



I Konferencja Naukowo – Szkoleniowa
Sekcji Wrodzonych Wad Metabolizmu
Polskiego Towarzystwa Dietetyki

Warszawa, 25.11.2017

POSTĘPOWANIE DIETETYCZNE WE WRODZONYCH WADACH METABOLIZMU – CO DIETETYK WIEDZIEĆ POWINIEN?

Patronat:



Instytut
Matki i Dziecka

Konsultant Krajowy
w dziedzinie Pediatrii Metabolicznej



Ministerstwo Zdrowia
Patronat Honorowy Ministra Zdrowia

Komitety Naukowy

Dr inż. Agnieszka Kowalik – przewodnicząca

Mgr Sylwia Gudej – v-ce przewodnicząca

Dr Anita MacDonald, Honorary Professor in Dietetics at Plymouth University

Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. nadzw. IMiD

Dr hab. n. med. Elżbieta Szczepanik, Prof. nadzw. IMiD

Dr n. med. Tomasz Maciejewski

Dr inż. Danuta Gajewska

Dr hab. Ewa Lange

Mgr inż. Kamilla Strączek

Komitety Organizacyjny

Mgr Sylwia Gudej – przewodnicząca

Dr inż. Agnieszka Kowalik – v-ce przewodnicząca

Mgr Paulina Kęszycka

Dr inż. Ewelina Pałkowska-Goździk

Szanowni Państwo,

Z wielką przyjemnością witamy Państwa na pierwszej
konferencji naukowo-szkoleniowej

„Postępowanie dietetyczne we wrodzonych wadach metabolizmu - co dietetyk wiedzieć powinien?”

która została objęta patronatem Ministerstwa Zdrowia, Instytutu Matki i Dziecka
oraz Konsultanta Krajowego w dziedzinie Pediatrii Metabolicznej.

Od grudnia 2013r. Zakład Badań Przesiewowych Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie prowadzi rozszerzone badania przesiewowe noworodków, w kierunku wykrywania rzadkich wrodzonych wad metabolizmu, przy użyciu metody tandemowej spektrometrii mas. Niepodważalną korzyścią tego Programu jest możliwość wczesnego postawienia podejrzenia wwm a następnie rozpoznania i bezzwłocznego rozpoczęcia właściwego leczenia, w tym dietetycznego. W ten sposób można zapobiec rozwojowi pełnych objawów choroby, często ujawniających się zespołem intoksykacji.

Dietetyk coraz częściej w swojej codziennej pracy zawodowej może spotkać się z pacjentem ze zdiagnozowaną wrodzoną wadą metabolizmu. Wiedza na temat zalecanego leczenia dietetycznego, zasad monitorowania, ale też często odmiennego postępowania na przykład w czasie infekcji z gorączką, wymiotów, biegunki czy trudności z realizacją zalecanej diety (anoreksja) jest decydująca dla zdrowia i nawet życia tych pacjentów.

Na pytanie, „Co dietetyk wiedzieć powinien?” mamy nadzieję odpowie tegoroczna konferencja, podczas której profesjonaliści i praktycy z kraju i z zagranicy przedstawiają różnorodne aspekty postępowania dietetycznego w wybranych wwm oraz rolę dietetyka w długoletniej opiece nad tymi szczególnymi pacjentami.

Życzymy miłego czasu podczas konferencji i pobytu w Warszawie,

Sponsorzy:



Przewodnicząca
Komitetu Organizacyjnego

Mgr Sylwia Gudej

Przewodnicząca
Sekcji Wrodzonych Wad Metabolizmu
Polskiego Towarzystwa Dietetyki

Dr inż. Agnieszka Kowalik

PROGRAM

09:00-10:00	Rejestracja
10:00-10:10	Powitanie
10:10-11:45	Sesja I Osiągnięcia w procesie diagnostycznym i terapeutycznym wrodzonych wad metabolizmu Moderatorzy: Dr inż. Agnieszka Kowalik, Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. nadzw. IMiD
10:10-10:40	Diagnostyka wrodzonych wad metabolizmu - rola dietetyka w zespole terapeutycznym Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. nadzw. IMiD (Instytut Matki i Dziecka, Warszawa)
10:45-11:15	European Guidelines on diagnosis and treatment of phenylketonuria Dr Anita MacDonald, Honorary Professor in Dietetics at Plymouth University (Birmingham Children’s Hospital, UK)
11:15-11:45	Polskie doświadczenia w opiece nad pacjentami z PKU Mgr inż. Kamilla Strączek (Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny Nr 1 Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego im. prof. Tadeusza Sokołowskiego, Szczecin)
11:45-12:15	Przerwa kawowa
12:15-14:00	Sesja II Rola i znaczenie leczenia dietetycznego we wrodzonych wadach metabolizmu Moderatorzy: Mgr Sylwia Gudej, Dr inż. Danuta Gajewska
12:15-12:45	Dietary treatment in Inborn Errors of Metabolism Dr Anita MacDonald, Honorary Professor in Dietetics at Plymouth University (Birmingham Children’s Hospital, UK)
12:45-13:15	Przebieg leczenia dietetycznego z uwzględnieniem ciężkości objawów i czasu rozpoznania w chorobie syropu klonowego Dr inż. Agnieszka Kowalik (Instytut Matki i Dziecka, Warszawa)
13:15-13:45	Zastosowanie diety ketogennej i jej modyfikacji w leczeniu deficytu transportera glukozy typu 1 Mgr Sylwia Gudej (Instytut Matki i Dziecka, Warszawa)
13:45-14:00	Dyskusja
14:00-15:00	Lunch (Restauracja, parter)

15:00-15:45	Sesja III Leczenie dietetyczne w praktyce dietetyka - prezentacja przypadków Moderatorzy: Mgr Sylwia Gudej, Mgr inż. Kamilla Strączek
15:00-15:15	„Deficyt LCHAD” – opis przypadku pacjenta z deficytem LCHAD i nadmiarem masy ciała Mgr inż. Kamilla Strączek (Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny Nr 1 Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego im. prof. Tadeusza Sokołowskiego, Szczecin)
15:15-15:30	Ciąża u kobiety z acydurią metylomanolową Dr inż. Agnieszka Kowalik (Instytut Matki i Dziecka, Warszawa)
15:30-15:45	Przebieg leczenia dietetycznego u dziecka z deficytem transportera glukozy typu 1 Mgr Sylwia Gudej (Instytut Matki i Dziecka, Warszawa)
15:45-16:15	Przerwa kawowa
16:15-17:00	Sesja IV Leczenie dietetyczne w praktyce dietetyka - prezentacja przypadków Moderatorzy: Dr inż. Agnieszka Kowalik, Dr hab. Ewa Lange
16:15-16:30	Acyduria propionowa - trudności w prowadzeniu dietetycznym Dietetyk dypl. Elżbieta Świeczka (Uniwersytecki Szpital Dziecięcy, Kraków)
16:30-16:45	Przypadek pacjenta z chorobą spichrzania glikogenu typu Ia – wprowadzanie nowych wytycznych amerykańskich w leczeniu dietetycznym Mgr Ewa Ehmke vel Emczyńska-Seliga (Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa)
16:45-17:00	Realizacja zaleceń dietetycznych w grupie pacjentów z PKU Dr inż. Danuta Gajewska, Mgr Monika Rucińska (Wydział Nauk o Żywieniu Człowieka i Konsumpcji SGGW, Warszawa)
17:00-17:15	Podsumowanie
17:15	Zakończenie konferencji, odbiór certyfikatów



**Dr hab. n. med.
Jolanta Sykut-Cegielska**

**Prof. nadzw. Instytutu
Matki i Dziecka**

Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. nadzw. IMiD

**Specjalista pediatrii i pediatrii metabolicznej
Konsultant Krajowy w dziedzinie Pediatrii Metabolicznej**

W swoim życiu zawodowym od ponad 30 lat zajmuje się rzadkimi wrodzonymi wadami metabolizmu, początkowo w Klinice Chorób Metabolicznych Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, a od 2014 roku w Zakładzie Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej Instytutu Matki i Dziecka. Od 2013 roku pełni funkcję Konsultanta Krajowego w dziedzinie pediatrii metabolicznej.

Była współzałożycielką i przewodniczącą Sekcji Wrodzonych Wad Metabolizmu Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego, a obecnie jest Przewodniczącą Zarządu Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu. Organizowała ogólnopolskie sympozja metaboliczne, cykl corocznych konferencji edukacyjnych Eastern European Metabolic Academy, kurs Orphan Europe Academy. Przygotowuje i prowadzi kursy szkoleniowe (w tym z CMKP) dla studentów medycyny English Division, lekarzy w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i różnych specjalności,; w tym dla genetyków klinicznych, diagnostów laboratoryjnych, dietetyków i pielęgniarek. Organizuje cykliczne seminaria dla rodziców pacjentów z rzadkimi chorobami metabolicznymi. Współpracuje z wieloma organizacjami pacjenckimi i rodzicielskimi zaangażowanymi w opiekę nad pacjentem z wrodzoną wadą metabolizmu. Jest członkiem korespondentem z wyboru na Polskę, Węgry i Rosję w Towarzystwie Naukowym ds. Badań nad Wrodzonymi Wadami Metabolizmu (SSIEM – the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism). W okresie 2006-2012 była krajowym koordynatorem europejskiej sieci dedykowanej rzadkim chorobom ORPHANET Poland. Obecnie bierze czynny udział w opracowaniu Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich w ramach prac w Zespole MZ i w Polskiej Grupie Ekspertów ds. Chorób Rzadkich. Jest członkiem Zespołu Koordynacyjnego ds. Leczenia Chorób Ultrarzadkich. Przez ponad 20 lat prowadziła ogólnopolski program skriningu selektywnego w kierunku wrodzonych wad metabolizmu, a aktualnie jest zaangażowana w programie badań przesiewowych noworodków metodą tandemowej spektrometrii mas. Ściśle współpracuje z ośrodkami klinicznymi i naukowo-badawczymi w kraju i za granicą.

Prof. nadzw. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska była kierownikiem lub głównym wykonawcą kilku projektów badawczych KBN i UE, recenzentem w czasopismach krajowych i zagranicznych oraz grantach międzynarodowych. Należy do Zespołu Ekspertów w Narodowym Centrum Nauki (pięć kadencji).

Jest autorem ogółem ponad 400 publikacji z liczbą cytowań (bez autocytowań wg Web of Knowledge) 389, indeksem H – 12 oraz łączną wartością IF ok. 200.

W roku 2001 jedna z czterech laureatek nagrody Ministra Zdrowia „za szczególne osiągnięcia w dziedzinie ochrony zdrowia, w tym za autorskie opracowanie schematu aktywnego skriningu selektywnego w kierunku rzadkich wad metabolizmu”.

W 2007 roku otrzymała Brązowy, a w 2013 roku – Srebrny Krzyż Zastugi.

Laureatka nagrody „Anioła Medycyny roku 2015” przyznawanej przez środowisko pacjentów i ich rodzin.

Diagnostyka wrodzonych wad metabolizmu – rola dietetyka w zespole terapeutycznym

**Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. nadzw. IMiD
Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa**

Pediatrica metaboliczna obejmuje rzadkie genetycznie uwarunkowane (głównie monogenowe) wrodzone wady metabolizmu (wvm). Uwzględniając fakt, że wvm mogą ujawniać się w każdym wieku (od prenatalnego do dojrzałego), należałoby mówić raczej o medycynie metabolicznej. Pacjenci z wvm w różnym wieku wymagają opieki wielodyscyplinarnej; w tym opieki doświadczonego dietetyka. Aktualnie rola dietetyka w medycynie metabolicznej jest jeszcze większa, w związku z wyzwaniami, które niosą rozszerzone badania przesiewowe noworodków w kierunku wvm. Zdecydowana bowiem większość wvm, wykrywanych w tych badaniach, jest „dietozależna”, co oznacza że leczeniem z wyboru jest specjalna dieta.

Program badań przesiewowych noworodków prowadzony na skalę ogólnopolską, koordynowany przez Instytut Matki i Dziecka, jest w całości finansowany przez Ministerstwo Zdrowia. Rozpoczął się już w latach 60-ych i wówczas obejmował badania wyłącznie w kierunku fenyloketonurii. Wkrótce do panelu chorób wrodzonych, wykrywanych w badaniach przesiewowych noworodków włączono wrodzoną niedoczynność tarczycy, mukowiscydozę, a ostatnio także wrodzony przerost nadnerczy. Oddzielnie w kraju wykonuje się przesiew w kierunku głuchoty. Od 2014 roku cała populacja noworodków objęta jest badaniami przesiewowymi metodą tandemowej spektrometrii mas (tandem MS, MS/MS), która pozwala na zidentyfikowanie wielu wvm – obecnie w kraju ogółem 26 różnych chorób. W ramach badań przesiewowych noworodków metodą MS/MS przeprowadzana jest analiza aminokwasów i acylokarnityn. Standardowo zabezpieczenie tzw. „suchej” kropli krwi powinno odbyć się po 48. godzinie życia. Profil aminokwasów wskazuje na ew. zaburzenia metabolizmu aminokwasów takie jak: defekty cyklu mocznikowego, choroba syropu klonowego, tyrozynergia typu I lub homocystynuria. Chociaż celem wykrycia tych dwóch ostatnich chorób niezbędne są dodatkowe biomarkery (testy laboratoryjne zwane second-tier tests wykonywane z tej samej bibuty przesiewowej) tzn. bursztyniloaceton dla tyrozynergii typu I oraz całkowita homocysteina, kwas metylomalonowy i kwas metylocytrynowy dla homocystynurii. Profil acylokarnityn wskazuje na ew. zaburzenia mitochondrialnego spalania tłuszczów oraz na niektóre defekty metabolizmu aminokwasów jak: klasyczne acydurie np. acyduria metylomalonowa, propionowa czy izowalerianowa. Ponadto aktualnie w Instytucie Matki i Dziecka prowadzone są badania pilotażowe w kierunku deficytu biotynidazy.

Dietetyk posiadający doświadczenie w opiece nad pacjentem z wvm jest zaangażowany w systemie badań przesiewowych noworodków od momentu podejrzenia choroby, kiedy to jeszcze przed ostatecznym jej potwierdzeniem (molekularnym i/lub enzymatycznym) należy ustalić postępowanie terapeutyczne – w tym skomponować dietę. Szczegółowe zalecenia są dobierane indywidualnie do stanu zdrowia pacjenta, postaci choroby (ciężka lub łagodna) i wyników badań biochemicznych (w tym specjalistycznych jak stężenie aminokwasów w osoczu), oraz realizowane we współpracy z lekarzem; optymalnie specjalistą pediatrii metabolicznej. Zalecenia te na bieżąco muszą być kontrolowane i w razie potrzeby modyfikowane. Takie postępowanie spełnia kryteria medycyny spersonalizowanej tj. „szytej na miarę”, która zgodnie z aktualnymi oczekiwaniami, prawdopodobnie będzie medycyną przyszłości. Niektórzy określają ją jako medycyna precyzyjna, co dobrze odzwierciedla konieczność indywidualnego podejścia do każdego pacjenta i staje się wyzwaniem nie tylko dla zespołu leczącego, ale również dla systemu ochrony zdrowia, który obecnie nastawiony jest na działania standardowe, zgodnie z przyjętymi schematami.

Medycyna precyzyjna to także precyzyjne żywienie, co zwiększa rolę dietetyka. Aktualny stan wiedzy medycznej, genetycznej i epidemiologicznej upoważnia nas do traktowania zdrowia, chorób powszechnych i chorób rzadkich (w tym wrodzonych wad metabolizmu) jako swoistego continuum klinicznego. Takie continuum bowiem stanowią rzadkie warianty molekularne, tzw. geny podatności z ciężkimi mutacjami odpowiedzialnymi za rzadkie wrodzone wady metabolizmu. Tak więc genetyka obecnie rozwija się w kierunku genomiki, a nutrigenetyka staje się nutrigenomiką.

W stanie zdrowia – zalecenia dietetyków dotyczą tzw. zdrowej diety jako profilaktyka chorób cywilizacyjnych i niektórych chorób nowotworowych. Badania przesiewowe noworodków, stanowiące profilaktykę wtórną, identyfikują chorobę jeszcze w fazie przedobjawowej. Dlatego zadaniem dietetyka jest wówczas takie skomponowanie diety, aby dziecko rozwijało się prawidłowo i nie rozwinęło objawów chorobowych. Gdy pacjent już wykazuje kliniczne cechy wrodzonej wady metabolizmu, a szczególnie gdy znajduje się w stanie zagrażającej dekompensacji metabolicznej, dietetyk ustala zalecenia w trybie emergency. Podsumowując, rola dietetyka współpracującego z członkami wielodyscyplinarnego zespołu leczącego pacjenta z wvm jest kluczowa, bowiem zapewnia optymalną jakość opieki i korzystne rokowanie.



Dr Anita MacDonald OBE

is Consultant Dietitian in Inherited Metabolic Disorders at Birmingham Children's Hospital, and an Honorary Professor in Dietetics at Plymouth University, UK. She has a wealth of experience in paediatric dietetics, having worked as a clinical dietetic specialist for almost 40 years. She is a Fellow of the RCPCH. Her involvement in aspects of inherited metabolic disorders (IMD) has spanned almost all her working life. Dr MacDonald obtained her PhD in phenylketonuria (PKU) in 1999 and is actively involved in all aspects of IMD nutritional research, as well as teaching and development in this discipline. She has extensive research experience and more than 350 publications. She has lectured in more than 40 different countries on topics relating to nutrition, and has delivered the BDA/ Plymouth University Inherited Metabolic Disease Training Masters Module since its introduction. Dr MacDonald is a member of numerous UK and international Committees, including the Chair of the European Expert Nutrition Panel in Phenylketonuria (ENEP) and member of the Scientific Advisory Board for the ESPKU.

European Guidelines on diagnosis and treatment of phenylketonuria

Dr Anita MacDonald, Honorary Professor in Dietetics at Plymouth University, UK
Birmingham Children's Hospital, Steelhouse Lane, Birmingham, B4 6NH

PKU management differs widely across Europe and therefore European PKU guidelines have been developed aiming to standardize treatment. Professionals from ten different European countries have developed PKU guidelines according to the AGREE (Appraisal of Guidelines for Research and Evaluation) method. Literature search, critical appraisal and evidence grading were conducted according to the SIGN (Scottish Intercollegiate Guidelines Network) method. The Delphi-method was used when there was no or little evidence available. External consultants revised the guidelines. The main topics of the working groups were: 1) Nutritional treatment and biochemical / nutritional follow up; 2) Neurocognitive outcome including imaging, psychosocial outcome and adherence; 3) Adult and maternal PKU; 4) Late diagnosed and untreated PKU; 5) Diagnosis of PKU including treatment initiation and 6) Drugs in PKU. Seventy recommendations were formulated, with many statements considering the dietary management for all patients with PKU and maternal PKU. Some of the key nutritional guidelines are:

Protein requirements: Total protein intake should supply the age-related safe levels of protein intake (FAO/WHO/UNU 2007). However, an additional 40% of Phe-free L-amino acid intake should compensate for both the 'digestible indispensable amino acid score' and to help optimize impact of L-amino acids on blood Phe control, although the optimal dose for this function is undetermined. Considerations for this recommendation included 1) the protein recommendations for the healthy individual; 2) studies on growth in PKU, 3) inefficiency associated with the utilization of L-amino acids, 4) any functional effects of L-amino acids; and 5) any side effects associated with dosage of L-amino acids.

Nutritional requirements: the nutritional intake of energy, macronutrients and micronutrients should meet the same average estimated amounts/dietary reference values as for the healthy population.

Special low protein foods are an important source of energy, increase dietary variety and aid dietary adherence. They should contain no more energy, fat, carbohydrate or sugar than their equivalent protein containing foods. All patients should have access to a choice of basic low protein foods (e.g. bread, pasta, cereal, and milk-replacement).

Maternal PKU: over restriction of dietary phenylalanine (particularly in the second and third pregnancy trimesters), accompanied by blood phenylalanine concentrations $<120 \mu\text{mol/L}$ may increase the risk of intrauterine growth retardation and should be avoided. Phenylalanine intake should be increased by 50–100 mg/day immediately blood phenylalanine is $\leq 120 \mu\text{mol/L}$ at any time during pregnancy. Weight loss should be avoided in maternal PKU to avoid the toxicity of phenylalanine particularly in the first trimester. Women should maintain a healthy pre-conception weight with excess maternal weight gain discouraged during pregnancy. To compensate for an increase in protein synthesis, a total daily protein equivalent (natural protein and phenylalanine-free L-amino acids) intake of $\geq 70\text{g/day}$ is recommended. Tyrosine intake should supply at least 6 grams / day. This is usually supplied by L-amino acid supplements providing the entire daily prescribed amount is consumed. 400 μg folic acid daily should be given to all women with PKU considering pregnancy and for the first 12 weeks of pregnancy irrespective of the folic acid content of supplemented phenylalanine-free L-amino acid supplements.

Dietary treatment in Inborn Errors of Metabolism

Dr Anita MacDonald, Honorary Professor in Dietetics at Plymouth University, UK
Birmingham Children's Hospital, Steelhouse Lane, Birmingham, B4 6NH

Common inherited metabolic disorders (IMD) treated by life-long diet therapy are responsible for a collection of diverse clinical conditions. The overall goal of nutritional treatment is to correct the metabolic imbalance while providing adequate nutritional support for normal growth and development. Each condition may present at different ages with a spectrum of disease severity and outcome, so designing a diet that has the 'right balance' between maintaining metabolic stability but is not unnecessarily 'over restrictive' is challenging. Diet may be the sole form of therapy or used in combination with other treatments such as pharmacological chaperones, vitamin co-factors, and nitrogen scavenging drugs. Dietary treatments require vigilance and skilled care. There are wide ranging dietary treatment approaches for many conditions, commonly based on historical and national practice. Recently this has improved with the publication of evidenced based guidelines for several IMD conditions.

Overall the delivery of dietary treatment is best managed by a multi-disciplinary team but with a dietitian operating as a key member. Dietitians should receive extensive post registration training in IMD, developing treatment skills and attaining essential knowledge. As each condition is rare, it may take months or years to develop the necessary skill set to treat a wide range of conditions competently.

General principles

- Prescribed diets for IMD's are individualised and need to consider the patient's clinical condition, individual tolerances, metabolic stability, age, developmental ability and prognostic outcome.
- In IMD's associated with acute metabolic decompensation, stringent use of dietary emergency regimens is imperative.
- Feeding problems, malnutrition and growth failure are common complications of many IMD conditions.
- The nutritional follow-up requires systematic assessment of nutrient intake, anthropometry, clinical signs of nutrient deficiency, and biological biomarkers to detect subclinical micronutrient excess or deficiency.
- Good family and patient education is essential in ensuring successful dietary management and is fundamental in bringing about change in eating behaviour and family lifestyle.



Mgr inż. Kamilla Strączek

Specjalista: w zakresie analizy i oceny jakości żywności oraz w zakresie dietytyki i planowania żywienia. W roku 2000 ukończyła dwustopniowe studia na Wydziale Rybactwa Morskiego i Technologii Żywności Akademii Rolniczej w Szczecinie. W 2007 podyplomowego studium Wydziału Nauk o Żywności i Żywienia Akademii Rolniczej w Poznaniu. Od roku 2001 związana z żywieniem zbiorowym i indywidualnym. Przez 5 lat kierownik działu żywienia w Samodzielnym Publicznym Wojewódzkim Szpitalu Zespolonym w Szczecinie. Obecnie asystent dietytyk w Klinice Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego SPSK nr 1 PUM w Szczecinie. Swoje doświadczenie zawodowe regularnie pogłębia uczestnicząc w licznych zjazdach i konferencjach naukowych w kraju i za granicą. Wykładowca oraz opiekun praktyk studenckich i mentor kierunku Dietetyka na Pomorskim Uniwersytecie Medycznym w Szczecinie. Współpracownik Zachodniopomorskiego Hospicjum Dla dzieci i Dorosłych. Członek Przyszpitalnego Zespołu Leczenia Żywieniowego w SPSK nr 1 PUM w Szczecinie. Autorka i współautorka poradników o żywieniu dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu, prelegentka na zjazdach poświęconych żywieniu dzieci z cukrzycą i otyłością. Organizator szkoleń, spotkań, warsztatów dietytycznych dla pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu, otyłością i cukrzycą typu 1 i 2. 2 publikacje z pediatrii „Zaburzenia mitochondrialne utleniania kwasów tłuszczowych, w tym zespół VLCADD, w dobie badań przesiewowych noworodków – wcale nie rzadkie rozpoznanie, Pediatr Dypl, 2014, 18(4), „The challenges of managing coexistent disorders with phenylketonuria:30 cases” Mol Genet Metab, 2015,16(4).Członek: Polskiego Towarzystwa Dietetyki, Polskiego Towarzystwa Fenylketonurii, Polskiego Towarzystwa Endokrynologii Pediatricznej, Polskiego Towarzystwa Żywienia Klinicznego Dzieci.

Polskie doświadczenia w opiece nad pacjentami z PKU

Mgr inż. Kamilla Strączek

Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego SPSK nr 1 PUM, Szczecin

Fenylketonuria (PKU) to najczęściej występujące wrodzone zaburzenie metabolizmu aminokwasów. Jest chorobą monogenową, dziedziczącą się w sposób autosomalnie recesywny. Przyczyną choroby jest brak lub częściowy niedobór aktywności hydroksylazy feniloalaniny (PAH), który w obecności kofaktora reakcji tetrahydrobiopteryny (BH4) przekształca egzogeny aminokwas aromatyczny feniloalaninę (Phe) do tyrozyny. Niedobór PAH powoduje kumulację feniloalaniny we krwi i tkankach. Wysokie stężenia tego aminokwasu trwale uszkadzają ośrodkowy układ nerwowy. Chorzy z nierozpoznaną w okresie noworodkowym lub niedostatecznie leczoną PKU demonstrują ciężką niepełnosprawność intelektualną. Częstość występowania choroby w Europie określana jest na ok. 1/10000, w Polsce 1:7000 -1:8000 urodzeń. Po raz pierwszy PKU została opisana w 1934 roku przez norweskiego biochemika i lekarza Asbjörna Föllinga. W 1953 r. Horst Bickel opracował koncepcję leczenia dietą niskofeniloalaninową, opartą o preparat ubogofeniloalaninowy. Obecnie w kraju mamy do dyspozycji ok. 50 różnych refundowanych rodzajów preparatów dla wszystkich grup wiekowych. Prowadzenie leczenia zależy od szybkiej diagnozy i wprowadzenia diety już od pierwszych dni życia. Możliwe stało się to dzięki Robertowi Guthrii, który w 1963 r. opracował półilościowy test na oznaczenie Phe w suchej kropli krwi. Wydarzenie to zapoczątkowało epokę badań przesiewowych u noworodków. W Polsce badania z inicjatywy Profesor Barbary Cabalskiej rozpoczęto w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie w roku 1964. Cały kraj został nimi objęty pod koniec lat 80-tych. W 1998 roku test Guthrie’go zastąpiono oznaczeniem ilościowym wykonywanym metodą kolorymetryczną. Obecnie służy do monitorowania leczenia PKU. Od roku 2017 badania przesiewowe przeprowadzane są z zastosowaniem metody tandemowej spektrometrii mas (MS/MS). W Polsce istnieje 10 ośrodków zajmujących się

leczeniem PKU. Utworzone zostało Polskie Towarzystwo Fenylketonurii, które zrzesza lekarzy, dietytyków i psychologów, którzy czynnie zajmują się działalnością naukowo-dydaktyczną oraz leczeniem pacjentów PKU. Organizowane są liczne konferencje szkolno-naukowe, wykłady, seminaria, warsztaty kulinarne, integracyjne spotkania pacjentów polskich i zagranicznych. Pojawia się wiele prac na temat: wykrywania, leczenia i monitorowania choroby, odległych skutków nieleczonej lub niewystarczająco leczonej PKU czy matczynej PKU. Powstają prace na temat jakości życia pacjentów i ich rodzin. Do niedawna istniało wiele rozbieżności na temat procedur diagnostycznych i leczenia PKU. W tym roku, po 4 latach intensywnej pracy grupy europejskich ekspertów w dziecinie PKU, w prestiżowym „The Lancet Diabetes and Endocrinology” opublikowano główne założenia Europejskich Standardów Rozpoznawania i Leczenia Fenylketonurii. Pełna wersja tych rekomendacji ukazała się w październiku br. w Orphanet Journal of Rare Diseases. Standardy powstały zgodnie z najnowszą wiedzą medyczną i w swoim założeniu mają być okresowo aktualizowane. W chwili obecnej są one przedmiotem dyskusji w wielu krajach europejskich oraz są stopniowo wprowadzane do codziennej praktyki.

„Deficyt LCHAD” – opis przypadku pacjenta z deficytem LCHAD i nadmiarem masy ciała

Mgr inż. Kamilla Strączek

Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego SPSK nr 1 PUM, Szczecin

LCHAD – niedobór dehydrogenazy 3-hydroksyacilo-koenzymu A długotańcuchowych kwasów tłuszczowych [ang. long-chain 3-hydroxyacyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency] – to często rozpoznawana w Polsce wrodzona wada metabolizmu z grupy mitochondrialnych defektów spalania tłuszczów. Choroba dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny. Objawy nieleczzonego LCHADD pojawiają się zwykle w okresie niemowlęcym lub wczesnodziecięcym. Na obraz kliniczny schorzenia składa się: niechęć do ssania i brak apetytu, zmniejszone napięcie mięśniowe, objawy uszkodzenia wątroby, kardiomiopatia, zwyrodnienie barwnikowe siatkówki oraz uszkodzenie nerwów obwodowych. Z powodu obniżenia aktywności enzymu LCHAD organizm nie może czerpać energii z rozkładu długotańcuchowych kwasów tłuszczowych. Szczególnie ma to miejsce w okresach zwiększonego zapotrzebowania na energię. W stanach takich, zapasy glukozy w postaci glikogenu szybko się wyczerpują i u pacjentów nieleczonych lub z niedostateczną podażą energii dochodzi do hipoglikemii. W Polsce noworodki poddawane są badaniom pod kątem wrodzonych wad metabolizmu, w tym LCHADD. Jeśli w badaniu suchej kropli pojawi się zwiększone stężenie długotańcuchowych acylokarnityn to pacjent wymaga przeprowadzenia procedur diagnostyki weryfikującej wstępne podejrzenie choroby, w tym badanie GCMS moczu, badań enzymatycznych i potwierdzenia molekularnego. Leczenie opiera się przede wszystkim na stosowaniu specjalistycznej diety związanej z modyfikacją spożywanego tłuszczu (dieta normotłuszczowa z ograniczeniem tłuszczu długotańcuchowych tzw. LCT -long chain triglycerides, wzbogacona o średniotańcuchowe triglicerydy tzw. MCT –medium chain triglycerides) oraz zapobieganie przedłużonemu głodzeniu. Noworodki i niemowlęta nie mogą być karmione mlekiem matki z uwagi na duży w nim udział LCT. W tym czasie wprowadza się specjalne mieszanki mleko- zastępcze, o wyższym udziale tłuszczu MCT. W późniejszym okresie dietę rozszerza się zgodnie ze schematem żywienia niemowląt pamiętając, aby wykluczać produkty będące źródłem tłuszczów długotańcuchowych. Tradycyjne tłuszcze, zarówno roślinne, jak i zwierzęce, zastępujemy specjalnym olejem MCT lub proszkiem MCT. Ze względu na ograniczenie tłuszczu LCT, dzieci z LCHADD są narażone na niedobór niezbędnych nienasyconych kwasów tłuszczowych (NNKT), dlatego w razie potrzeby należy suplementować kwas dokozaheksaenowy (DHA). Problem, który może wystąpić w tej grupie pacjentów, to pojawiająca się z upływem czasu nadwaga lub otyłość. Powodem pojawiającej się nadmiernej masy ciała może być jedno z obowiązujących zaleceń diety czyli unikanie przedłużonego głodzenia oraz skrócenie przerwy nocnej. W zależności od wieku, przerwy w karmieniu nie mogą przekraczać 4 godzin u noworodków, następnie 6 – 8 godzin u niemowląt i 10 do 12 godzin u dzieci starszych. Z obawy przed dekompensacją metaboliczną dietę wzbogaca się czasami w węglowodany proste. Każda dodatkowa aktywność fizyczna jest także poprzedzona posiłkiem

węglowodanowym z dodatkiem tłuszczu MCT. Redukcja tkanki tłuszczowej u pacjentów z LCHADD nie może być realizowana w sposób tradycyjny po przez ograniczenie kalorii lub zwiększenie wysiłku fizycznego. Z tego powodu tak ważna jest częsta kontrola i monitorowanie diety. Należy analizować dietę pod kątem nie tylko ilości tłuszczu i stężenia LCT do MCT, ale także ilości białka i węglowodanów, ponieważ tylko pomiędzy tymi składnikami możemy dokonywać modyfikacji celem zahamowania dalszego przyrostu masy ciała. W prezentacji przedstawiony zostanie przypadek 6 letniej dziewczynki z LCHADD i problemy z utrzymaniem u pacjentki prawidłowych przyrostów masy ciała.



Dr inż. Agnieszka Kowalik

Specjalista w zakresie wrodzonych wad metabolizmu. Dietetyk z wieloletnim doświadczeniem w leczeniu dietetycznym dzieci. Przez 30 lat pracowała w Instytucie „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka”, początkowo w Klinice Gastroenterologii, a następnie w Klinice Chorób Metabolicznych. Specjalizuje się w leczeniu rzadkich wrodzonych wad metabolizmu. Od 4 lat kontynuuje pracę w tym zakresie w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie. W 2006r. uzyskała tytuł doktora w zakresie technologii żywności i żywienia na podstawie pracy: „Ocena leczenia dietetycznego pacjentów z chorobą syropu klonowego w długoletniej obserwacji”. Pod jej opieką dietetyczną pozostają pacjenci z wrodzonymi wadami metabolizmu od urodzenia do wieku dorosłego. Jest autorką/współautorką ponad 70 artykułów. Prowadzi wykłady dla studentów dietetyki WUM z przedmiotu : „Żywienie dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu”. Współpracuje z organizacjami pacjentów. Pełni funkcję Przewodniczącej Sekcji Wrodzonych Wad Metabolizmu PTD. Jest członkiem Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Dietetyki oraz członkiem korespondencyjnym europejskiej grupy dietetyków metabolicznych (DG), działającej przy towarzystwie naukowym Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).

Przebieg leczenia dietetycznego z uwzględnieniem ciężkości objawów i czasu rozpoznania w chorobie syropu klonowego

Dr inż. Agnieszka Kowalik

Zakład Badań Przesiewowych, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa

Choroba syropu klonowego (ang. maple syrup urine disease, MSUD) jest wrodzoną wadą metabolizmu (wmm) spowodowaną niedoborem aktywności dehydrogenazy α -ketokwasów o rozgałęzionych łańcuchach. Zablockowanie tej reakcji enzymatycznej powoduje akumulację aminokwasów rozgałęzionych (BCAA) tj. leucyny, izoleucyny i waliny oraz odpowiadających im α -ketokwasów we wszystkich płynach ustrojowych. MSUD jest wmm o dziedziczeniu autosomalnym recesywnym i występuje w 5 postaciach, o różnym przebiegu i rokowaniu. W klasycznej postaci MSUD, przy aktywności resztkowej enzymu $<3\%$, objawy występują wkrótce po urodzeniu. U noworodka bez leczenia rozwija się „zespół intoksykacji”, obejmujący narastająco pojawiające się objawy takie jak: niechęć do jedzenia, apatia, senność, hipotonia/hipertonía, bezdechy, drżenia, drgawki, śpiączka oraz niewydolność oddechowa i zgon.

Celem leczenia dietetycznego w MSUD jest szybkie zmniejszenie stężenia toksycznych metabolitów (zwłaszcza leucyny) poprzez ograniczenie podaży BCAA w diecie do ilości umożliwiających osiągnięcie i utrzymanie stężenia aminokwasów w osoczu w docelowym zakresie wartości poprzez:

- Unikanie/ zmniejszanie katabolizmu
- promowanie anabolizmu
- monitorowanie stanu odżywienia i modyfikowanie spożycia w celu promowania optymalnego wzrostu, rozwoju i utrzymania zdrowia
- ocenę odpowiedzi na tiaminę i suplementację w przypadkach jej zależności

W Polsce w latach 1985- 2017 rozpoznano 32 przypadki MSUD. W grupie I, pacjentów „z ciężkim przebiegiem klinicznym” w okresie diagnostycznym (objawy: drgawki, śpiączką, niewydolność oddechowa, konieczność dializy), 6 dzieci zmarło, natomiast w grupie II, „z łagodnym przebiegiem klinicznym”, nie było zgonów, wszystkie 16 dzieci nadal żyje. Wiek rozpoznania MSUD oraz liczba dni po włączeniu leczenia do uzyskania obniżenia stężenia leucyny w osoczu $<1000 \mu\text{mol/L}$ są ważnymi czynnikami mającymi wpływ na dalszy przebieg leczenia u tych pacjentów. W grupie II łączny czas toksycznego działania leucyny był wyraźnie krótszy niż w grupie I, a wyjściowe stężenie leucyny w osoczu wyraźnie niższe. W pierwszym roku życia, dekomensacje metaboliczne występowały częściej w grupie I, co znacznie utrudniało uzyskanie stanu wyrównania metabolicznego i utrzymania stężenia leucyny w zakresie wartości referencyjnych. U pacjentów „z ciężkim przebiegiem klinicznym”, znacznie częściej w pierwszych latach życia występowały problemy z żywieniem, wymagające użycia sondy dożołądkowej lub założenia PEG-a oraz nieharmonijny rozwój.

Noworodkowe badania przesiewowe dają możliwość wczesnego wykrycia MSUD i umożliwiają rozpoczęcie odpowiedniego leczenia dietetycznego u pacjenta bez ciężkich objawów intoksykacji. Przebieg leczenia jest łatwiejszy i bardziej wyrównany, chociaż dalsze regularne monitorowanie biochemiczne jest niezbędne do oceny skuteczności zalecanej diety oraz wykrycia zarówno za wysokiego stężenia leucyny jak i za niskiego stężenia pozostałych aminokwasów, zwłaszcza izoleucyny. Jej niedobór może spowodować spowolnienie/ zahamowanie rozwoju ale także brak skuteczności w obniżaniu stężenia leucyny, a tym samym ryzyka jej neurotoksycznego działania na struktury mózgu.

Ciąża u kobiety z acydurią metylomalonową

Dr inż. Agnieszka Kowalik

Zakład Badań Przesiewowych, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa

Pacjentka z acydurią metylomalonową (MMA), w wieku 31 lat zgłosiła się do Poradni Metabolicznej IMiD, w 5 tygodniu ciąży. Diagnoza izolowanej MMA kobalamino-niezależnej została ustalona w wieku 6 miesięcy i od tamtej pory pacjentka była leczona i monitorowana regularnie. W okresie dzieciństwa występowały dekomensacje metaboliczne, zwykle związane z infekcjami i zwiększonym wydatkiem energetycznym. Przewlekłym problemem był słaby apetyt i niedostateczna realizacja zalecanego spożycia. Najbardziej zagrażający życiu epizod wystąpił w wieku 27 lat, kiedy pacjentka była leczona steroidami. Opiekę nad pacjentką w okresie ciąży (masa ciała 50 kg) rozpoczęto od oceny dotychczasowego spożycia, które wynosiło: energia-1800-1900 kcal, białko całkowite 1-1.3 g/kg m.c. Zalecono zwiększenie kalorii w diecie w I trymestrze ciąży do 2300 kcal / d, a spożycie białka naturalnego do 1,0 g / kg m.c. Do szóstego miesiąca ciąży utrzymywały się epizody wymiotów. Włączono do diety preparat białka (Protifar) oraz jogurty. W ciągu trzech trymestrów średnie dzienne spożycie energii, białka naturalnego i białka całkowitego wynosiło odpowiednio: 1840-1863-2200kcal, 0,78-0,9-1,25g / kg oraz 1,0-1,17-1,43 g / kg. Pacjentka kontynuowała przyjmowanie preparatu wolnego od treoniny, metioniny, izoleucyny i waliny w stałej dawce 40g (białko ekwiwalent-15.2g) dziennie, w całym okresie ciąży. Ze względu na utrzymujące się niskie stężenie w osoczu izoleucyny (ile) i waliny (val), włączono suplementację tymi aminokwasami w dawce 100-150 mg / d każdego, w całym okresie obserwacji. Co miesiąc monitorowano aminoacidogram w osoczu, stężenie amoniaku we krwi, profil kwasów organicznych w moczu oraz profil acylokarnityn w suchej kropli krwi. Zdrowa dziewczynka urodziła się, poprzez rozwiązanie cięciem cesarskim. Podczas ciąży i porodu nie wystąpiła dekomensacja metaboliczna, chociaż obserwowano podwyższenie stężenia MMA we krwi tuż przed porodem. W celu uniknięcia katabolizmu przed, w trakcie i dwa dni po porodzie pacjentka otrzymywała stały wlew glukozy i karnitynę oraz od 2 doby preparat białkozastępczy. Od piątej doby po porodzie pacjentka spożywała już pełną ilość kalorii i białka (2200kcal, 1.2g/kg, odpowiednio) wraz z suplementacją ile i val. Pacjentka rozpoczęła karmienie piersią. Miesiąc później ocena wartości energetycznej i zawartość białka w jej diecie wynosiła: 2600 kcal i 1.68g/kg m.c, odpowiednio, przy suplementacji ile i val po 300mg/d każdego z aminokwasów. W ciągu 6 miesięcy karmienia piersią, dużej aktywności fizycznej i stresu związanego z macierzyństwem, a przy tym słabym apetycie, stężenie aminokwasów w osoczu utrzymywało się na niskim poziomie i wymagało utrzymania suplementacji waliny w dawce 150 mg/d a izoleucyny 350mg/d. Aktualnie masa ciała pacjentki wynosi 55kg. Jej córeczka jest zdrowa i rozwija się bez żadnych problemów.

Wnioski: Staranne monitorowanie kliniczne, biochemiczne i dietetyczne jest kluczowe dla zapewnienia bezpiecznego przebiegu ciąży, porodu i potogu u kobiety z acydurią metylomalonową.



Mgr Sylwia Gudej
Dietetyk

Zawodowo związana z Kliniką Neurologii Dzieci i Młodzieży Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, gdzie specjalizuje się w leczeniu padaczek lekoopornych oraz wrodzonych wad metabolizmu dietą ketogeniczną i jej modyfikacjami. Laureatka unikalnego programu „Diamantowy Grant” 2012 Ministerstwa Nauki i Szkolnictwa Wyższego. Nauczyciel akademicki, autorka i/lub współautorka wielu doniesień konferencyjnych, publikacji naukowych oraz popularnonaukowych z zakresu dietetyki i żywienia człowieka. Kierownik i wykonawca kilku grantów naukowych. Aktywnie uczestniczy w realizacji programów dotyczących dietoprofilaktyki i dietoterapii chorób cywilizacyjnych oraz w promowaniu zawodu dietetyka w Polsce. Członek Polskiego Towarzystwa Dietetyki.

Zastosowanie diety ketogenicznej i jej modyfikacji w leczeniu deficytu transportera glukozy typu 1

Mgr Sylwia Gudej
Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa

Deficyt transportera glukozy typu 1 (z ang. GLUT1 deficiency syndrome; GLUT1-DS) jest rzadką wrodzoną wadą metabolizmu związaną z mutacją w genie SLC2A1. Choroba dziedziczona jest najczęściej w sposób autosomalny dominujący. Często stanowi także wynik mutacji de novo. Konsekwencją zmian w białku GLUT1 jest zaburzony transport glukozy przez barierę krew-mózg. Objawy choroby pojawiać się mogą już w pierwszych miesiącach życia dziecka. Najczęściej występują różne typy napadów padaczkowych i/lub zaburzeń ruchowych, a także upośledzenie funkcji poznawczych.

Obecnie leczeniem z wyboru GLUT1-DS jest dieta ketogeniczna, dzięki której organizm wchodzi w stan przewlekłej ketozy. Leczenie lekami przeciwpadaczkowymi często nie przynosi oczekiwanych efektów terapeutycznych, a nawet może być szkodliwe. Ciąta ketonowe (aceton, octoocetan, kwas beta-hydroksymastowy) mogą przekraczać barierę krew-mózg, stanowiąc alternatywne źródło energii dla komórek nerwowych.

Dieta ketogeniczna jest dietą o wysokiej zawartości tłuszczu, niskiej zawartości węglowodanów oraz optymalnej dla wieku pacjenta zawartości białka. Klasyczna dieta ketogeniczna planowana jest zazwyczaj w proporcji ketogenicznej (stosunek wagowy tłuszczu do sumy białka i węglowodanów) 2:1, 3:1 lub 4:1. Wartość odżywcza diety planowana jest indywidualnie dla każdego pacjenta. Wartość energetyczna stanowi zazwyczaj 75-80% kaloryczności diety niezbędnej dla wieku, uwzględniającej również stan odżywienia pacjenta, aktywność fizyczną oraz rodzaj zaburzeń neurologicznych i/lub ruchowych. Konieczna jest suplementacja diety L-karnityną oraz witaminami i składnikami mineralnymi. Dieta ketogeniczna z uwagi na duże restrykcje wymaga wielu godzin edukacji rodziców i/lub opiekunów dziecka. Dlatego też w ostatnich latach, szczególnie w przypadku dzieci w wieku szkolnym i młodzieży, stosuje się mniej restrykcyjne odmiany diet wysokotłuszczowych, takich jak modyfikowana dieta Atkinsa oraz dieta o niskim indeksie glikemicznym. Często również stosuje się modyfikowaną dietę ketogeniczną, w której

część wartości energetycznej diety stanowią tłuszcze MCT, korzystnie wpływające na zwiększenie stężenia ciał ketonowych. Zazwyczaj diety wysokotłuszczowe są dobrze tolerowane przez pacjentów z GLUT1-DS.

Dieta ketogeniczna oraz jej modyfikacje muszą być prowadzone pod nadzorem lekarza i dietetyka, specjalizujących się w tego typu leczeniu. Właściwe przygotowanie do diety zarówno pacjenta, jak i jego rodziców i/lub opiekunów, zmniejsza ryzyko niepowodzenia leczenia, którego obecnie nie można zastąpić innego rodzaju terapią.

Podczas prezentacji zostanie dokonana analiza porównawcza diety ketogenicznej oraz jej modyfikacji w kontekście możliwości ich zastosowania w leczeniu dietetycznym GLUT1-DS.

Przebieg leczenia dietetycznego u dziecka z deficytem transportera glukozy typu 1

Mgr Sylwia Gudej
Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa

Leczeniem z wyboru deficytu transportera glukozy typu 1 (GLUT1-DS) jest dieta ketogeniczna lub jej modyfikacje. W prezentacji przedstawiony zostanie przebieg leczenia dietetycznego dwóch pacjentek w wieku 6 lat.

U pacjentki A rozpoznano GLUT1-DS z objawami padaczki z napadami nieświadomości. W 5 r.ż. dziewczynki podjęto decyzję o leczeniu dietetycznym. Po szczegółowym wywiadzie dietetycznym i ocenie sposobu żywienia zalecono dietę opartą o produkty o niskim indeksie glikemicznym. Zaplanowano dietę o wartości energetycznej 1400 kcal, w tym 65% energii z tłuszczu, 15% energii z węglowodanów oraz 20% energii z białka. Stosunek ketogenicznej diety: 0,8:1. Dziecko dobrze tolerowało dietę, nie obserwowano skutków ubocznych ze strony układu pokarmowego. Po 3 miesiącach dietoterapii obserwowano znaczną poprawę w funkcjonowaniu dziecka, rodzice nie obserwowali napadów. Zauważalna była poprawa mowy, większy zasób słów dziecka. Nie stwierdzono współtruchów oraz uginania nóg w kolanach. Planowano wprowadzenie modyfikowanej diety Atkinsa (MAD), jednak decyzję przesunięto w czasie z uwagi na trudności w bilansowaniu i kontrolowaniu posiłków w przedszkolu. MAD wprowadzono po pół roku stosowania diety o niskim IG. Wartość energetyczną diety ustalono na 1100 kcal, spożycie węglowodanów w 1. miesiącu diety do 10 g/dobę, następnie zwiększenie do 15 g/dobę. Obecnie dziecko przebywa już pół roku na MAD, w dalszym ciągu obserwuje się poprawę stanu zdrowia, stopniowo odstawiane są leki przeciwpadaczkowe.

Pacjentka B z padaczką z napadami nieświadomości z GLUT1-DS zakwalifikowana została do leczenia MAD w listopadzie 2016 r. Do czasu planowanej hospitalizacji, która miała na celu rozpoczęcie leczenia dietetycznego, rodzice stosowali u dziecka dietę Montignaca. Po szczegółowym wywiadzie dietetycznym i ocenie sposobu żywienia, dziewczynce zalecono MAD o wartości energetycznej 1200 kcal, o proporcji ketogenicznej 1:1, spożycie węglowodanów w pierwszym miesiącu do 10 g/dobę. W warunkach szpitalnych wartość energetyczna diety wynosiła ok. 900 kcal. Wystąpił epizod wymiotów. W warunkach domowych kontynuowano MAD. Wartość energetyczna diety wynosiła średnio 1100 kcal, proporcja ketogeniczna kształtowała się na poziomie ok. 1,3-1,6:1. Dieta była dobrze tolerowana przez dziecko. Obserwowano poprawę w funkcjonowaniu dziewczynki. Od kwietnia 2017 roku wprowadzono klasyczną dietę ketogeniczną w proporcji 2,5:1 oraz stopniowo odstawiono leki przeciwpadaczkowe. Początkowo wartość energetyczna diety wynosiła 1000 kcal, następnie zwiększona została do 1200 kcal. Rodzice obserwowali dalszą poprawę w funkcjonowaniu dziewczynki. Obecnie u dziecka kontynuuje się stosowanie diety ketogenicznej w proporcji 2,5:1. Wartość energetyczna diety uległa zwiększeniu do 1400 kcal. W dalszym ciągu obserwuje się poprawę w funkcjonowaniu i rozwoju dziecka. Napady padaczkowe nie występują.

Leczeniem z wyboru GLUT1-DS jest dieta ketogeniczna, jednak jej mniej restrykcyjne odmiany również przynoszą korzystne efekty. Zatem, z uwagi na trudności w realizacji rygorystycznych diet wysokotłuszczowych, rodzaj leczenia dietetycznego należy indywidualnie dostosować do problemów i możliwości zarówno dziecka, jak i jego rodziców i/lub opiekunów. Wybór optymalnej formy dietoterapii minimalizuje ryzyko rezygnacji z leczenia dietetycznego.



Elżbieta Świeczka

Dietetyk dyplomowany (Medyczne Studium Zawodowe w Krakowie, wydział Dietetyki)

Od 1985 roku pracuje w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym w Krakowie: II Klinika Pediatria, Oddział Przeszczepiania Komórek Krwiotwórczych. Obecnie dietetyk Poradni Chorób Metabolicznych i Poradni Rzadkich Wrodzonych Wad Metabolizmu. Członek PTD,PTF

Wystąpienie na konferencji naukowej – XXXI Spotkanie Kliniczne Chirurgów Dziecięcych z Pediatrami 9-10 lutego 2007 temat pracy „Zasady żywienia dietetycznego pacjentów z głębokimi niedoborami odporności” Obecnie wystąpienia na spotkaniach edukacyjnych PTF oraz szkolenia i warsztaty edukacyjne dla rodziców i pacjentów z PKU.

Prywatnie żona i matka trójki dzieci. Wolny czas spędza na spacerach z psem . Lubi czytać książki psychologiczne i poezje, pielęgnować kwiaty i gotować.

Acyduria propionowa – trudności w prowadzeniu dietetycznym

Elżbieta Świeczka

Poradnia Chorób Metabolicznych, Uniwersytecki Szpital Dziecięcy, Kraków

Kwasica propionowa jest rzadką wrodzoną wadą metabolizmu aminokwasów rozgałęzionych, spowodowaną niedoborem lub brakiem aktywności enzymu karboksylazy propionilo-CoA (PCC). Może manifestować się w różnych okresach życia i mieć różny przebieg jedną z nich jest ciężka postać noworodkowa. Celem postępowania dietetycznego jest ograniczenie podaży tych aminokwasów, poprzez wykluczenie z diety pokarmów bogatych w białko. Źródłem pozostałych aminokwasów są preparaty białkozastępcze bez waliny, izoleucyny, treoniny i metioniny. W sytuacjach nasilonego katabolizmu (gorączka, wymioty, biegunka) oraz dekompensacji należy szybko przywracać równowagę metaboliczną zwiększając podaż kaloryczną diety.

Opis przypadku

Okres diagnostyczny: Dziewczynka urodzona w 2016r w 40 Hbd z CI, PI, SA 10pkt., m. ur. 2760 g. Rodzice zdrowi, wywiad rodzinny i ciążowy nieobciążony. W 3 dobie dziecko wypisane z oddziału noworodkowego. . W domu trudności w karmieniu, ubytek masy ciała W 4 dobie życia objawy odwodnienia, kwasica metaboliczna, a w 6 dobie życia w stanie skrajnie ciężkim, w głębokiej śpiączce przyjęte do OITN USD. W badaniach laboratoryjnych: hyperamonemia 1120 umol/l, hipoglikemia 47mmol/l, leukopenia.. Badanie Tandem MS/MS i GC/MS moczu: Dgn.: Kwasica propionowa. W leczeniu: dializa otrzewnowa W badaniu MRI głowy: mnogie ogniska uszkodzeń w istocie białej i szarej mózgu.

Postępowanie żywieniowe: żywienie pozajelitowe (Vaminolact), enteralne sondą preparat MMA/PA Anamix Infant (produkt aminokwasy Met, Thr, Val free, Ileu-low)oraz mleko początkowe, a następnie smoczką z dobrą tolerancją pod kontrolą aminogramu osocza oraz parametrów wzrostowych.

W ambulatorium: Kontrolowana co trzy miesiące. Dieta z ograniczeniem białka naturalnego w oparciu o preparat MMA/PA Anamix Infant i Bebilon 1 i 2 dodatkowo polimery glukozy, zgodnie z zaleceniami. Przy wprowadzaniu pokarmów stałych tyżeczką w 5 miesiącu życia zaobserwowano problemy z karmieniem. W przypadku dziecka z zaburzeniami rozwoju utrudnieniami są: słaba kontrola ustawienia głowy i utrzymanie pozycji siedzącej, wiotkość uogólniona, słaba umiejętność żucia i połykania, zaburzenie łąknienia, odruchy wymiotne. W wieku 11 miesięcy hospitalizacja z powodu infekcji górnych i dolnych dróg oddechowych i braku łąknienia. Podczas pobytu w oddziale przeszła niezbyt jelitowy wywołany przez rotawirusa, posocznice gronkowcową. Zastosowano hiperalimentacje i żywienie sondą żołądkową stopniowo zwiększając podaż białka z 1g/kg do 1,8g/kg i objętość pokarmów dodatkowo wprowadzono olej MCT. Obecnie dziewczynka karmiona doustnie przez smoczek i tyżeczką pokarmy potyka dobrze nie wymiotuje; bardziej preferuje warzywa niż owoce, karmiona w nocy 1x Dodatkowo wprowadzono preparat bez białka Basic-p z dobrą tolerancją.

Wniosek: W przytoczonym opisie przypadku dekompensacja metaboliczna z encefalopatią w przebiegu kwasicy propionowej wystąpiły przed uzyskaniem wyniku badania przesiewowego. Pomimo szybkiego wdrożenia swoistego postępowania nie udało się zapobiec uszkodzeniom o.u.n., co w konsekwencji spowodowało trudności w karmieniu i wprowadzaniu nowych produktów do diety. Właściwe postępowanie dietetyczne zapobiega częstym dekompensacjom metabolicznym, co pozytywnie wpływa na przebieg choroby i jakość życia pacjentów z ciężkim przebiegiem kwasicy propionowej.



Mgr Ewa Ehmke vel Emczyńska – Seliga

Dietetyk - absolwentka Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, obecnie pracownik Kliniki Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych oraz Poradni Chorób Metabolicznych Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, członek Polskiego Stowarzyszenia Dietetyków oraz Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu, członek zespołu redakcyjnego czasopisma „Współczesna Dietetyka”, autor publikacji naukowych, prelegent na konferencjach, wykładowca na warsztatach i szkoleniach, opiekun praktyk i staży studenckich

Przypadek pacjenta z chorobą spichrzania glikogenu typu Ia – wprowadzanie nowych wytycznych amerykańskich w leczeniu dietetycznym

Mgr Ewa Ehmke vel Emczyńska – Seliga
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych,
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Choroba spichrzania glikogenu typu Ia (z ang. Glycogen storage disease type Ia, GSD Ia), inaczej glikogenoza Ia, to wrodzona wada metabolizmu uwarunkowana autosomalnie recesywnie. Istotą choroby jest patologiczne magazynowanie glikogenu i dysfunkcja wątroby za co odpowiada niedobór fosfatazy glukozy-6-fosforanu. Jej objawami/ powikłaniami mogą być hipoglikemia, hipermleczanemia, hipermocznemia, hiperlipidemia (hipercholesterolemia i hipertriglicerydemia), hepatomegalia, otyłość (głównie brzuszna) czy niskoroślność. Leczeniem z wyboru i tym samym zapobieganiem powikłaniom jest przestrzeganie odpowiedniej diety. Zalecenia, które stosuje się od 2016 r. w Klinice, są autorskimi zaleceniami prof. David A. Weinstein i wsp. (Connecticut Children’s Medical Center) i obejmują: regularność posiłków (także w nocy) i regularną podaż surowej skrobi kukurydzianej (dawki wyliczone z algorytmu), ograniczenie węglowodanów łatwo przyswajalnych (do 2,5-5g/posiłek) i złożonych (15-30g/posiłek), dietę bogatobiałkową (białko do 2g/ kg nmc/d).

Zalecenia te wprowadzono u nastoletniego pacjenta z GSD Ia, u którego od rozpoznania (przed 6 rokiem życia) obserwowano hipertransaminazemię, hipercholesterolemię, hipertriglicerydemię, hipermleczanemię i hepatomegalie. Pierwsze zmiany zastosowano już na oddziale uzyskując poprawę po zaledwie 3 dniach (TG, TC, ALAT). Kolejna wizyta odbyła się po 3 miesiącach i poza wciąż podwyższonym lipidogramem wyniki badań krwi były w normie. Po roku stosowania powyższych zaleceń dietetycznych wątroba zmniejszyła się z 21,5 cm do 16 cm, osiągając niemal prawidłowe wymiary. W tym czasie pacjent urosł 11 cm (zmiana w siatkach centylowych z 25c na prawie 50c). Niestety jego BMI nadal wskazywało na 95c, choć przyrastało już z wolniejszą tendencją.

Przestrzeganie amerykańskich zaleceń opracowanych przez Weinstein i wsp. pozwoliło na prawie całkowitą normalizację wyników badań krwi i rozmiarów wątroby. Pacjent nadal musi uważać na wielkość zjadanych porcji, unikanie podjadania oraz ograniczenie spożycia tłuszczu w diecie (ograniczając tym samym jej kaloryczność).

NOTATKI

NOTATKI



**Sekcja Wrodzonych Wad Metabolizmu
Polskiego Towarzystwa Dietetyki
zaprasza zainteresowanych członków PTD
do współpracy w zakresie:**

- wymiany doświadczeń z codziennej pracy z pacjentami z wrodzonymi wadami metabolizmu i ich rodzinami
- czynnego udziału w opracowywaniu materiałów edukacyjnych dla pacjentów i ich rodzin
- aktywnego udziału w opracowywaniu polskich zaleceń leczenia dietetycznego we wwm
- udziału w organizacji szkoleń, warsztatów, konferencji naukowych dla środowiska medycznego

Zgłoszenia prosimy przesyłać na adres e-mail: sekcjajawwm@ptd.org.pl

