

Diagnostyka, leczenie i monitorowanie dorosłych pacjentów
z wrodzonymi wadami metabolizmu

Leczenie dietetyczne w IVA

Agnieszka Kowalik

Klinika Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii

Instytut Matki i Dziecka

Warszawa. 17-19.VI.2020r

Założenia leczenia dietetycznego w IVA

Celem leczenia dietetycznego IVA jest ograniczenie spożycia leucyny i zminimalizowanie powstawania kwasu izowalerianowego poprzez:

- **regularne karmienie; zapobieganie katabolizmowi (rozważyć żywienie przez sondę)**
- **włączenie preparatów wolnych od leucyny (zawierające składniki mineralne i witaminy) lub bezbiałkowe**
- **odpowiedni udział żywności naturalnej**
- **uzupełniający udział żywności niskobiałkowej**
- **zbilansowanie diety w/g zaleceń dla wieku**
- **uzupełniająco do diety, leczenie glicyną i karnityną (szczególnie w okresie dekompensacji)**

Makroskładniki diety w IVA

	Ograniczany składnik	Białko całkowite	Białko natur.	Preparat AA	Tł.	Węglow.	Energia	Dodatkowe zalecenia
IVA	Leu	N	↓	tak/nie	N	N	N/↑	Zapobiegać katabolizmowi



Fundusze Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



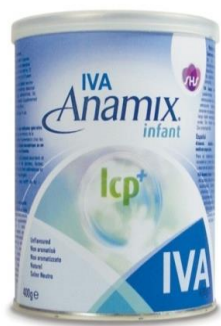
**Instytut
Matki i Dziecka**

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Preparaty różnych firm stosowane w acydurii izowalerianowej

	wiek	Energia Kcal/100g	Białko ekw. g /100 g	Sposób przygotowania
Milupa leu 1	0- 1 r. życia	286	50	10 + 90ml wody
Milupa leu 2 prima	powyżej 1 r. życia	261	60	j.w
IVA Anamix Infant	do 3 r. życia	466	13,1	1 miarka +30ml wody
IVA Anamix Junior	1-10 r.ż	367	28	10g + 50ml (lub więcej)
XLeu Maxamum	powyżej 8 r. życia i kobiety ciężarne	297	39	10g + 50ml (lub więcej)
IVA cooler 15	powyżej 3 r. życia	103/szt	15/szt	gotowy do spożycia (dobrze wymieszać)



Zalecane dzienne spożycie składników odżywczych dla IVA *

wiek	Białko całkowite = białko naturalne + białko ekwiwalent	Leucyna
miesiące	g/kg masy ciała	mg/kg m.c
0 -6	2,3 – 2,1	100 - 60
6 < 12	2,0	75 - 40
lata	g/ dzień	mg/kg m.c
1 < 4	22	70 - 40
4 < 7	32	65 - 35
7 < 11	40- 45	60 - 30
11 <15	45 - 60	50 -30

*Na podstawie E.Mönch., R.Link: Diagnostik und Therapie bei angeborenen Stoffwechselstrungen, SPS Publications,2002



Fundusze Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Postępowanie terapeutyczne u nowo zdiagnozowanych pacjentów

- bezzwłoczne wprowadzenie diety
- początkowe postępowanie dietetyczne:
 - **u objawowych pacjentów** obniżyć podaż białka naturalnego o 80-100% przez 1-2 dni, rozważyć żywienie przez sondę w przypadku niepełnego spożycia doustnego
 - **u przedobjawowych noworodków z NBS**, redukcja podaży białka może być bardziej umiarkowana



Fundusze Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Postępowanie terapeutyczne u nowo zdiagnozowanych pacjentów

- dłużej trwające ograniczenie podaży białka i „przeleczenie” może skutkować niedoborami !!
- odpowiednie spożycie energii
– dożylnie wsparcie (jeśli niezbędne)
- monitorowanie stężenia aminokwasów egzogennych w osoczu wyznacza indywidualną tolerancję



Fundusze
Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Planowanie diety od czasu postawienia diagnozy (niemowlęta)

Diagnoza	Acyduria izowalerianowa
Hospitalizacja lub poradnia	
Początek diety	W zależności od klinicznych i laboratoryjnych wyników 1 doba 80 -100% dieta i 0 - 20% normalne żywienie 2 doba 60 - 70% dieta i 30 - 40% normalne żywienie 3 doba 30 - 50% dieta i 50 - 60% normalne żywienie
Energia objętość ilość karmień	ca. 110 -120 kcal / kg /d ca. 150 -180 ml / kg /d 8 x w ciągu doby lub (kontynuowanie) żywienie dożołądkowe
Preparat bez leucyny lub bez białka	Standardowe rozcieńczenie (1 miarka + 30ml wody=33ml) Standardowe rozcieńczenie (1 miarka + 30ml wody=33ml)
Karmienie piersią	Dozwolone pod kontrolą
Mleko modyfikowane	Standardowe postępowanie
Częstotliwość kontroli lab	codziennie – 2-3 razy w tygodniu
↑ Spożycie białka naturalnego	Ilość mleka modyfikowanego / karmienie piersią ↑
Masa ciała	codziennie

Wybrane produkty spożywcze, które mogą być wliczane do diety

produkt	Białko g /100 g / ml
pokarm naturalny	1.0
mleka modyfikowane	1.3 – 1.5
mleko krowie, jogurt	3.4 - 4.0
produkty mleczne wysokotłuszczowe	2.0 – 6.0
Żółtko 1 szt=20g	3.0
ziemniaki i produkty ziemniaczane	2.0 – 4.0
warzywa	1.0 – 5.0
owoce	0.5 – 2.0
ryż gotowany	2.6
chleb	7.5



Fundusze Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Monitorowanie leczenia dietetycznego w IVA

- Ocena rozwoju fizycznego, w tym monitorowanie masy ciała dla określenia indywidualnych potrzeb energetycznych
- Ocena wartości energetycznej i odżywczej diety-
weryfikacja podaży białka naturalnego i białka ekwiwalentu
(czy podawać?)
- wskaźniki stanu odżywienia
- stężenie aminokwasów w osoczu (dla kontroli ewentualnych niedoborów)
- stężenie glicyny i karnityny w osoczu



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

