

Tytuł: Leczenie dietetyczne w deficycie dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-CoA d?ugo?a?cuchowych kwasów t?uszczowych (LCHADD) / Dietary treatment in long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency (LCHADD)

S?owa kluczowe: LECZENIE DIETETYCZNE MCT LCHADD

Keywords: DIETARY TREATMENT MCT LCHADD

Autorzy:

Jolanta Sykut-Cegielska - Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Agnieszka Kowalik - Klinika Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Deficyt LCHAD to wrodzona wada metabolizmu polegaj?ca na nieprawid?owym spalaniu w mitochondrium komórki d?ugo?a?cuchowych triglicerydów, prowadz?cym do wyst?pienia takich objawów jak: hepatopatia, kardiomiopatia, miopatia, polineuropatia obwodowa czy zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, z towarzyszc? hipoglikemi? nieketotyczn?. Leczenie opiera si? przede wszystkim na specjalnej diecie, której g?ównym celem jest zminimalizowanie wewn?trzmitochondrialnego utleniania d?ugo?a?cuchowych kwasów t?uszczowych, poprzez zapobieganie przed?u?onemu g?odzeniu oraz obni?enie spo?ycia t?uszczy LCT do 7-10% dziennego zapotrzebowania na energi?. Uzupe?niaj?cym ?ród?em t?uszczu s? ?rednio?a?cuchowe triglicerydy, które powinny dostarcza? od 10 do 20% dziennego zapotrzebowania na energi?. W okresie niemowl?cym maksymalne przerwy mi?dzy karmieniami w ci?gu dnia nie powinny by? d?u?sze ni? 4 godziny, a w nocy nie powinny przekracza? 6 - 8 godzin. U dzieci starszych, m?odzie?yi doros?ych bezpieczna przerwa nocna nie powinna by? d?u?sza ni? 10-12 godzin. Hospitalizacje prewencyjne, z zastosowaniem wlewów st??onej glukozy, w czasie obni?onego ?aknienia i/lub wymiotów (cz?sto w przebiegu infekcji) maj? na celu zapobieganie dekompensacjom metabolicznym.

Abstract:

LCHAD deficiency is the inborn error of metabolism due to disturbed mitochondrial burning of long chain triglycerides, resulting in such symptoms as: hepatopathy, cardiomyopathy, myopathy, peripheral polineuropathy and retinal pigmentary degeneration, together with nonketotic hypoglycaemia. The treatment is mainly based on the special diet, and general therapeutic aim is reduction of intramitochondrial oxidation of long chain fattyacids through avoiding prolonged fasting and decreasing of LCT consumption to 7-10% of daily energy requirement. Medium chain triglycerides are supplementary source of fat and should provide from 10 to 20% of daily energy requirement. In infantile period, intervals between feedings during day should not be longer than 4 hours, and during night – not longer than 6 - 8 hours. At older children, adolescent and adults, safe night break shouldnot last longer than 10-12 hours. Preventive hospitalizations, with using of concentrated glucose infusions, during reduced appetite and/or vomiting (frequently in the course of infection) are to prevent from metabolic decompensations.