

ЭКСТРЕННЫЙ ПРОТОКОЛ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИЕЙ ТИП 1

Имя пациента:

Ведущая больница:

Номер истории болезни :

НОМЕРА ТЕЛЕФОНОВ

ЛЕЧАЩИЙ ВРАЧ: _____

ДИЕТОЛОГ: _____

Глутаровая ацидурия тип 1

(дефицит глутарил-КоА дегидрогеназы)

Это аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутациями в гене, кодирующем фермент глутарил-КоА дегидрогеназу (GCDH).

Дефицит данного фермента означает патологию в метаболизме некоторых аминокислот, лизина, гидролизина и триптофана, и приводит к накоплению глутаровой кислоты и других токсичных метаболитов. Любой метаболический стресс, декомпенсация организма может привести к **«энцефалитоподобному» кризу**, угнетению сознания до сопора и комы. Как правило это **приводит к необратимым неврологическим нарушениям и потеряй ранее приобретенных навыков**. Однако агрессивное и ранее лечение может предотвратить неврологические осложнения.

Дети в возрасте до 6 лет имеют очень высокий риск декомпенсации в виде острого энцефалопатического криза, поэтому их лечение должно быть особенно осторожным.

ФАКТОРЫ ПРОВОЦИРУЮЩИЕ МЕТАБОЛИЧЕСКИЙ СТРЕСС, ДЕКОМПЕНСАЦИЮ ОРГАНИЗМА (КАТАБОЛИЗМ БЕЛКОВ):

- Любой вирус, инфекция, вакцинация которые приводят к таким симптомам как высокая **температура, рвота, диарея**. Вместе, или по отдельности.
- Голодание или недостаточное употребления калорий
- Интенсивные физические нагрузки, истощения организма
- Оперативное вмешательство
- Чрезмерное употребление белка

ЛЕЧЕНИЕ:

- Низкобелковая диета с ограничениям лизина, слегка высококалорийная
- Специальная формула смесь аминокислот без лизина и с низким содержанием триптофана
- L-карнитин
- Предотвращение декомпенсации

КАК ПРЕДОТВРАТИТЬ ДЕКОМПЕНСАЦИЮ:

- Избегать нарушений диеты
- Избегать голодания (5 часов в стабильном состоянии и 2 часа при вирусе, инфекции)
- При любой минимальной угрозе декомпенсации организма незамедлительно активировать **ЭКСТРЕННЫЙ ПРОТОКОЛ ДОМА**

ЭКСТРЕННЫЙ ПРОТОКОЛ ДОМА (если температуры $<38,5^{\circ}\text{C}$, нет рвоты, нет диареи и соблюдаются все ниже перечисленные рекомендации)

1. Исключить, или уменьшить на 50% употребление лизина (натурального белка) на минимум 24 часа и максимум 48 часов. После, вводить постепенно.
2. Увеличить поступление калорий (на 10% больше чем в стабильном состоянии) с помощью специальных безбелковых добавок (Maltodextrin, Fantomalt, Energevit...) и специальной низкобелковой еды.
3. Поить каждые 2-3 часа, днем и ночью.
4. Продолжать пить формулу смесь аминокислот (Anamix GA1, Нутриген, Glutaridon...) в ранее прописанном количестве.
5. Удвоить дозу L-карнитина (200мг/кг/сутки, разделить на 4 дозы, каждые 6 часов)
6. Связаться с лечащим врачом
7. Прогрессивное возвращение к обычной диете в последующие 3-4дня

В СЛУЧАЕ НЕУДАЧИ В СОБЛЮДЕНИИ ВСЕХ РЕКОМЕНДАЦИЙ ДОМА ИЛИ ПРИСУТСТВИИ РВОТЫ, ДИАРЕИ, ТЕМПЕРАТУРЫ ВЫШЕ $38,5^{\circ}\text{C}$, ЕХАТЬ В БОЛЬНИЦУ!!!

ДЕЙСТВИЯ В БОЛЬНИЦЕ:

1. В незамедлительном порядке начать все нижеуказанные рекомендации, даже при нормальном общем состоянии ребенка.
2. Почти всем пациентам требуется госпитализация, для наблюдения и внутривенного введения глюкозы.
3. Обеспечить необходимое количество калорий (на 10-20% больше чем в стабильном состоянии) с помощью капельницы начать внутривенное введение раствора 10% глюкозы

Примечание: Не переходить на исключительно оральный или энтеральный режим. Его можно использовать позже, и если состояние пациента позволяет. Только в отдельных случаях и под наблюдением специалиста по метаболическим заболеваниям можно заменить внутривенное лечение энтеральным.

ВОЗРАСТ	ГЛЮКОЗА (гр/кг/день)	ГЛЮКОЗА (мг/кг/мин)	ОБЪЁМ (мл/кг/день)
0 - 1 лет	12-15 гр/кг/день	8-10 (мг/кг/мин)	120-145 мл/кг/день
1 - 3 лет	10-12 гр/кг/день	7-8 (мг/кг/мин)	96-120 мл/кг/день
4 - 6 лет	8-10 гр/кг/день	6-7 (мг/кг/мин)	84-96 мл/кг/день
7 - 12 лет	6-8 гр/кг/день	5-6 (мг/кг/мин)	72-84 мл/кг/день
13 - 18 лет	4-6 гр/кг/день	4-5 (мг/кг/мин)	60-72 мл/кг/день
>18	2-4 гр/кг/день	3-4 (мг/кг/мин)	60 мл/кг/день

При гипергликемии (>200мг/дл) ввести внутривенно инсулин, не снижать дозу глюкозы. Контролировать К (калий). Восстановить водно-электролитный (водно-солевой) баланс. На 500мл раствора 10% глюкозы добавить NaCl 1M: 25мл, KCl 1M: 10ml

4. Как можно раньше возобновить прием формулы смеси аминокислот без содержания лизина (Anamix, Нутриген, Glutaridon...) **0,5-1 гр /кг/день**.
При необходимости установить назогастральный зонд и вводить смесь через зонд.
5. L-карнитин внутривенно 100мг/кг/сутки или орально 200мг/кг/сутки (разделить на 4 дозы каждые 6 часов) (Максимальная доза 6гр/день)

6. Незамедлительно понижать температуру тела от 38,0°C жаропонижающими средствами: парацетамол, ибупрофен, метамизол.
7. Исключить употребление лизина (натурального белка) на минимум 24 часа и максимум 48 часов. Далее, вводить постепенно в течении 3х-4х дней.
8. Избегать ВАЛЬПРОЕВУЮ КИСЛОТУ
9. В случае трудности установки катетера для внутривенного лечения , не существует противопоказаний для использования седации кетамином, мидазолом, диазепамом или любым другим лекарством.
10. Необходимые анализы при поступлении:
гемограмма, гликемия, газометрия, коагулограмма, креатинфосфокиназа, анионный разрыв, лактат, АлАТ, моча и электролиты... и другие анализы по назначению лечащего врача.
При декомпенсации могут возрасти показатели креатинфосфокиназа, лактат и АлАТ, но чаще всего показатели остаются в норме.
11. ПАРЕНТЕРАЛЬНОЕ ПИТАНИЕ: Если заведомо наблюдается что не будет возможности начать энтеральное питание в течение 3х-5и дней, после 24-48 часов начать парентеральное питания. Первоначально вводить незаменимые аминокислоты 0,5 г/кг/сутки. Добавить липиды руководствуясь клинической картиной.
12. Выписка с больницы возможна только при заметном улучшении состояния пациента, при условии восстановления рекомендованного в протоколе питания и если лечащий врач-педиатр и родители полностью уверены в стабильном состоянии ребенка.

Родители должны быть хорошо ознакомлены с рекомендациями в домашних условиях и быть готовы вернуться в больницу если состояния ребенка не улучшается.

БИБЛИОГРАФИЯ:

1. Boy N. et al, Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type I: second revision. J Inherit Metab Dis. 2017 Jan;40(1): 75-101
2. Protocolos AECOM 2a edición. © 2018 ERGON. ISBN: 978-84-16732-98-2
Depósito Legal: M- 27421-2017
3. Emergency Protocol Glutaric Aciduria Type 1. © 2016 BIMDG. <http://www.bimdg.org.uk>
4. P.Quijada Fraile , E Martín-Hernández, P. Campos Martín, D. Barrio Carreras, MT García Silva. Acidemia glutárica tipo I (déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa)
En: Enfermedades Raras Metabólicas. Procedimientos de urgencias y de situaciones de riesgo. L. Aldámiz-Echavarría, ML Couce Pico, D González-Lamuño, MC García Jiménez Eds. Madrid. Ergon 2017, ISBN:978-84 16732-13-5. pp 181-88

Протокол составлен испанской Ассоциацией «FamiliasGA» (2019), проверен и одобрен главным врачом отделения метаболических паталогий в «Больнице 12 Октября». CSUR.



Контакт:

Тел: +34 616 91 11 52

Email: correofamiliaga1@gmail.com