

Информация для пациентов

Пропионовая ацидурия (ацидемия) — наследственное нарушение обмена аминокислот метионина, треонина, валина, изолейцина.

Дети с подозрением на ПА требуют тщательного обследования и наблюдения. Семьи, в которых есть больные с установленным диагнозом ПА, должны пройти медико-генетическое консультирование, так как риск повторного рождения больного ребёнка в семье составляет 25%.

Наиболее опасными для жизни состояниями, ведущими при отсутствии лечения к необратимым последствиям вплоть до летального исхода, являются метаболические кризы.

Кризы обычно провоцируются такими неблагоприятными факторами, как нарушение диеты, пренебрежение назначениями врача, вирусные и бактериальные инфекции, стрессовые ситуации, травмы и хирургические вмешательства, эмоциональные и физические нагрузки.

Предвестниками криза являются снижение эмоционального тонуса, вялость, сонливость, далее ребёнок отказывается от еды, может быть рвота, возможен подъём температуры, особенно при дебюте инфекционного заболевания.

При первых симптомах метаболического криза необходимо срочно госпитализировать ребёнка, до приезда врача скорой помощи незамедлительно начать терапию на дому.

Терапия на дому

При наличии фебрильной лихорадки ниже 38,5 °С и отсутствии таких симптомов, как рвота, отказ от еды, и различных неврологических нарушений показано продолжение основной метаболической терапии и максимальное ограничение поступления натурального белка с пищей на срок до 12 часов, госпитализация больного.

При наличии температуры выше 38,5 °С дают жаропонижающие средства, в том числе ибупрофен в дозе 10–15 мг/кг/сутки, максимальное назначение препарата до 3–4 раз в сутки и не более чем 60 мг/сутки, обеспечивают достаточное поступление жидкости, при этом используют раствор глюкозы и мальтодекстрин (при их отсутствии — сладкий компот, кисель) в объёмах, указанных в таблице 12.

При стабильном состоянии пациента на протяжении всего наблюдаемого периода продолжают плановую метаболическую терапию и постепенно вводят натуральный белок до разрешённой нормы в течение 24–48 часов.

С появлением первых признаков метаболического криза, не дожидаясь прихода врача, следует увеличить дозу перорального через рот L-карнитина до 200 мг/мг/сутки.

Таблица 12. Основные принципы терапии на дому

А. Углеводы	Мальтодекстрин
Возраст	Объём жидкости (мл) в день через рот
0–1	Минимально 150 мл/кг
1–2	120 мл/кг
2–6	1200–1500 в сутки
Старше 6	Интенсивная терапия продолжается в том же объёме, что и в возрасте 0–6 лет, возможна индивидуальная адаптация объёма и дозы

Родители больного ПА, а в дальнейшем и сам пациент должны быть обучены правилам организации терапии в межприступный период и в период угрозы метаболического криза.

У ребёнка при себе всегда должна находиться памятка с указанием неотложных мероприятий в период начинающегося метаболического криза.