

ДИЕТОТЕРАПИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ

**Работу выполнила:
Студентка 5 курса,
1 медицинского
факультета ХНМУ
12 группы
Безъязычная
Наталия Васильевна**

**Руководитель:
Гречанина Юлия
Борисовна**

**Харьков
2012**

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ

- это нарушения метаболических процессов, обусловленные врожденной ферментопатией как на внеклеточном (мембранном) уровне, так и внутри клетки.

На данный момент в мире выявляют:

- ❖ от 1 на 2–3 тысячи до 1 на 10–20 тысяч новорожденных и менее (1:100000–200000) с патологией обмена веществ.
- ❖ Тем не менее, это является актуальной проблемой, как на текущий момент, так и на будущее, ведь вследствие технологического прогресса возрастает пагубное влияние на человеческий организм и в частности на потомственную генетическую информацию.

В МИРЕ:

- ❖ Фенилкетонурия - 1:10000
- ❖ Тирозинемия – 1:100000 - 500000
- ❖ Гиперглицинемия - 1:55000
- ❖ Лейциноз – 1:120000–300000
- ❖ Гиперлизинемия - точная частота не установлена
- ❖ Гипервалинемия – точная частота не установлена
- ❖ Гистидинемия - 1 : 17000
- ❖ Гомоцистинурия - 1:200000
- ❖ Цистинурия - 1:20000
- ❖ Муковисцидоз - 1:2000 – 1:2500
- ❖ Целиакия - 1:3000

ПРИЧИНЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОГО НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ:

- ❖ Генные мутации
- ❖ Недостаточное или избыточное потребление пищевых продуктов
- ❖ Воздействие токсических веществ эндогенного или экзогенного характера, включая медикаментозные препараты
- ❖ Нервные и гормональные нарушения

К ФЕРМЕНТОПАТИЯМ, ПРИВОДЯЩИМ К НЕДОСТАТОЧНОМУ ПОСТУПЛЕНИЮ ПИЩЕВЫХ ВЕЩЕСТВ, ОТНОСЯТ:

- ❖ Синдромы нарушенного кишечного всасывания (мальабсорбция)
- ❖ Избыточное поступление питательных веществ (ожирение)
- ❖ Нарушение функционирования мембранного транспорта (цистинурия)
- ❖ Нарушение внутриклеточного метаболизма (фенилкетонурия, гистидинемия, галактоземия и др.)

ЦЕЛЬ РАБОТЫ:

- ❖ Изучить клинические особенности диетотерапии наследственных заболеваний обмена веществ

АКТУАЛЬНОСТЬ ПРОБЛЕМЫ

Заключается в том, что самым простым и единственно эффективным методом лечения этих заболеваний является диетотерапия. Это связано с тем, что именно питание является регулятором механизма обмена веществ. Основная цель такой диетотерапии – исключение из рациона питания фактора с нарушенной утилизацией в организме.

Таким образом, может быть выключена заблокированная ферментная система и исключаются вещества, метаболизирующие ею, что предупреждает развитие болезни и поражение жизненно важных органов детского организма.

-
- ❖ Второй метод коррекции патологического состояния - бальнеотерапия. Применение минеральных вод способствует уменьшению концентрации токсических веществ в биологических жидкостях и удалению их из организма.

НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННЫЕ ВРОЖДЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА АМИНОКИСЛОТ:

- ❖ Фенилкетонурия
- ❖ Тирозинемия
- ❖ Гиперглицинемия
- ❖ Лейциноз
- ❖ Гиперлизинемия
- ❖ Гипервалинемия
- ❖ Гистидинемия
- ❖ Гомоцистинурия
- ❖ Цистинурия

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

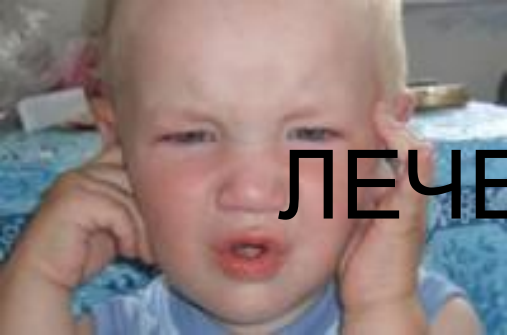
или фенилпировиноградная олигофрения, связанная с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина, обусловлена нарушением синтеза фенилаланин-гидроксилазы в печени.

Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития.

Фенилкетонурия относится к числу наследственных заболеваний, при которых **диетотерапия является в настоящее время**

единственным методом лечения.





ЛЕЧЕНИЕ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

- ❖ необходимо начать в первые месяцы жизни.
- ❖ диетотерапия строится по принципу резкого ограничения фенилаланина, поступающего с пищей
- ❖ исключают из рациона такие высокобелковые продукты, как мясо, рыба, печень, колбасы, яйца, творог, хлебобулочные изделия, крупы, фасоль, горох, орехи, шоколад и др.
- ❖ Значительное снижение белка восполняется гидролизатами белка или смесями аминокислот, лишенных фенилаланина.

ОСНОВНЫЕ ПРАВИЛА ДИЕТОТЕРАПИИ ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

- ❖ Важен тщательный подсчет содержащегося фенилаланина в продуктах
- ❖ любой белок содержит до 5–8% фенилаланина
- ❖ Суточное количество фенилаланина назначается из расчета 5–15 мг/кг массы тела в зависимости от возраста ребенка.
- ❖ дети раннего возраста нуждаются в большем поступлении фенилаланина, с возрастом количество его уменьшается.

❖ РЕКОМЕНДУЕМЫЕ ВЕЛИЧИНЫ ФЕНИЛАЛАНИНА ДЛЯ ДЕТЕЙ РАЗЛИЧНЫХ ВОЗРАСТНЫХ ГРУПП БОЛЬНЫХ ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ

Возраст	Количество фенилаланина в сутки, мг/кг	Возраст	Количество фенилаланина в сутки, мг/кг
С первых дней до 1 года	50 - 40	От 1,5 до 3 лет	30 - 25
От 1 года до 1,5 лет	35 - 30	От 3 - 4 лет и старше	25 - 15

СМЕСИ

- ❖ В питании детей первого года жизни при наличии фенилкетонурии используют смеси:
- ❖ «Лофеналак» («Бристоль Майерс Сквиб», США и «Мид Джонсон», США)
- ❖ «Апonti» («Апonti», Германия)
- ❖ «Нофелан» («Польфа», Польша)
- ❖ «Афенилак» и «Тетраферрин» (ОАО «Компания Нутритек», Россия)
- ❖ Отсутствие фенилаланина в этих смесях обеспечивает нормальное физическое и нервно-психическое развитие ребенка

ПРИКОРМ И ПИТАНИЕ ПОСЛЕ ГОДА

- ❖ Прикорм вводится в обычные сроки. Первый – в виде овощного пюре, второй – в виде каши из безбелковой крупы, третий – в виде фруктовых и ягодных киселей.
- ❖ Для детей старше 1 года составляют диетрацион с полным исключением мясных и молочных продуктов. Необходимое количество белка восполняют применением смесей на основе гидролизата белка, не содержащих фенилаланин: «Фенил-фри» («Мид Джонс»)



КАЧЕСТВЕННЫЙ СОСТАВ СУТОЧНОГО РАЦИОНА ПИТАНИЯ ДЕТЕЙ, БОЛЬНЫХ

- ❖ **ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ:** 30-35% общей суточной энергии восполняют за счет жиров: сливочного и растительного масла.
- ❖ 55-60% - продукты с высоким содержанием углеводов: овощей, фруктов, сахара, крахмалосодержащих продуктов.
- ❖ остальные 5-15% занимают минеральные соли и витамины. Их вводят в виде пищевых добавок или специальных препаратов.
- ❖ Объем питания рассчитывают, опираясь на показатели возраста, массы и допустимой суточной дозы фенилаланина.

НОРМЫ ПОТРЕБЛЕНИЯ БЕЛКА (Б), ФА И КАЛОРИЙ

Возраст	Белок, г	Фенилаланин, мг	Энергия, ккал
0-6 мес. (на 1 кг веса)	2,4 г на кг	30-60	108
6-12 мес. (на 1 кг веса)	2,1 г на кг	30-60	96
1-3 года (на 1 кг веса)	2,1-1,95 г на кг	20-30	100-86
4-6 лет	30-35	15-20	1400-1600
7-9 лет	35-40	10-15	2000-2200
10-12 лет	45-50	10-15	2200-2500
13-взрослые	0,9-1г на кг	5-15	2200-2500

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

- ❖ Для иллюстрации всего вышесказанного приводим клинический случай:
- ❖ Ангелина Л., 12.07.12 года рождения обратилась в Харьковский специализированный медико-генетический центр с целью уточнения диагноза «Фенилкетонурия»
- ❖ Впервые диагноз был установлен при скрининге на ФКУ от 15.07.12 – зарегистрировано повышение уровня ФА в крови до 15,5 мг % (при норме до 2 мг%)
- ❖ Повторные исследования от 04.09.12 и 05.09.12 показывали повышение ФА в крови до 24,5 мг % и 21,6 мг % соответственно.

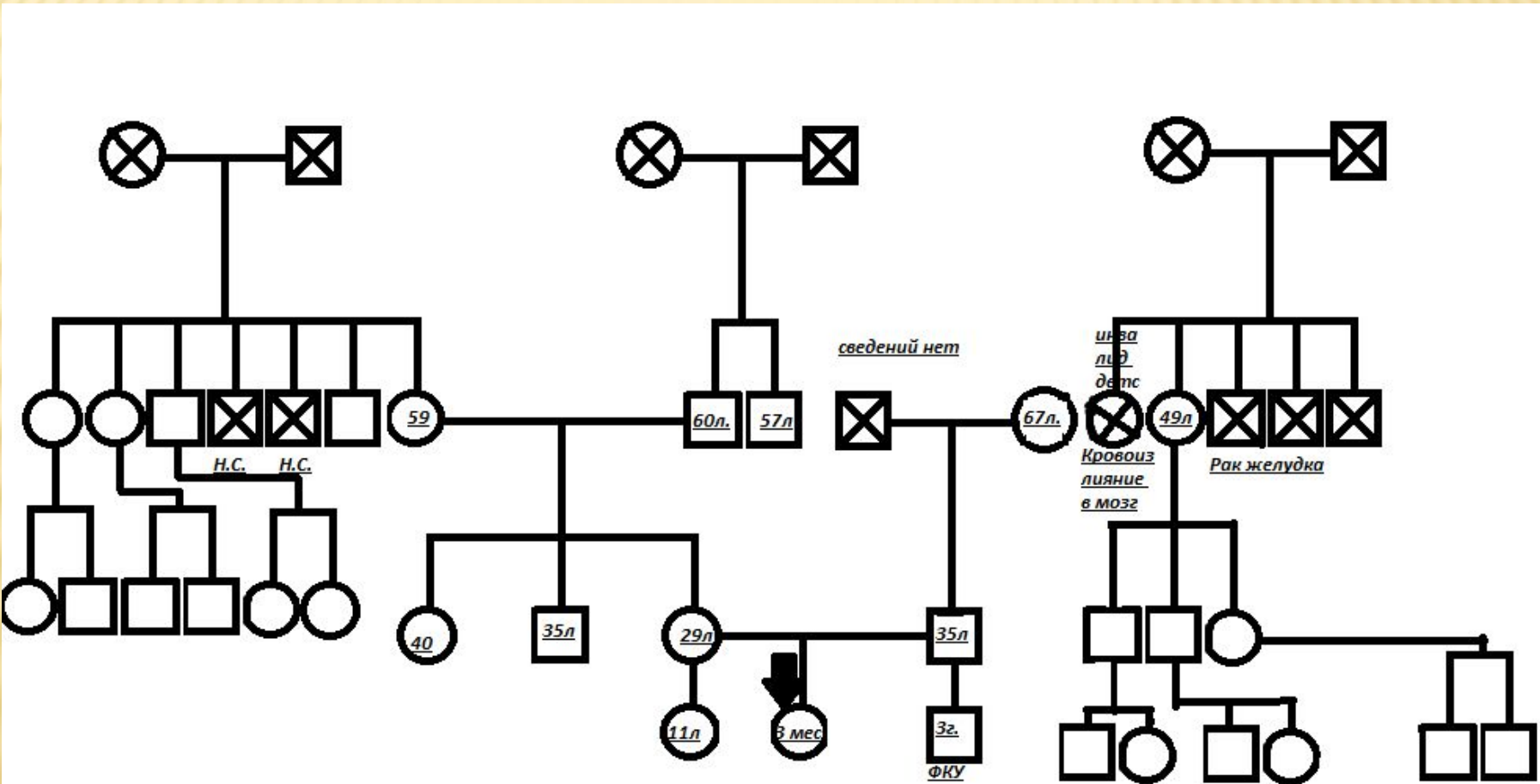
АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ

- ❖ Ребенок от второго брака, второй беременности, вторых родов.
- ❖ Беременность протекала на фоне анемии, токсикоза.
- ❖ Роды в сроке 39 недель
- ❖ Выписана с диагнозом: конъюгационна желтуха.
- ❖ При скрининге выявлено повышение фенилаланина .
- ❖ Обратились к врачу-генетику, был проведен расчет питания(по 50 мг 5 раз в день) и назначен «Афенилак».
- ❖ В 3 мес. Поставлен диагноз: дисплазия тазобедренных суставов; назначен курс массажа.

КЛИНИКО-МОРФОЛОГИЧЕСКОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ:

- ❖ Возраст родителей при рождении пробанда: мать – 29 лет, отец – 35 лет.
- ❖ Масса тела: Пробанда – 7,2кг, матери – 62кг, отца – 70кг;
- ❖ Вся семья имеет тонкие волосы, короткий нос, губы и полость рта – короткий фильтр;
- ❖ У пробанда обнаружен избыток ПЖК;
- ❖ У матери – бледность кожи;
- ❖ У матери и отца лицо удлинено, грудная клетка узкая.

РОДОСЛОВНАЯ



ПЛАН КОНСУЛЬТАЦИИ

- ❖ Скрининг-тесты
- ❖ ТШХ аминокислот
- ❖ ТШХ углеводов
- ❖ Молекулярное исследование на органические кислоты
- ❖ Биохимические показатели крови
- ❖ Контрольный профиль + ВЭЖХ
- ❖ УЗИ ОБП
- ❖ ФА в сухих пятнах крови

БИОХИМИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ КРОВИ

- ❖ Выявлены сдвиги:
- ❖ Снижение уровня мочевой кислоты до 1,47% (при норме 2,0 – 5,5%)
 - ТШХ АК крови (ФА, тир., трип.) 5-6 мг%
 - ТШХ углеводов крови – в пределах нормы
 - Скрининг-тест мочи:
 - Проба на хлориды – 3 г/л

УЗД ОБП

- ❖ Печень – левая доля – 34мм, толщина – 35мм, правая доля – 81мм, толщина 60мм, не увеличена;
- ❖ Внутривенеченочные желчные протоки не расширены, уплотнены.
- ❖ Желчный пузырь норм. формы, размер – 38мм на 11мм.
- ❖ Вывод: признаки ДЖВП.
- ❖ **УЗД почек**: умеренная пиелэктазия левой почки

МОЛЕКУЛЯРНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ НА ОРГАНИЧЕСКИЕ КИСЛОТЫ

- ❖ Выявлены изменения в следующих группах:
- ❖ Метаболиты ФА, тирозина
- ❖ Метаболиты, которые могут указывать на недостаточность В2, В5

ОКОНЧАТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ:

- ❖ Мама: соединительнотканная дисплазия
- ❖ Отец: Соединительнотканная дисплазия
- ❖ При осмотре на консультативном совете
Поставлен диагноз: фенилкетонурия.

- ❖ Даны рекомендации по расчету питания,
динамическое наблюдение в ХСМГЦ.

ТИРОЗИНЕМИЯ

Типы тирозинемии:

- ◆ Тирозинемия тип I
- ◆ Тирозинемия тип II
- ◆ Тирозинемия тип III

ТИРОЗИНЕМИЯ ТИП I



- ❖ вызвана недостаточностью фермента фумарилацетоацетат гидроксилазы, приводящей к тяжелой патологии печени и почек.
- ❖ Целью диетического лечения является предупреждение накопления фенилаланина, тирозина и, в некоторых случаях, метионина, путем назначения низкобелковой диеты.
- ❖ Потребности в белке удовлетворяются введением в диету смеси аминокислот, лишенной тирозина, фенилаланина и/или метионина.

ТИРОЗИНЕМИЯ ТИП II

- ❖ вызвана недостаточностью тирозинаминотрансферазы, приводящей к патологии глаз, кожным нарушениям и неврологическим осложнениям.
- ❖ Целью диетического лечения является предупреждение накопления фенилаланина и тирозина, путем назначения низкобелковой диеты.
- ❖ Потребности в белке удовлетворяются введением в диету смеси аминокислот, лишенной тирозина и фенилаланина.

ТИРОЗИНЕМИЯ ТИП III

- ❖ очень редкая форма тирозинемии, проявляющаяся судорогами, атаксией и умственной отсталостью.
- ❖ Целью диетического лечения является предупреждение накопления фенилаланина и тирозина, путем назначения низкобелковой диеты.
- ❖ Целью диетического лечения является предупреждение накопления фенилаланина и тирозина, путем назначения низкобелковой диеты.

ОСОБЕННОСТИ ВЕДЕНИЯ ДИЕТОТЕРАПИИ:

- ❖ Доза тирозина, необходимая для поддержания обменных процессов в организме и не вызывающая повышения его уровня в плазме крови выше 0,01-0,02г/л, составляет **25-40мг/кг** массы тела в сутки, а фенилаланина – 25-50 мг/кг массы тела.
- ❖ Доза белкового гидролизата вместе с небольшим допустимым количеством естественного белка составляет 3-5-8 г/кг массы тела в сутки в зависимости от возраста пациента и пищевой ценности препарата, а калорийность рациона должна быть не менее 120 Ккал/кг. Дополнительно назначается минеральная смесь и витамин D.

НЕДИЕТИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ ТИРОЗИНЕМИИ

- ❖ При прогрессировании заболевания больным показана трансплантация печени.
- ❖ Прогрессирование заболевания у детей с тирозинемией 1 типа контролировать только одной диетой не удастся.
- ❖ На сегодняшний день, применение **нитизинона (Орфадина)- агента**, подавляющего фермент 4-гидроксифенилпируватдиоксигеназу является эффективным лечением.
- ❖ Острые печеночные кризы и неврологические кризы не возникают у пациентов, находящихся на лечении нитизиноном.



-
- ❖ Эффективность проводимой терапии оценивается по показателям уровня аминокислот в плазме крови, Калия и Фосфора, динамике физического развития.

ГИПЕРГЛИЦИНЕМИЯ

- ❖ -заболевание, возникающее в результате нарушения процесса превращения глицина в серин, что обусловлено дефицитом фермента печеночной ткани, катализирующего эту реакцию.
- ❖ У больных при лабораторных исследованиях обнаруживают в крови и моче высокую концентрацию глицина, также с мочой выводятся кетоновые тела и много оксалатов. Тяжесть заболевания определяют по степени насыщения крови побочными образующимися кетоновыми соединениями.
- ❖ Проявляется заболевание с первых дней жизни.

ТЕРАПИЯ ВКЛЮЧАЕТ 2 ФАЗЫ:

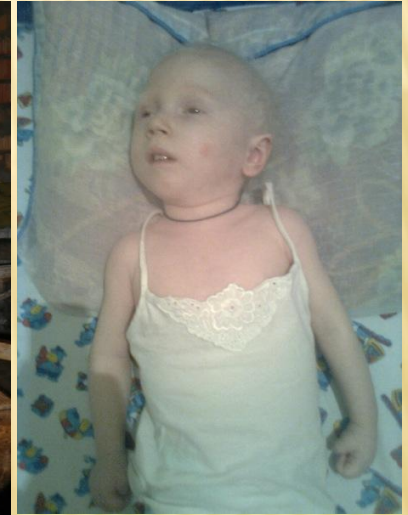
- ❖ I – лечение ацидемического криза
- ❖ II – мероприятия направленные на предупреждение поражения ЦНС и других систем организма.

ДИЕТОТЕРАПИЯ

- ❖ Стойкий лечебный эффект получается с помощью диеты, содержащей 0,5 г белка или белкового гидролизата на 1 кг массы тела в сутки.
- ❖ Если дозу увеличить до 2 г на 1 кг, вскоре разовьется кетонурия и другие симптомы.
- ❖ Дело в том, что токсичными (кетогенными) являются лишь некоторые аминокислоты: лейцин, изолейцин, валин, метионин.
- ❖ Поэтому диета, содержащая казеиновый гидролизат, обеспечивает суточную дозу естественного белка из расчета 0,5 г/кг массы тела.

ЛЕЙЦИНОЗ

- ❖ - заболевание, основой которого является энзиматический блок в процессе декарбоксилирования аминокислот с разветвленной цепью — лейцина, изолейцина, валина.
- ❖ Если с первых же недель жизни не проводится лечение, дети, которым удастся прожить несколько лет, имеют резкую задержку умственного развития.



ЛЕЧЕНИЕ ЛЕЙЦИНОЗА

- ❖ Цель - быстрое снижение уровня лейцина, изолейцина и валина в плазме крови.
- ❖ *Белковой* частью рациона назначается микстура, состоящая из 18 аминокислот, смешанных в той же пропорции, которая имеется в грудном молоке.
- ❖ *Жиры* употребляются в виде кукурузного масла
- ❖ *углеводы* в виде декстрин-мальтозы
- ❖ вводится смесь *минеральных солей* и **ВИТАМИНОВ**



ГИПЕРЛИЗИНЕМИЯ

- ❖ - заболевание, обусловленное снижением активности в печени NAD-оксидоредуктазы — фермента, катализирующего процесс окислительного декарбоксилирования альфа-лизина, при этом в крови увеличивается содержание аммиака.
- ❖ Уровень аммиака крови в это время достигает 5,0—5,5 г/л и находится в прямой зависимости от количества белка, содержащегося в съеденной пище.

ЛЕЧЕНИЕ ГИПЕРЛИЗИНЕМИИ

- ❖ диета с низким содержанием белка (не более 1,5 г/кг массы тела).
- ❖ доза лизина в рационе не должна превышать 100 мг/кг.
- ❖ составляется меню, включающее в себя следующие продукты:
 - ❑ картофель и морковь — по 200 г, 3%
 - ❑ рисовая мука — 100 г,
 - ❑ яичный белок — 50 г,
 - ❑ крем — 100 г,
 - ❑ бананы — 50 г,
 - ❑ декстрин-мальтоза — 30 г
- ❖ Готовят специальную смесь, состоящую из пшеничной муки, клейковины, соевого и подсолнечного масел, крахмала, декстрин-мальтозы и концентрата витаминов и солей.
- ❖ Химический состав смеси: 29,4% белка, 29% жира, 38,4% углеводов, 546 ккал — 100 г смеси, 0,324% лизина.

ГИПЕРВАЛИНЕМИЯ



- ❖ обусловлено снижением активности фермента, участвующего в метаболизме валина (валинтрансаминазы), что приводит к дисбалансу аминокислот, повышению в крови и моче уровня валина и кетоацидозу.
- ❖ Во избежание ошибки, при постановке диагноза необходимо исключить состояние витамин В6-недостаточности, так как известно, что коэнзимом валинтрансаминазы, как и многих других ферментов, является пиридоксальфосфат.

ЛЕЧЕНИЕ ГИПЕРВАЛИНЕМИИ

- ❖ Диетическое лечение проводится с включением в рацион специального молока, свободного от валина. Другие продукты вводятся в таком количестве, чтобы доза содержащегося в них валина не превышала 75—100 мг/кг массы тела ребенка.
- ❖ Критериями эффективности лечения являются: исчезновение рвоты, нарастание массы, нормализация уровня экскреторного и сывороточного валина, положительная динамика электрической активности мозга.

ГИСТИДИНЕМИЯ

- ❖ -заболевание, обусловленное врожденным дефектом фермента гистидазы, который в норме превращает гистидин в урокаиновую кислоту.



ДИЕТОТЕРАПИЯ ПРИ ГИСТИДИНЕМИИ

- ❖ эффективность зависит от своевременно поставленного диагноза;
- ❖ диетическое лечение необходимо начать до развития необратимых повреждений мозга;
- ❖ основным принципом лечебного питания является ограничение поступления гистидина с пищей в тех пределах, в которых назначенная диета наиболее адекватна особенностям метаболических процессов больного организма.

ОСОБЕННОСТИ ДИЕТОТЕРАПИИ ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА

- ❖ Присутствие гистидина в пище детей раннего возраста необходимо, так как для них эта аминокислота является незаменимой и не синтезируется детским организмом.
- ❖ Минимальная суточная потребность в гистидине для младенцев **16—34 мг/кг**
- ❖ эта потребность при гистидинемии у грудных детей может быть покрыта приемом женского молока, в 100мл которого содержится примерно **30 мг** гистидина, а предельное количество молока назначается больному ребенку из расчета 20—40 мл на 1 кг массы тела.

СОДЕРЖАНИЕ ГИСТИДИНА В Г НА 100 Г ПРОДУКТА

Продукты	Содержание гистидина	Продукты	Содержание гистидина
С высоким содержанием гистидина		С низким содержанием гистидина	
Говядина средней жирности	0,608	Молоко женское	0,030
Телятина средней жирности	0,501	Масло сливочное	---
Цыплята	0,593	Масло растительное	---
Куры	0,613	Горошек зеленый консервированный	0,055
Яйцо цельное	0,307	Картофель	0,029
Белок	0,233	Морковь	0,017
Желток	0,368	Свекла	0,022
Молоко коровье	0,092	Лук	0,014
Творог	0,516	Помидоры	0,015
Сыр	0,896		
Горох	0,651		
Ячмень	0,239		
Рожь	0,278		

ЛЕЧЕНИЕ ДЕТЕЙ СТАРШЕ ГОДА

- ❖ При проведении диетотерапии детям после года не следует забывать, что в этом возрасте организм начинает самостоятельно синтезировать гистидин, т. е. эта аминокислота становится заменимой. Это нужно учитывать при составлении лечебного рациона, чтобы не превысить допустимый уровень гистидина и исключать или использовать в ограниченном количестве продукты, богатые гистидином.
- ❖ В соответствии с возрастом и массой тела ребенка ему назначается пища, в суточном объеме которой количество гистидина не превышает исходного уровня, рассчитанного по минимальной потребности (16— 34 мг гистидина на 1 кг массы тела ребенка в сутки). Последующее наблюдение за больными, биохимический контроль крови и мочи позволяют окончательно определить верхние границы допустимого уровня в рационе токсичной аминокислоты, что зависит от индивидуальной переносимости, обусловленной степенью снижения активности гистидазы.

ГОМОЦИСТИНУРИЯ


- ❖ -заболевание, в основе которого лежит отсутствие или снижение активности фермента цистатионин-синтетазы.



Различают формы:

- ❑ пиридоксинзависимая гомоцистинурия
- ❑ пиридоксинрезистентная гомоцистинурия

ЛЕЧЕНИЕ ГОМОЦИСТИНУРИИ:

- ❖ При пиридоксинзависимой гомоцистинурии фермент цистатионинсинтетазу удается активизировать большими  ами витамина В₆.
- ❖ При пиридоксинрезистентной гомоцистинурии — патогенетической терапией является назначение лечебной малобелковой диеты с низким содержанием метионина.

ЦИСТИНУРИЯ

- ❖ - наследственное заболевание, характеризующееся нарушением транспорта ряда аминокислот (цистина, лизина, орнитина и аргинина) в эпителиальных клетках канальцев почек и кишечного тракта.
- ❖ Цистинурия наблюдается при нарушениях обмена веществ, сопровождающихся накоплением в биологических жидкостях труднорастворимой аминокислоты цистина.

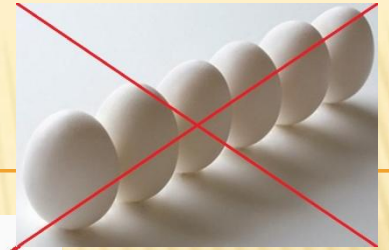


ЛЕЧЕНИЕ ЦИСТИНУРИИ

- ❖ Основной метод лечения цистинурии - диетотерапия, основанная на ограниченном употреблении продуктов, богатых метионином, который, является предшественником цистина.
- ❖ С помощью такой коррекции питания возможно остановить патологические процессы в пораженных органах и системах организма ребенка.

ОГРАНИЧЕНИЯ:

- ❖ Чтобы максимально ограничить употребление серосодержащих аминокислот (метионина, цистеина, цистина), из диеты необходимо исключить такие продукты как творог, рыбу, сыр, грибы, яичный белок. Для снижения концентрации цистина в вечернее и ночное время животные белки вводят в утренние часы приема пищи; включают продукты, богатые пиридоксином, аскорбиновой кислотой, солями натрия.



- ❖ Для улучшения выведения цистина в лечение вводят употребление минеральных вод («Боржоми», «Нафтуса», «Поляна Квасова», «Славянская», «Смирновская»)
- ❖ В острый период течения заболевания назначают картофельно-овощную диету на срок 2-3 недели



ОКСАЛАТНО-КАЛЬЦИЕВОЙ КРИСТАЛЛУРИИ

Диетотерапия направлена на ограничение введения с пищевыми продуктами щавелевой кислоты и источников её синтеза, а также продуктов, возбуждающих центральную нервную систему.

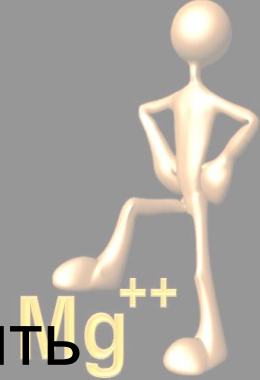
- ❖ Основные цели диетотерапии:
- ❖ увеличение всасывания щавелевой кислоты в кишечнике,
- ❖ обеспечение большего и беспрепятственного выведения щавелевой кислоты из организма,
- ❖ снижение концентрации мочи,
- ❖ ощелачивание мочи.



- ❖ Из рациона исключают щавель, зерна бобовых (горох, соя, бобы, чечевица, фасоль, нут и др.), ревень, какао, шоколад, кофе, крепкий чай, редьку, сельдерей, крыжовник, томаты, черную и красную смородину, свеклу, мясной студень.
- ❖ В связи с тем, что кальций препятствует выведению щавелевой кислоты и способствует образованию кристаллов в моче – ограничивают употребление продуктов, богатых кальцием (молоко, творог, сыр, брынза, кефир).



❖ Взамен кальция и для лучшей элиминации щавелевой кислоты в рацион должны входить продукты с высоким содержанием солей магния (Са-Mg), ретинола (витамина А) и витаминов группы В. В зимнее время к этому списку добавляют витамин Е и фитин. Для этого в ежедневное меню должны входить ржаной и пшеничный хлеб (без корки), блюда из круп, мучные изделия, вегетарианские супы, картофель, капуста, морковь, огурцы, брюква, грибы, зеленый горошек, петрушка, арбуз, дыня, абрикосы, персики, виноград, вишни, сухофрукты.



-
- ❖ **Питьевой режим: в возрасте до 1 года ребенок должен выпивать около 1000 мл жидкости в сутки, старше – не менее 1500 мл. Дополнительно проводят курс лечения с использованием минеральных вод («Нафтуса», «Боржоми» и др.)**

ФОСФАТУРИЯ

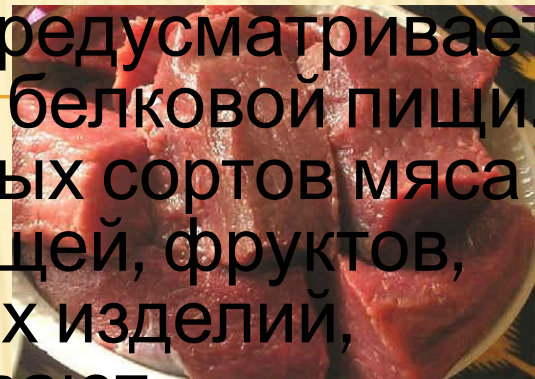
- ❖ - заболевание, патогенез которого определяется сложной взаимосвязью между активностью витамина D и деятельностью околощитовидных желез, а также функциональным состоянием канальцевой системы почек. Также фосфатурия отмечается при язвенной болезни, сахарном диабете, хронических заболеваниях бронхолегочной системы.

ЛЕЧЕНИЕ ФОСФАТУРИИ

Цели диетотерапии:

- ❖ «окисление» мочи,
- ❖ снижение выведения солей кальция почками,
- ❖ снижение концентрации кальция в моче,
- ❖ снижение возбудимости нервной системы,
- ❖ торможение секреции желудочного сока.

- ❖ Диетотерапия при фосфатурии предусматривает употребление преимущественно белковой пищи. Увеличивают количество нежирных сортов мяса и рыбы, при этом количество овощей, фруктов, ягод, яиц, творога, молока, мучных изделий, грибов, орехов и какао ограничивают.



- ❖ Рекомендовано употребление растительных жиров, сливочного масла, дрожжей, хлеб с отрубями, продуктов, содержащих ретинол или каротин – все оранжевые, желтые, красные овощи, рыбий жир, витамины D и B. Эти продукты предупреждают образование фосфатных камней. Также увеличивают количество введенной жидкости для повышения диуреза.



УРАТУРИЯ

- ❖ Уратурия - обнаружение в моче солей и кристаллов мочевой кислоты. При выраженной уратурии моча мутная.
- ❖ наблюдается при употреблении продуктов, богатых пуриновыми основаниями (мясо, бульоны, печень, шпроты, бобовые культуры, грибы и т.д.), при подагре, различных формах уратной нефропатии.
- ❖ развивается в результате нарушения пуринового обмена.

ЛЕЧЕБНОЕ ПИТАНИЕ ПРИ УРАТУРИИ

Цели диетотерапии:

- ❖ ограничение введения с пищей пуриновых оснований,
- ❖ уменьшение концентрации мочи путем увеличения диуреза
- ❖ ощелачивание мочи за счет употребления продуктов, богатых щелочными валентностями



Для уменьшения образования эндогенной мочевой кислоты, максимально ограничивают количество белка в диете. Для этого исключают употребление субпродуктов животного происхождения (печени, почек, мозгов), сардин, паштета, сельди, какао, мясных бульонов, шпрот, орехов, шоколада, бобов, гороха, фасоли, чечевицы.

Для «ощелачивания» организма используют

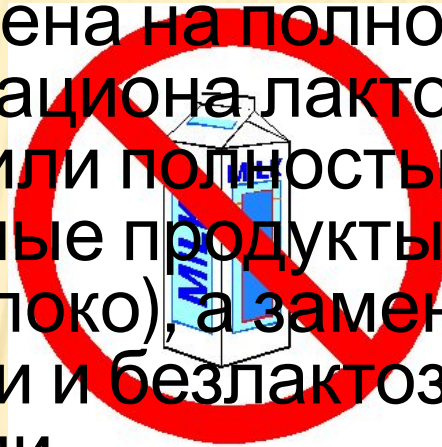
- ❖ - овощи, фрукты, ягоды и молоко
- ❖ - минеральные воды
- ❖ - назначают цитрат натрия и калия
- ❖ Практикуют проведение разгрузочных дней (фруктовых, картофельных, молочнокислых)

ЛАКТОЗЕМИЯ

- ❖ наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение обмена веществ на пути преобразования галактозы в глюкозу (мутация структурного гена, ответственного за синтез фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы).

ЛЕЧЕБНОЕ ПИТАНИЕ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ЛАКТАЗЫ

- ❖ При недостаточности лактазы диетотерапия зависит от степени активности лактазы в тонкой кишке и направлена на полное или частичное исключение из рациона лактозы. Так из рациона детей частично или полностью исключается молоко и молочные продукты (в том числе и материнское молоко), а заменяют их низколактозными и безлактозными молочными и соевыми смесями.
- ❖ Использование таких смесей у детей первого года жизни при недостаточности лактазы позволяет максимально удовлетворить их физиологические потребности.



КАЧЕСТВЕННЫЙ СОСТАВ СМЕСЕЙ:

- ❖ Безлактозные молочные смеси и низколактозные смеси содержат:
 - ❖ *белок* – в виде казеина, большого количества аминокислот и таурина,
 - ❖ *жиры* – молочные и растительные масла
 - ❖ *углеводы* – преимущественно декстриномальтоза
- ❖ Соевые смеси содержат:
 - ❖ *белок* – изолят соевого белка, обогащенного L-метионином и таурином;
 - ❖ *жиры* – растительные масла;
 - ❖ *углеводы* – декстриномальтоза, иногда с добавлением моносахаридов или сахарозы.



- ❖ При недостаточности лактазы прикорм вводят:
- ❖ -овощное пюре, кашу и растительное масло – на 2-4 нед. раньше;
- ❖ -фруктовые и ягодные соки вводят на 2-4 нед. Позже, чем здоровым детям.
- ❖ - в 7 мес. вводят трехдневный кефир;
- ❖ - в 8 мес. вводят низколактозное молоко.
- ❖ После года дети с алактазией должны постоянно соблюдать безлактозную диету.

ФРУКТОЗЕМИЯ

- ❖ -врожденная непереносимость фруктозы, обусловлена дефицитом фруктозо-1-фосфатальдолазы печени.
- ❖ Активность этого фермента в мышцах, почках и других периферических тканях менее значительна и легко ингибируется (активность фруктокиназы мышечной ткани приблизительно равна $1/250$ активности печени).



- ❖ Диагноз непереносимости фруктозы базируется на выявлении фруктозурии, фруктоземии (выше 0,2 г/л) в течение 2—3 ч после нагрузки фруктозой. Одновременно отмечается нарастание молочной кислоты, НЭЖК. Диагноз окончательно подтверждает снижение активности фруктозо-1-фосфатаальдозазы в биоптате печени.
- ❖ Поражения печени и почек, задержка нарастания массы тела, рвота более свойственны детям до 1 года. В более старшем возрасте благодаря тому, что больные избегают приема сладостей, клинические проявления скудны.

ЛЕЧЕНИЕ ФРУКТОЗЕМИИ:

- ❖ Лечение заключается в исключении из пищи продуктов, содержащих в любом виде фруктозу (свободном или сложном: сахарозы, раффинозы, инулина или сорбитола и др.), в состав которых входит фруктоза



МУКОВИСЦИДОЗ

- ❖ (кистозный фиброз) — системное наследственное заболевание, обусловленное мутацией гена трансмембранного регулятора муковисцидоза и характеризующееся поражением желез внешней секреции, тяжёлыми нарушениями функций органов дыхания и желудочно-кишечного тракта.



ДИЕТОТЕРАПИЯ ПРИ

МУКОВИСЦИДОЗЕ:

При муковисцидозе диетотерапия не является монологическим, а напротив входит в комплексное лечение и направлена на коррекцию недостаточности пищеварения и ее последствий. Для этого:

- ❖ ограничивают потребление жиров (на 15-20%),
- ❖ увеличивают содержание в пище белка (до 6-10 г/кг),
- ❖ содержание углеводов не изменяют,
- ❖ увеличивают энергетическую ценность продуктов на 25-50 Ккал на 1 кг больше, чем у здорового ребенка,
- ❖ используют дробный режим кормления ребенка (часто и небольшими порциями).

- ❖ Применяют специально изготовленные продукты повышенной энергетической ценности с высоким содержанием частично гидролизованного белка, среднецепочечных триглицеридов и жирорастворимых витаминов.
- ❖ Для детей старшего возраста разрабатывается диетотерапия с увеличением энергетической ценности на 40-60 Ккал, содержания белка – на 10-15%, а жиров уменьшают на 15-20%.

ЦЕЛИАКИЯ

- ❖ (глютеновая энтеропатия) — наследственное обменное заболевание, вызванное повреждением ворсинок тонкой кишки некоторыми пищевыми продуктами, содержащими определённые белки — глютен (клейковина) и близкими к нему белками злаков — в таких злаках, как пшеница, рожь, ячмень и овёс. Имеет смешанный аутоиммунный, аллергический, наследственный генез, наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Gluten, a substance in wheat and other grains, may be found in a variety of foods including breads, cakes, cereals, pasta, commercial dairy products and alcoholic beverages

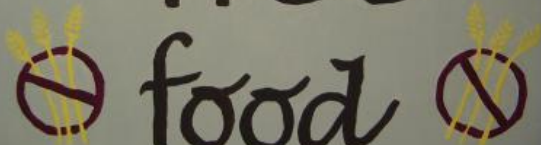
ДИЕТОТЕРАПИЯ ЦЕЛИАКИИ:

- ❖ Диетотерапия – основной лечебный фактор данного заболевания. Основная цель – исключить из рациона питания продукты, содержащие глютен (белки злаковых культур).
- ❖ Детям до 3 мес. Дают грудное молоко, но при невозможности такого кормления используют смеси, приготовленные на основе гидролизата белков коровьего молока, обогащенных таурином, триптофаном, цистином и тирозином.



ADAM

gluten
free
food



ВЫВОДЫ:

- ❖ Таким образом, все выше сказанное и преведенные нами клинические наблюдения демонстрируют актуальность и значимость диетотерапии как основного метода лечения наследственных заболеваний обмена веществ.

УПОТРЕБЛЯЙТЕ ЗДОРОВУЮ ПИЩУ, БУДЬТЕ ЗДОРОВЫ!

Не:



А:



vitamins

Спасибо за внимание!



