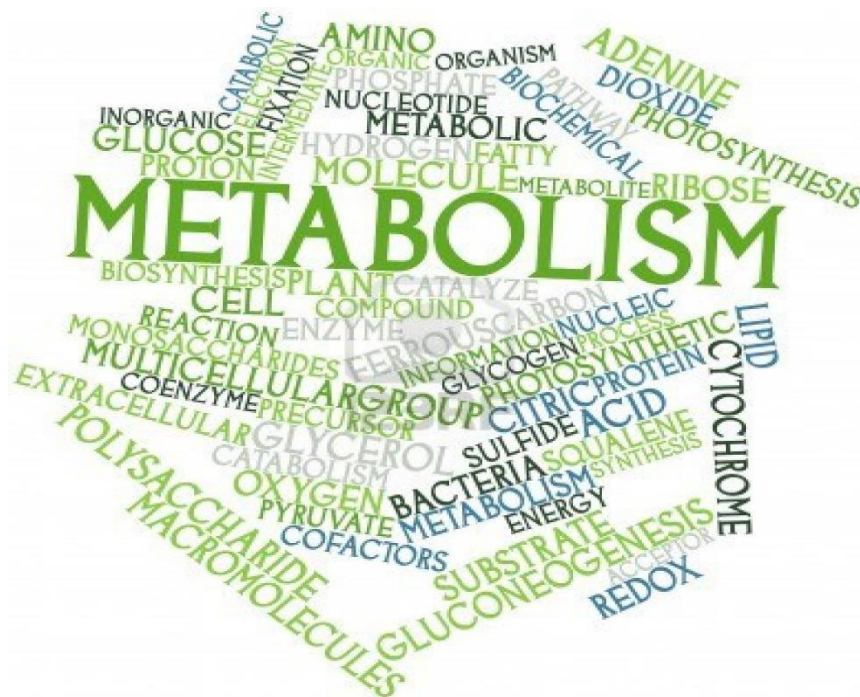
DZIAŁANIE ZESPOŁOWE

Projekt POWER

„Choroby genetycznie uwarunkowane – edukacja i diagnostyka”

**Diagnostyka, leczenie i monitorowanie dorosłych pacjentów
z wrodzonymi wadami metabolizmu**

Warszawa, 17-19.06.2020



Dziękuję za uwagę!

www.edu-metgen.imid.med.pl