

Информация для пациентов

Нарушение β -окисления жирных кислот с очень длинной цепью или дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с очень длинной углеродной цепью относится к группе наследственных митохондриальных дефектов.

Дети с подозрением на дефицит ацил-КоА дегидрогеназы ЖКОДЦ требуют тщательного обследования и наблюдения. Семьи, в которых есть больные с подобным установленным диагнозом ПА, должны пройти медико-генетическое консультирование.

В клинической картине преобладают задержка психомоторного развития, поражение сердца (кардиомиопатии), печени (печеночная форма) или смешанная форма с поражением нескольких органов.

Лечение – низкожировая диета с исключением продуктов, богатых жирными кислотами с очень длинной цепью, их перечень представлен в приложении Г1. Важно, что из питания детей первого года жизни полностью исключаются материнское молоко и детские адаптированные смеси, так как они являются источником длинноцепочечных жирных кислот. В этих случаях используются специализированные лечебные смеси, не содержащие жира, а в качестве жировой добавки используются только среднецепочечные жиры, продукты их содержащие или специальные жировые эмульсии (приложение Г1).

Наиболее опасными для жизни состояниями, ведущими при отсутствии лечения к необратимым последствиям вплоть до летального исхода, являются метаболические кризы, сопровождающиеся снижением уровня сахара в крови (гипогликемия).

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 является снижение эмоционального тонуса, вялость, сонливость, далее ребенок отказывается от еды, может быть рвота, возможен подъем температуры, особенно при дебюте инфекционного заболевания.

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

Терапия на дому

При наличии фебрильной лихорадки ниже 38,50С 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 38,50С 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 объемах, указанных в таблице 13.

При стабильном состоянии пациента на протяжении всего наблюдаемого периода продолжают плановую симптоматическую терапию.

Важно с осторожностью отнестись к использованию L карнитина С появлением первых признаков метаболического криза, не дожидаясь прихода врача, следует увеличить дозу перорального через рот) до 200 мг/мг/сутки.

Таблица 1 - Основные принципы терапии на дому

А. Углеводы	Мальтодекстрин
Возраст	Объем 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 объеме, что и в возрасте 0-6 лет, возможна индивидуальная адаптация объема и дозы.