

Leczenie dietetyczne we wrodzonych wadach metabolizmu

Dietary treatment in inborn errors of metabolism

dr inż. Agnieszka Kowalik

z Kliniki Chorób Metabolicznych Instytutu „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka”

Kierownik Kliniki: prof. nadzw. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska

Streszczenie

Wrodzone wady metabolizmu są wykrywane w ramach badań diagnostycznych skriningu populacyjnego i/lub selektywnego. Wczesne rozpoznanie choroby pozwala na szybkie wprowadzenie odpowiedniego leczenia dietetycznego i/lub farmakologicznego. Jego celem jest zminimalizowanie powstawania szkodliwych metabolitów, które w nadmiernych stężeniach prowadzi do nieodwracalnych skutków z zagrożeniem życia włącznie. Ograniczanie ważnych dla rozwoju organizmu składników odżywczych w diecie, wynikające z patogenezy choroby, wymaga częstego monitorowania leczenia. Utrzymanie równowagi metabolicznej oraz możliwego do osiągnięcia rozwoju fizycznego i intelektualnego pacjenta wymaga współpracy wielodyscyplinarnego zespołu.

Słowa kluczowe: wrodzone wady metabolizmu, leczenie dietetyczne, monitorowanie

Summary:

Inborn errors of metabolism are diagnosed by newborn and/or selective screening. Early diagnosis allows for the rapid introduction of appropriate dietary treatment and/or pharmacological therapy. Its aim is to minimize the formation of harmful metabolites, which in excessive concentrations lead to irreversible effects, including life-threatening episodes. Reducing the important nutrients for the developing organism in the diet, resulting in the disease pathogenesis requires frequent treatment monitoring. The maintenance of metabolic balance and the aim to achieve the physical and intellectual development requires the cooperation of multidisciplinary team.