



# Podróż pacjenta z deficytem PDH



European Reference Network

MetabERN  
European Reference Network  
for Hereditary Metabolic Disorders



... często występują w pierwszych latach życia (czasami objawy prenatalne), ale mogą też później manifestować się skąpoobjawowo (zwłaszcza ataksja)

- IUGR, małogłowie (pierwotne + wtórne)
- dysmorfia twarzy
- **opóźnienie rozwoju**
- **kwasica mleczanowa** z lub bez zaburzeń oddechowych
- Hipotonia (osiowa) może być połączona z obwodową hipertonią/spastycznością
- **Napady drgawkowe** (ogniskowe i ogólne)
- **Obrazowanie mózgu:** asymetryczne powiększenie komór zanik mózgu, hiperintensywność T2 zwojów podstawy mózgu, nieprawidłowości strukturalne mózgu (np. dysgenезja ciała modzelowatego), pik dla mleczanu w spektroskopii MR

**-Zaburzenia ruchu/ równowagi:** Choreoatetoz, dystonia i/lub ataksja

- nagły początek/zaostrenie podczas infekcji; możliwy „udar metaboliczny” (zmiany w zwojach podstawy mózgu w rezonansie magnetycznym, „zespół Leigha”)
- Upośledzenie słuchu/problemy oczne (zanik n. wzrokowego, opadanie powiek, oczopląs, zez)

Uwagi: łagodniejsze formy mogą objawiać się jedynie sporadyczną ataksją/dystonią (często wywołaną gorączką lub węglowodanami) lub okresowym paraliżem kończyn, napadową dystonią wywołaną wysiłkiem fizycznym

**Wiek w chwili rozpoznania:** bardzo zróżnicowany – może być przedporodowy, ale często diagnozowany jest w późniejszym dzieciństwie/u młodzieży, rzadko w wieku dorosłym (średnio 45 miesięcy życia)

**Objawy kliniczne:** Dokładna ocena kliniczna (patrz pierwsze objawy), w tym ocena pod kątem opóźnienia rozwoju, zaburzeń ruchowych (ataksja, dystonia, spastyczność, neuropatia aksonalna) i drgawek

**Wyniki MR mózgu:** Ocena zmian strukturalnych (zanik mózgu z asymetrycznym powiększeniem komory, dysgenезja ciała modzelowatego), a także sugestie: zespół Leigha, szczególnie obejmujący gałki blade, MRS - pik mleczanu

**Pozostałe badania dodatkowe: ENG**

**Analiza biochemiczna/wyniki badań laboratoryjnych:**

- Analiza mleczanu/pirogrońianu we krwi i/lub płynie mózgowo-rdzeniowym (cecha charakterystyczna: ↑mleczan przy normalnym stosunku L/P)
- Niska aktywność enzymatyczna kompleksu dehydrogenazy pirogryonowej (PDC).

**Molekularne badania genetyczne:** Warianty patogenne w *PDHA1*, *PDHX*, *PDHB*, *DLD*, *DLAT*, *PDP1*, *PDK3*, najlepiej poprzez kompleksowe badania genomiczne w celu wykluczenia alternatywnych diagnoz naśladujących PDH

**Wrodzona kwasica mleczanowa** może wymagać leczenia **wodorowęglanem sodu +/- dichloroocetanem** (skuteczność kliniczna w trakcie badania)

**Dieta ketogenna** to złoty standard długotrwałej terapii (z poprawą kontroli napadów +/- funkcji poznawczych i ruchowych)

**Schemat postępowania doraźnego** w przypadku chorób współistniejących i postępowania okołoperacyjnego z uwzględnieniem terapii ketogennej

Wysoka dawka **tiaminy, ryboflawiny** (w DLD E3) +/- inne suplementy (CoQ10 itp.)

**Leki przeciwpadaczkowe** (uwaga walproinian)

**Postępowanie wspomagające:** Fizjoterapia / terapia zajęciowa  
Leczenie dystonii

Wyroby medyczne (wózek inwalidzki, chodzik, pionizatory, podpórki do przenoszenia itp.)  
Terapia mowy i języka, systemy wspomaganie języka

**Żywność dojelitowa**, jeśli jest wskazane  
Leczenie dysplazji stawu biodrowego  
Operacja skoliozy

**Edukacja:** zespoły wczesnej interwencji  
Wsparcie psychologiczne dziecka i rodziny

**Monitorowanie rozwoju, stanu klinicznego + odżywienia**, badania antropometryczne w regularnych odstępach czasu, ze szczególnym uwzględnieniem oceny:

Wzrost, masa ciała  
Rozwój: Funkcje motoryczne; rozwój mowy  
Czynności życia codziennego  
Edukacja

Zachowanie i objawy psychiczne  
Kontrola napadów  
Równowaga kwasowo-zasadowa  
Stan odżywienia: witaminy i minerały  
Czynność wątroby w DLD  
Badanie wzroku/okulistyczne  
Ocena słuchu  
Ocena kardiologiczna (szczególnie PDP1)  
Objawy kostne: skolioza, dysplazja stawów biodrowych  
Kontrola stomatologiczna  
Dobre samopoczucie psychiczne, wsparcie  
rodzeństwa  
Systemy wsparcia rodziny

**Skoordynowane przejście do systemów opieki zdrowotnej zorientowanych na osoby dorosłe**  
→ kontynuacja wsparcia specjalisty w zakresie niedoboru PDH.

**Wydłużony okres przejściowy** może być optymalnym rozwiązaniem, aby zminimalizować trudności w budowaniu nowej sieci wsparcia medycznego.

**Zaangażowanie pacjentów w podejmowanie decyzji medycznych** – często konieczne jest dodatkowe wsparcie przez całe życie ze strony rodziców/opiekunów prawnych

**Kształcenie ustawiczne**, kontynuacja edukacji specjalnej, zintegrowane miejsca pracy  
W stosownych przypadkach: dodatkowa pomoc finansowa (rządowa).

**Wczesny dostęp do opieki paliatywnej**

## Potrzeby rodzinne i socjalne

- o Optymalnie wczesna diagnoza, leczenie/kontrola w specjalistycznym ośrodku z opieką multidyscyplinarną: najlepiej z udziałem specjalistów pediatrii/medycyny metabolicznej, neuropediatrów/neurologów, wyspecjalizowanych dietetyków, pracownika socjalnego, psychologów
- o regularne interdyscyplinarne wizyty kontrolne i opieka specjalistów z zakresu epileptologii, wzroku i czucia, ortopedii, gastroenterologii itp. koordynowana przez specjalistę w zakresie deficytu PDH
- o Instruktaż dla rodziny dotyczący chorób współistniejących/zabiegów okołoperacyjnych z uwzględnieniem diety ketogennej
- o dodatkowe wsparcie może być konieczne w celu utrzymania codziennych czynności, zaangażowania społecznego i poprawy jakości życia pacjentów i opiekunów
- o dostęp do wczesnej rehabilitacji, fizjoterapii, terapii zajęciowej – dostęp do wsparcia środowiskowego jeśli zajdzie taka potrzeba, wczesny kontakt z grupami wsparcia dla rodzin

Ta podróż pacjenta została zrealizowana.....