

# **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

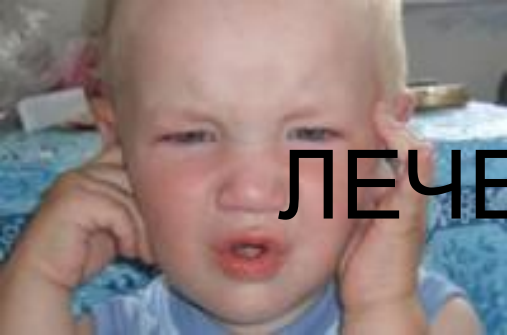
или фенилпировиноградная олигофрения, связанная с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина, обусловлена нарушением синтеза фенилаланингидроксилазы в печени.

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

<b>Возраст</b>	<b>Количество фенилаланина в сутки, мг/кг</b>	<b>Возраст</b>	<b>Количество фенилаланина в сутки, мг/кг</b>
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

---

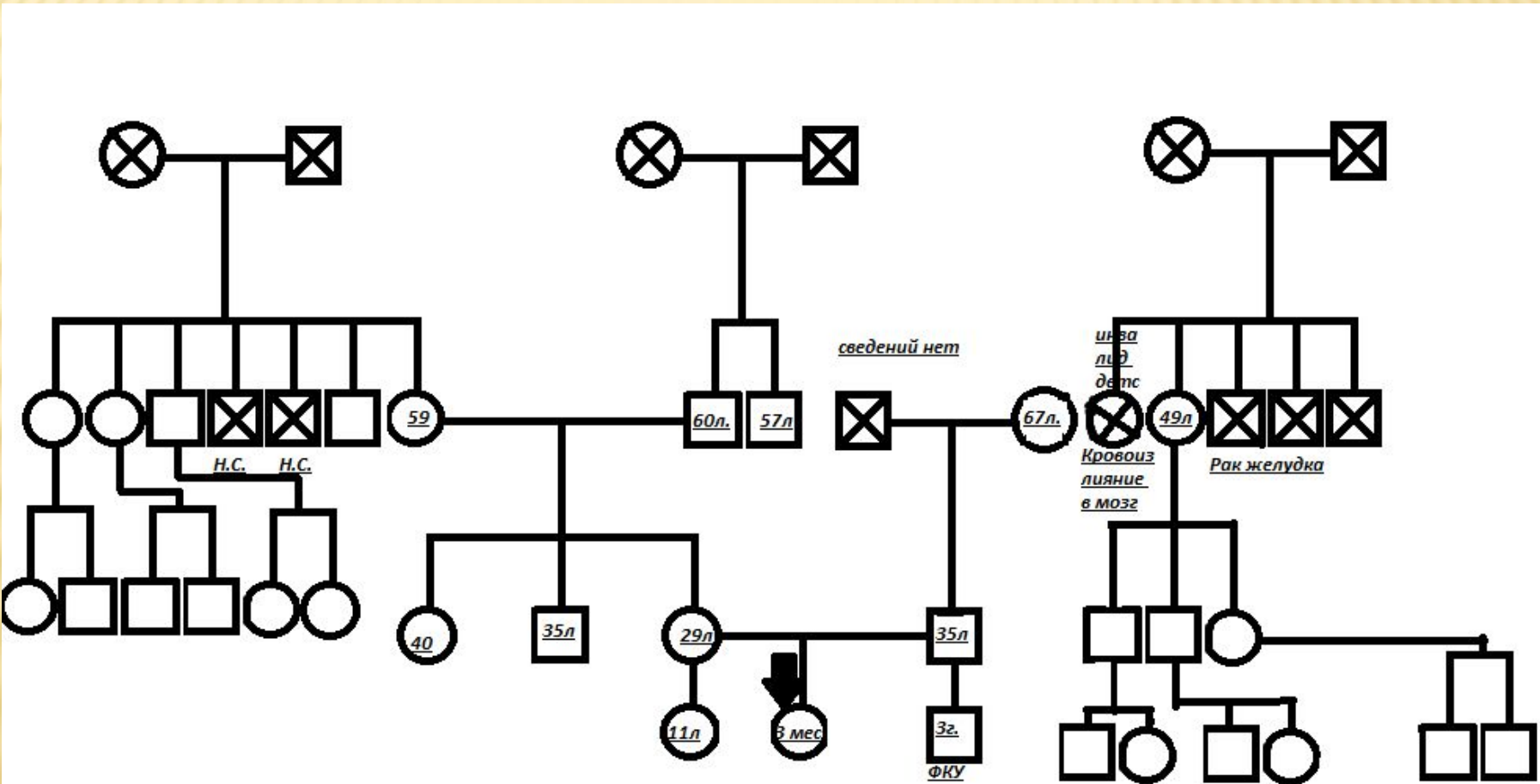
- ❖ Ребенок от второго брака, второй беременности, вторых родов.
- ❖ Беременность протекала на фоне анемии, токсикоза.
- ❖ Роды в сроке 39 недель
- ❖ Выписана с диагнозом: конъюгационна желтуха.
- ❖ При скрининге выявлено повышение фенилаланина .
- ❖ Обратились к врачу-генетику, был проведен расчет питания(по 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;
- ❖ Внутривнутрипеченочные желчные протоки не расширены, уплотнены.
- ❖ Желчный пузырь норм. формы, размер – 38мм на 11мм.
- ❖ Вывод: признаки ДЖВП.
- ❖ **УЗД почек**: умеренная пиелоэктазия 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	<b>0,608</b>	Молоко женское	<b>0,030</b>
Телятина средней жирности	<b>0,501</b>	Масло сливочное	---
Цыплята	<b>0,593</b>	Масло растительное	---
Куры	<b>0,613</b>	Горошек зеленый консервированный	<b>0,055</b>
Яйцо цельное	<b>0,307</b>	Картофель	<b>0,029</b>
Белок	<b>0,233</b>	Морковь	<b>0,017</b>
Желток	<b>0,368</b>	Свекла	<b>0,022</b>
Молоко коровье	<b>0,092</b>	Лук	<b>0,014</b>
Творог	<b>0,516</b>	Помидоры	<b>0,015</b>
Сыр	<b>0,896</b>		
Горох	<b>0,651</b>		
Ячмень	<b>0,239</b>		
Рожь	<b>0,278</b>		

# 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 В<sub>6</sub>.
- ❖ 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.



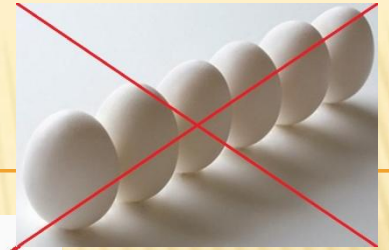
# ЛЕЧЕНИЕ ЦИСТИНУРИИ

---

- ❖ 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», «Нафтуся», «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.

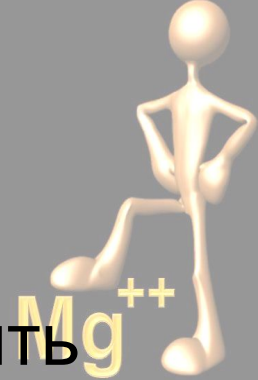


- ❖ Из рациона исключают щавель, зерна бобовых (горох, соя, бобы, чечевица, фасоль, нут и др.), ревень, какао, шоколад, кофе, крепкий чай, редьку, сельдерей, крыжовник, томаты, черную и красную смородину, свеклу, мясной студень.
- ❖ В связи с тем, что кальций препятствует выведению щавелевой кислоты 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.

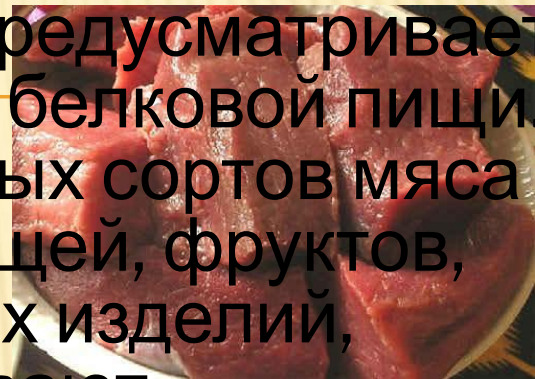
# ЛЕЧЕНИЕ ФОСФАТУРИИ

---

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)



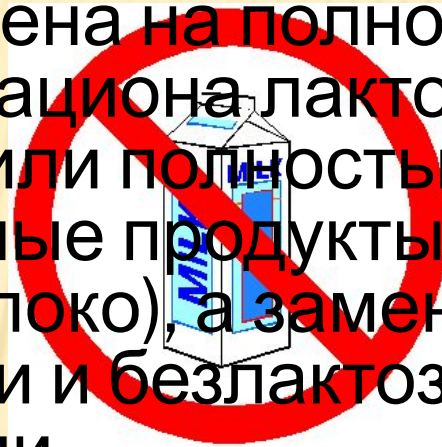
# ЛАКТОЗЕМИЯ

---

- ❖ 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-фосфатаальдозазы 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-фосфатаальдолазы 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

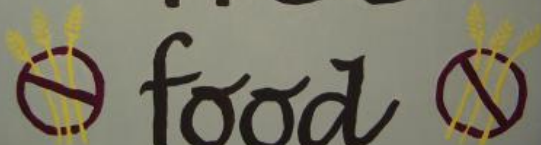
# ДИЕТОТЕРАПИЯ ЦЕЛИАКИИ:

- ❖ 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!



