Рис. 2. Пути введения эуфиллина

Оценить полученные результаты достаточно сложно. Путь введения эуфиллина зависит от тяжести бронхообструктивного синдрома (БОС). При тяжелом БОС (неотложное состояние) эуфиллин вводится струйно затем капельно, для плановой терапии БОС (например, при бронхо-легочной дисплазии) эуфиллин вводят капельно или через линеомат.

Результаты полученного сравнительного исследования доказывают необходимость проведения регулярного внутреннего аудита в медицинских учреждениях для повышения качества оказания медицинской помощи детям.

Выводы:

1. Продолжить мониторинг рациональности применения эуфиллина и других лекарственных средств для повышения качества оказания медицинской помощи детям.

2. В связи с сохраняющимся высоким процентом назначения эуфиллина вне показаний (43,8%), и нарушением дозирования препарата (30%) необходимо проводить выборочную независимую проверку историй болезни с анализом данных показателей один раз в 3 мес. и информированием экспертного совета.

3. Для оценки показаний к назначению эуфиллина и правильности его дозирования необходимо проанализировать наличие в истории болезни записи решения врачебной комиссией или консилиума врачей о применении эуфиллина вне инструкции (с превышением дозы, иного возраста, иных показаний).

Литература:

1. Бекарова А.М. Педиатрия. Избранные лекции / А.М. Бекарова, Т.А. Бимбасова, Г.Н. Буслаева и др. / М.: ГЭОТАР-Медиа – 2009 – С. 656
2. Таточенко В.К. Справочник / В.К. Таточенко, С.В. Рачинский, И.К. Волков, А.М. Федоров и др. / М. – 2011 – С. 268
3. Зайцева О.В. Бронхиальная астма и респираторные инфекции у детей / О. В. Зайцева // Журнал «Педиатрия», № 1 / М.: Медицинский совет – 2013 – С. 3-10

УДК 61:616

Ю.О. Васенёва, Е.Ю. Тиунова
ОСОБЕННОСТИ ДИЕТОТЕРАПИИ ПРИ КЛАССИЧЕСКОЙ
ФЕНИЛКЕТОНУРИИ В СОЧЕТАНИИ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1
ТИПА У ДЕТЕЙ

Кафедра Факультетской педиатрии и пропедевтики детских болезней
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Российская Федерация

Y.O.Vasenyova, E.Y.Tiunova
**SPECIAL ASPECTS OF DIETOTHERAPY IN CASES OF CLASSICAL
PHENYLKETONURIA IN COMBINATION WITH TYPE 1 DIABETES
WITH CHILDREN**

Department of faculty pediatrics and propaedeutics of childhood diseases
Ural State Medical University
Yekaterinburg, Russian Federation

Контактный E-mail: yulya.vasenyova@yandex.ru

Аннотация. В статье рассмотрены особенности диетотерапии при классической фенилкетонурии (ФКУ) в сочетании с сахарным диабетом 1 типа у детей. Единственным доступным на сегодняшний день методом лечения фенилкетонурии является диетотерапия. В питании больного ребенка строго ограничивают высокобелковую пищу, содержащую большое количество фенилаланина[1]. Рацион пациентов с ФКУ ограничен по высокобелковым продуктам и включает лечебную смесь аминокислот, не содержащую фенилаланин, овощные и фруктовые блюда, малобелковые продукты на крахмальной основе.

Особенностью лечения сахарного диабета в детском возрасте является обязательное сочетание инсулинотерапии с диетой [7]. Диета с учетом сущности обменных нарушений, подразумевает уменьшение поступления углеводов и жиров.

Сочетание у пациента фенилкетонурии и сахарного диабета требует особого внимания при организации диетотерапии.

Annotation. The article describes some special aspects of the dietotherapy in cases of classical phenylketonuria in combination with type 1 diabetes with children. Nowadays the only way to treat phenylketonuria is by means of dietotherapy. High-protein food containing large amounts of phenylalanine is severely limited in the sick child's nutrition. The diet of patients with phenylketonuria should include: medical mixture of amino acids containing no phenylalanine, vegetable and fruit dishes, starch-based low-protein products.

The aspect of the treatment of infantile diabetes is the obligatory combination of insulin therapy with the diet. The diet should be attenuated, in view of the nature of metabolic disorders. Sparingimplies a reduction of carbohydrates and fats.

The combination of diabetes and phenylketonuria needs special attention in the organization of dietotherapy.

Ключевые слова: фенилкетонурия, диабет, диагностика, диетотерапия.

Keywords: phenylketonuria, diabetes, dietotherapy, diagnostics.

Фенилкетонурия – это наиболее распространенная наследственная болезнь обмена из группы аминокислородопатий. Частота ФКУ по данным массового скрининга новорожденных в среднем составляет 1:10000, в России

1:7000 [3]. В Свердловской области частота ФКУ по данным неонатального скрининга за последние 13 лет составляет 1: 6445.

Фенилкетонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Причиной данного заболевания является наличие мутаций в гене фенилаланингидроксилазы (ФАГ). Ген ФАГ картирован на длинном плече хромосомы 12 в области q22-q24, в настоящее время известно более 500 различных мутаций [2]. По данным имеющихся исследований, в Свердловской области наиболее распространена мутация R408W.

Поражение гена ФАГ ведет к инактивации фермента фенилаланингидроксилазы. В результате чего блокируется превращение фенилаланина в тирозин. Вследствие данного нарушения, основным путем преобразования фенилаланина становится дезаминирование и синтез токсических производных: фенилпировиноградной, фенилмолочной и фенилуксусной кислот. При этом в крови наблюдается гиперфенилаланинемия (до 20 мг/дл, и более) [4].

Сахарный диабет 1 типа - органоспецифическое аутоиммунное заболевание, приводящее к деструкции инсулинпродуцирующих бета-клеток островков поджелудочной железы, проявляющееся абсолютным дефицитом инсулина [5]. При разрушении 80-90% бета-клеток наблюдается манифестация сахарного диабета 1 типа. В крови регистрируется повышение уровня глюкозы.

Особенностью лечения сахарного диабета в детском возрасте является обязательное сочетание инсулинотерапии с диетой. Перед приемом пищи высчитывается содержание углеводов в ней по системе хлебных единиц (ХЕ) и в соответствии с этим подбирается нужная доза инсулина [7]. При назначении диетотерапии обязательно обращают внимание на калорийность пищи с учетом уменьшения поступления углеводов и жиров.

Цель исследования – определение особенностей организации диетотерапии при классической ФКУ в сочетании с сахарным диабетом 1 типа у детей.

Материалы и методы исследования

Работа выполнена на кафедре факультетской педиатрии и пропедевтики детских болезней Государственного бюджетного образовательного учреждения высшего профессионального образования «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации и на базе ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охраны здоровья матери и ребенка».

В ходе исследования проанализированы данные медицинских карт пациентов, имеющих сочетание двух заболеваний, связанных с нарушением обмена веществ: фенилкетонурии и сахарного диабета.

У пациенток 2001 и 2006 года рождения при проведении неонатального скрининга на наличие наследственных заболеваний диагностирована классическая фенилкетонурия. Основанием для постановки диагноза послужило повышение уровня фенилаланина (фа) в крови (норма до 2 мг/дл): у

пациентки 2001 года рождения 37,8 мг/дл, а 2006 года рождения – 29,43 мг/дл. Для подтверждения результатов неонатального скрининга обеим пациенткам была проведена ДНК-диагностика, в ходе которой обнаружена мутация R408W. Именно она является наиболее распространенной в Свердловской области.

Результаты исследования и их обсуждение

В отделении медико-генетического консультирования ГБУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охраны здоровья матери и ребенка» на диспансерном учете с рождения состоят двое детей 2001 и 2006 г.р., имеющие сочетание двух заболеваний, связанных с нарушением обмена веществ: фенилкетонурии и сахарного диабета. Диетотерапия при фенилкетонурии была начата немедленно после установления диагноза путем назначения лечебной смеси и грудного молока. Начальное количество лечебной смеси составляло около 20% суточной потребности. Полный объем лечебной смеси (70%) введен в рацион в течение следующих 7-10 дней. Исследуемые пациентки получали лечебную смесь аминокислот без фенилаланина на первом году жизни с белковым эквивалентом 15 г в 100 г смеси, со второго года жизни и до 3-х лет – смесь с белковым эквивалентом 20 г в 100 г смеси. В настоящее время у обоих пациентов 70 % белкового компонента рациона составляет смесь аминокислот с белковым эквивалентом 70 г на 100 г сухой смеси. В используемых лечебных продуктах повышено содержание аминокислоты тирозина, присутствует холин, биотин, инозитол, минералы и витамины в соответствии с возрастными физиологическими потребностями. В возрасте 6 и 7 лет пациентки обратились к педиатру с жалобами на повышенную утомляемость, слабость, полидипсию и частое мочеиспускание. При обследовании в биохимическом анализе крови обнаружено повышенное содержание глюкозы: у пациентки 2001 года рождения 12,5 ммоль/л, а у пациентки 2006 года рождения – 18 ммоль/л.

Дети осмотрены эндокринологом и углубленно обследованы в эндокринологическом отделении, где в обоих случаях был поставлен диагноз инсулинозависимый сахарный диабет 1 типа средней степени тяжести (ИЗСД). Рекомендовано проведение инсулинотерапии, соблюдение низкоуглеводной диеты с регулярным контролем уровня глюкозы в крови.

В ходе мониторинга содержания фенилаланина в крови у исследуемых пациенток регистрируется периодическое превышение допустимых значений (2 мг/дл). Так у пациентки 2001 г.р. амплитуда колебаний фенилаланина в крови - от незначительного повышения до увеличения в 3 раза и более относительно нормы. Например, в течение 2012 года уровень фенилаланина изменялся в пределах 8,1 – 17,9 мг/дл (среднее значение содержания фенилаланина в крови 13,38 мг/дл). У пациентки 2006 года рождения также отмечаются значительные превышения нормального содержания фенилаланина в крови. Например, за 2010 год исследуемый показатель поднимался от уровня 7,4 мг/дл до 20,5 мг/дл (среднее значение содержания фенилаланина в крови 14,4 мг/дл). Полученные данные позволяют предположить возможное несоблюдение малобелковой диетотерапии и прием недостаточного количества специализированного

лечебного продукта, что также подтверждается появлением жалоб на общую слабость, повышенную утомляемость, беспокойный сон, эмоциональную лабильность.

После выявления диабета уровень глюкозы в крови поддерживался проведением инсулинотерапии. Самоконтроль проводился регулярно, 3-4 раза в день. Однако у пациентки 2001 года рождения уровень глюкозы в крови в течение месяца изменялся значительно. Амплитуда колебаний составляла 4,8 – 12,2 ммоль/л. А у пациентки 2006 года рождения отмечены изменения уровня глюкозы в пределах 5,3 – 15,0 ммоль/л. Гипергликемия могла быть также вызвана погрешностями в диете (употреблением продуктов с высоким гликемическим индексом) или неправильным подбором дозы инсулина. Необходимый ежедневный суточный объем специализированного лечебного продукта 50-60 г в сутки (смеси не содержащей фа), содержащего углеводы (6,9г в 100 г смеси), также вносит существенный вклад в особенности углеводного обмена у таких пациентов. При несоблюдении диеты при сахарном диабете отмечается стойкая гипергликемия, повышается риск развития таких осложнений, как диабетическая ретинопатия, полинейропатия, кетоацидотическая кома.

Особенности построения рациона при ФКУ связаны с необходимостью исключения продуктов животного происхождения. В то же время из-за сочетания ФКУ с сахарным диабетом рацион должен быть направлен на нормализацию жирового и углеводного обмена. Главным источником жиров в рационе таких пациентов будут являться растительное, сливочное, топленое масла. Содержание жира должно находиться в пределах, обеспечивающих 30-35% от общей калорийности пищи. Особое внимание следует уделить углеводному компоненту диеты. Так как у пациентов с фенилкетонурией углеводы должны обеспечивать 50-60% общей калорийности, диета должна содержать большое количество различных овощей, фруктов, соков и малобелковых крахмалопродуктов [6]. Однако из-за наличия гипергликемии в рационе необходимо строго ограничить углеводы, которые подвергаются легкому усвоению (сахароза и глюкоза). Для постепенного повышения уровня глюкозы в крови в диете должны преобладать углеводы, содержащие длинную углеродную цепь. Возможно применение сахарозаменителей, но они не должны содержать L-аспартам, так как в его составе присутствует фенилаланин.

Учитывая особенности диеты при исследуемых заболеваниях, необходимо отметить значение качества приготовленной пищи для больных детей. Пища должна быть максимально разнообразной, вкусно приготовленной и иметь привлекательный внешний вид. Все это имеет большое значение для сохранения аппетита и лучшего усвоения пищи.

Выводы:

1. Необходимость проведения диетотерапии в качестве метода лечения фенилкетонурии и в качестве стабилизации гликемии при сахарном диабете

подтверждают нестабильные показатели крови данных пациентов на содержание фенилаланина и глюкозы.

2. У пациентов с фенилкетонурией в сочетании с инсулинозависимым сахарным диабетом, при проведении диетотерапии следует особое внимание уделить углеводам, которые поступают в организм ребенка с пищей. Углеводы, которые подвергаются легкому усвоению (сахароза и глюкоза) должны быть строго ограничены. Для постепенного повышения уровня глюкозы в крови в диете должны преобладать углеводы, содержащие длинную углеродную цепь.

3. Применение L-аспартама в качестве сахарозаменителя пациентам с сахарным диабетом противопоказано при сочетании данного заболевания с фенилкетонурией, так как L-аспартам содержит в своем составе фенилаланин.

4. Полученные в ходе исследования данные подтверждают необходимость профессионально грамотного подхода к расчету диетотерапии при сочетанной патологии (ФКУ и ИЗСД) генетика, диетолога и эндокринолога, учитывающего не только содержание белка в пище, суточный объем специализированного лечебного продукта, но также и гликемический индекс продуктов и хлебные единицы (ХЕ) в суточном рационе.

Литература:

1. Боровик Т.Э. Диетотерапия при классической ФКУ. Вопросы современной педиатрии / Т.Э. Боровик, К.С. Ладодо, Т.В. Бушуева и др. / 2013 – 12(5) – С. 40–48

2. Бочков Н.П. Наследственные болезни: национальное руководство / Н.П. Бочков, Е.К. Гинтер, В.П. Пузырев / М.: ГЭОТАР-Медиа – 2012 – С.936

3. Бушуева Т.В. Современный взгляд на проблему фенилкетонурии у детей: диагностика, клиника, лечение. Вопросы современной педиатрии / Т.В. Бушуева / 2010 – том 9 – №11 – С. 57-162

4. Голихина Т.А. Психологический статус личности детей с фенилкетонурией, получающих диетотерапию с раннего возраста / Т.А. Голихина, Э.Р. Люманова // Кубанский научный медицинский вестник / 2011 – №8(122) – С.50-53

5. Дедов И.И. Эндокринология / И.И. Дедов, Г.А. Мельниченко / М.: ГЭОТАР - Медиа – 2009 – С. 304

6. Ладодо К.С. Специализированное лечебное питание для детей с фенилкетонурией. Руководство по фармакотерапии в педиатрии и детской хирургии. Клиническая генетика / К.С. Ладодо, Е.П. Рыбакова, Л.В. Соломадина / Под ред. А.Д. Царегородцева, В.А. Таболина / М. – 2012 – С.132-138

7. Носков С.М Сахарный диабет / С.М. Носков / Ростов н.Д: Феникс – 2007 – С. 574