

**Įgimtų
medžiagų apykaitos ligų
diagnostikos ir gydymo aktualijos
VRIT skyriuose**

Dr. Birutė Skerlienė

**VU MF Vaikų ligų klinika
Mokslo sektorius**

Ligoniai, sergantys įgimtomis medžiagų apykaitos ligomis:

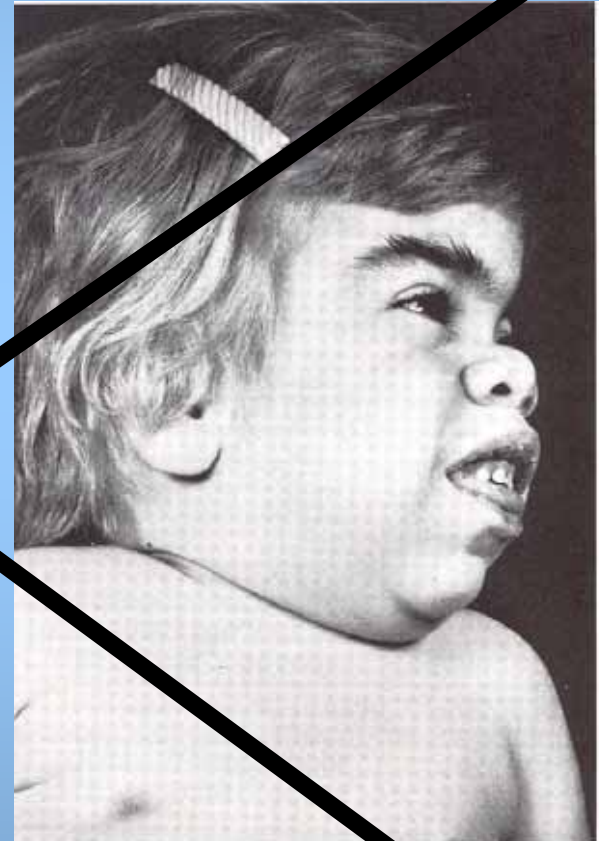
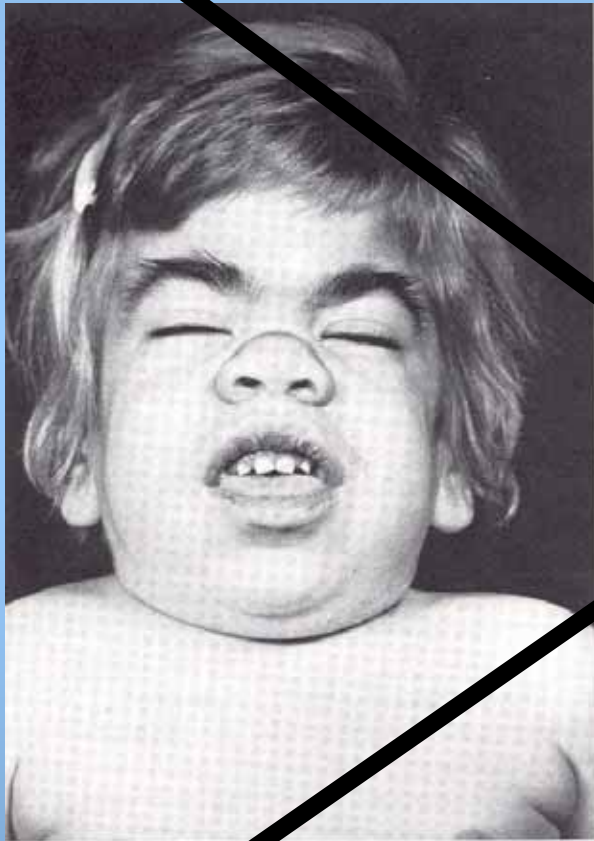
- **VRIT kontingentas**
- **Ne VRIT kontingentas**

Įgimtos medžiagų apykaitos ligos

Kaupimo ligos

Tarpinio metabolizmo ligos

Kaupimo ligos – ne VRIT kontingentas (išskyrus terminalines ligos stadijas)



Šiurkštūs veido bruožai (“gargoilizmas”)
Mukopolisacharidozė I tipo: *Hurler* sindromas

Tarpinio metabolizmo ligos – VRIT kontingentas

“Kodėl kai kurie maži vaikai taip sunkiai serga paprasčiausiomis ligomis?”



**Įgimti medžiagų apykaitos defektai
kliniškai pasireiškia,
mažam vaikui susirgus
eilinė vaikų amžiui būdinga infekcine liga,
karščiuojant,
badaujant (stomatitas, vėmimas),
esant per ilgoms pertraukoms tarp maitinimų (nakties
miegas),
fizinio ar emocinio streso metu,
arba
vaiką maitinant netoleruojamomis maisto
medžiagomis
(baltymais, riebalais arba angliavandeniais)**

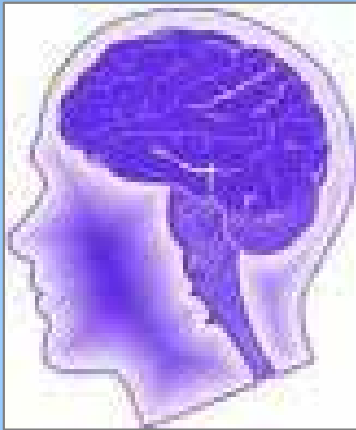


Infekcijas
Badavimas
Netoleruojamas maistas



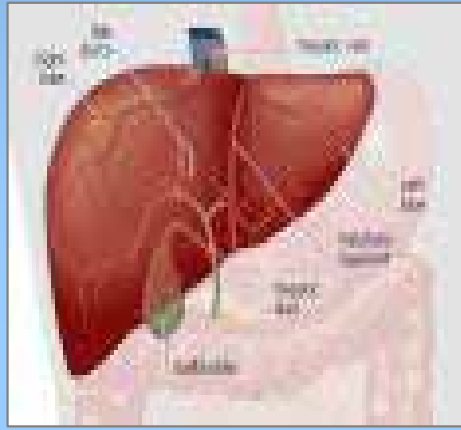
**Ūminė metabolinė dekompensacija
(metabolinė krizė)**

Metabolinēs krizēs metu ūmiai pažeidžiami organai



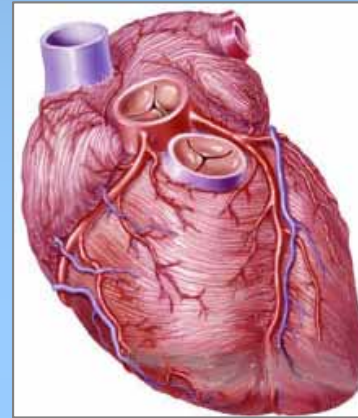
Encefalopatija:

Reye s.
Vēmimas
Koma
Traukuliai



Hepatopatija:

Kepenys >
Riebalinē infiltrācija
Ū. nepakankamumas



Kardiomiopatija:

Nepakankamumas
“Miokarditas”



Miopatija:

Rabdomiolizē
↓
Ū.inkstas
Asistolija

**IMAL,
gydytos VU Vaikų ligų klinikos RIT skyriuose,
pasireiškė, kaip:**

- ***Reye* sindromą imituojanti ūminė (hepato)encefalopatija**
- **metabolinė koma,**
- **recidyvuojantys sąmonės sutrikimo epizodai,**
- **recidyvuojantys vėmimo su sąmonės sutrikimu epizodai,**
- **ūminė rabdmiolizė,**
- **ūminis kepenų nepakankamumas,**
- **ūminė neurologinė krizė**
- **kardiogeninis šokas**

Įgimtų medžiagų apykaitos ligų tyrimai VUVL

**Vokietijos Fraiburgo universiteto Vaikų ligoninės
Metabolinių ligų tyrimo laboratorija.**

**Vadovas – Dr. Willy Lehnert
(nuo 2003 m. – Dr. J. O. Sass)**

Įgimtos medžiagų apykaitos ligos VU VLK

- **Bendri straipsniai su gydytojais apie diagnozuotus ĮMAL atvejus žurnale “Pediatrija” ir kituose mokslo leidiniuose lietuvių kalba**
- **Gydytojų tobulinimo kursai “Vaikų medžiagų apykaitos ligos” VU VLK dėstytojai, RIT gydytojai**
- **Amoniako koncentracijos tyrimai įdiegti VUVL ir kt.**
- **Nustatyta bendro karnitino koncentracijos ištyrimo vertė VRIT ligoniams**
- **Studentų moksliniai darbai: ketonurijos ypatumai vemiantiems vaikams, kaip dažnai galima įtarti ĮMAL dėl neaiškios priežasties vemiantiems vaikams**

**Vilniaus universiteto vaikų ligoninė,
VU Vaikų ligų klinika ir Mokslo sektorius (dr.B.Skerlienė),
JAV Mayo klinikos (Rochester) Metabolinių ligų tyrimo
laboratorija (dr. D. Matern)**

Projektas

**“Įgimtų medžiagų apykaitos defektų
skriningas vaikams, sergantiems neaiškios
kilmės ūminėmis encefalopatijomis”**

Konferencijos tikslas

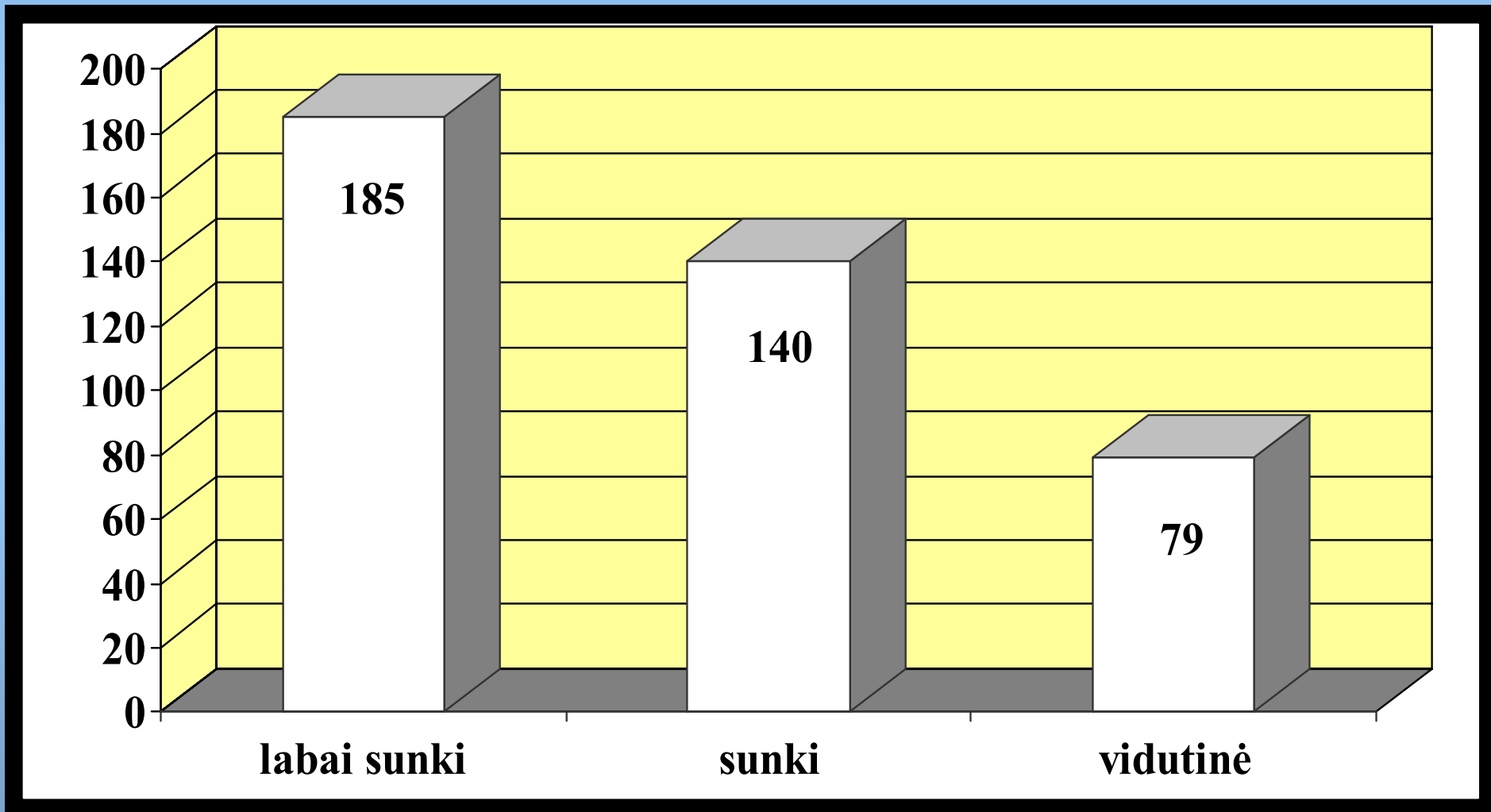
- **Diagnostikos klausimai:**
 - Kada įtarti ĮMAL
 - Kaip tinkamai paimti medžiagą ĮMAL diagnostikai
 - Reye sindromas?
- **ĮMAL gydymas VRIT skyriuje:**
 - Iki diagnozės nustatymo

Hiperamonemijų gydymo ypatybės:

- **Hiperamonemija hepatoceliulinės nekrozės metu – neuždelsti su ekstrakorporine detoksikacija**
- **Hiperamonemija metabolinių defektų metu, kai kepenys sveikos – kada reikia ekstrakorporinės detoksikacijos?**

Amoniako koncentracija įvairaus sunkumo krizių metu iki gydymo RRO defektas (LCHAD)

$\mu\text{mol/l}$ (N < 47)



Hiperamonemijų gydymo ypatybės:

- Hiperamonemija hepatoceliulinės nekrozės metu – neuždelsti su ekstrakorporine detoksikacija
- Hiperamonemija metabolinių defektų metu, kai kepenys sveikos – kada reikia ekstrakorporinės detoksikacijos?
- **Kada skirti naują preparatą *Carbaglu*?**

Ūminė hepatoceliulinė nekrozė

- Kraujyje ir šlapime tirozinas ↑ ↑ ↑
- Nespecifinis radinys, tačiau gal *ex juvantibus* skirti NTBC?

- **Situacija:**

VRIT ligonis -

gydymas pagal algoritmus -

įtariamasis metabolinis defektas (ligų grupė) -

skubiai reikalingi specialūs mišiniai maitinimui -

iš kur skubiai gauti?