



PDH დეფიციტის მქონე პაციენტის გზა



პირველი სიმპტომები

... დაავადება ხშირად ვლინდება სიცოცხლის პირველ წლებში (ზოგჯერ პრენატალურად), თუმცა, შესაძლოა გამოვლინდეს მოგვიანებითი დასაწყისით/მსუბუქი გამოვლინებით (მაგალითად, ატაქსია).

- ნაყოფის ზრდის შეფერხება
- მიკროცეფალია (პირველადი+მეორეული)
- სახის დიზმორფული ნიშნები
- **განვითარების შეფერხება**
- **ლაქტატ აციდოზი** რესპირატორული დისტრესით ან მის გარეშე.
- ჰიპოტონია (აქსიალური), შეიძლება გამოსატული იყოს კიდურების პიპერტონია/სპასტიურობა.
- **გულყრები** (ფოკალური და გენერალიზებული).
- **მრტ** - ასიმეტრიული ვენტრიკულომეგალია, ცერებრული ატროფია, ბაზალური ბირთვების ჰიპერინტენსივობა T2 რეჟიმში. ტვინის სტრუქტურული ცვლილებები (მაგ. კორძიანი სხეულის დისგენეზია). დამახასიათებელი ლაქტატის პიკი MR-სპექტროსკოპიაზე.
- **მოძრაობის დარღვევები** - ბალანსის დაღვევა, ქორეოათეტოზი, დისტონია და/ან ატაქსია.
- ინფექციის **უცარი დაწყება/გაუარესება**, ბაზალური ბირთვების დაზიანებები მრტ კვლევაზე, ლეის სინდრომის სპექტრი.
- **სმენის** დაქვეითება/**მხედველობის** პრობლემები (ოპტიკური ატროფია, ფტოზი, ნისტაგმი, სიელმე).

შენიშვნა: მსუბუქი ფორმები შეიძლება გამოვლინდეს მხოლოდ ხანგამოშვებითი ატაქსიით/დისტონიით (ხშირად პროვოცირებული ცხელებით ან ნახშირწყლების მიღებით) ან კიდურების პერიოდული დამბლით, პაროქსიზმული ვარჯიშით გამოწვეული დისტონიით.

საოჯახო და სოციალური საჭიროებები

- ადრეული დიაგნოსტიკა, მკურნალობა/დაკვირვება სპეციალიზებულ ცენტრში მულტიდისციპლინური ზრუნვით: მეტაბოლური დარღვევების სპეციალისტების, ნეიროპედატრების/ნევროლოგების, დიეტოლოგების, სოციალური მუშაკის, ფსიქოლოგების ჩართულობით.
- რეგულარული მულტიდისციპლინური მეთვალყურეობა ეპილეფტოლოგის, მხედველობის და სენსორული სპეციალისტის, ორთოპედის, გასტროენტეროლოგის და სხვ სპეციალისტების მიერ, PDH დეფიციტის სპეციალისტის შეხვედრების/სამუშაო.



დიაგნოზი

დიაგნოსტიკის ასაკი ძალიან განსხვავებულია - შეიძლება იყოს ანტენატალური, მაგრამ ხშირად დიაგნოსტიკა ხდება გვიან ბავშვობაში, იშვიათად ზრდასრულ ასაკშიც (საშუალო დიაგნოსტიკის ასაკი 45 თვე)

კლინიკური ნიშნები და სიმპტომები: შეიძლება გამოვლინდეს საფუძვლიანი კლინიკური შეფასებით. კლინიკური გამოვლინებებია: განვითარების შეფერხება, მოძრაობის დარღვევები (მაგ. ატაქსია, დისტონია, აქსონალური ნეიროპათია, სპასტიურობა) და გულყრები.

თავის ტვინის მრტ კვლევა: სტრუქტურული ცვლილებების შეფასება (ცერებრული ატროფია ასიმეტრიული ვენტრიკულომეგალიით, კორძიანი სხეულის დისგენეზია), ასევე სავარაუდო ლეის სინდრომი, MRS ლაქტატის პიკით.

ნერვის გამტარების კვლევა: შესაძლოა გამოვლინდეს პერიფერიული ნეიროპათია.

ბიოქიმიური კვლევები:

- ლაქტატის/პირუვატის ანალიზი სისხლში და/ან თავზურგტვინის სითხეში (ლაქტატი ↑ ნორმალური L/P თანაფარდობით)
- პირუვატდეჰიდროგენაზას კომპლექსის (PDC) ფერმენტის დაბალი აქტივობა
- **მოლეკულარ/გენეტიკური კვლევები:** პათოგენური ვარიანტები *PDHA1*, *PDHB*, *DLAT*, *DLD*, *PDHX*, *PDPI1*, *PDK3* გენებში, შესაბამისი გენეტიკური ტესტირების გზით, რათა გამოირიცხოს PDH დეფიციტის მსგავსი ან მეორადი PDH დეფიციტის გამოწვევი ალტერნატიული დაავადებები.



მკურნალობა

თანდაყოლილი ლაქტატ აციდოზის მკურნალობა შესაძლოა ნატრიუმის ბიკარბონატით +/- დიქლოროაცეტატიტით (მიმდინარეობს კლინიკური კვლევა).

კეტოგენური დიეტა ხანგრძლივი თერაპიის ოქროს სტანდარტია - აუმჯობესებს გულყრების კონტროლს +/- კოგნიტურ ფუნქციას და მოძრაობას.

ემერგენს პროტოკოლის დაცვა თანმხლები ავადობების დროს.

მაღალი დოზით თიამინი, რიბოფლავინი (DLD E3-ში) +/- სხვა დანამატები (მაგ. კოენზიმი Q10).

გულყრის საწინააღმდეგო მედიკამენტები (სიფრთხილით გამოიყენეთ ვალპროატი)

დამხმარე საშუალებები:

- ფსიქოთერაპია/ოკუპაციური თერაპია
- დისტონიის მართვა
- დამხმარე მოწყობილობები (მაგ. ეტლი)
- მეტყველების თერაპია, მეტყველების დამხმარე საშუალებები.
- ენტერალური კვება (საჭიროებისამებრ)
- ბარძაყის დისპლაზიის მართვა
- სქოლიოზის ოპერაციული მკურნალობა
- ოჯახის და ბავშვის ფსიქოლოგიური მხარდაჭერა.

- ოჯახის ინფორმირებულობა ინტერკურენტულ დაავადებებზე/პერიოპერაციულ პროცედურებზე, კეტოგენური დიეტაზე.
- შესაძლოა საჭირო გახდეს დამატებითი მხარდაჭერა ყოველდღიური ცხოვრების, საზოგადოებრივ აქტივობებში ჩართულობისა და პაციენტებისა და ოჯახის წევრების ცხოვრების ხარისხის გასაუმჯობესებლად.
- ადრეულ რეაბილიტაციაზე ხელმისაწვდომობა, ფსიქოთერაპია, ოკუპაციური თერაპია, ხელმისაწვდომობა საზოგადოებრივ აქტივობებში ჩართულობაზე.
- სურვილის შემთხვევაში, კონტაქტი ოჯახის მხარდაჭერა ჯგუფებთან.



მონიტორინგი

განვითარების, კლინიკური მიმდინარეობისა და კვებითი სტატუსის მონიტორინგი. ანთროპომეტრიული მონაცემების რეგულარული შემოწმება:

ზრდა: წონა, სიმაღლე, თავის გარშემოწერილობა.

განვითარება:

- მოტორული ფუნქცია მეტყველება ყოველდღიური აქტივობა განათლება
- ქცევითი და ფსიქიატრიული გამოვლინებები
- გულყრების კონტროლი
- კვებითი სტატუსი: ვიტამინები და მინერალები
- ღვიძლის ფუნქციები *DLD* (E3 დეფიციტი)
- მხედველობის გამოკვლევა
- სმენის გამოკვლევა
- კარდიოლოგიური გამოკვლევა (*PDP1*-ის შემთხვევაში)
- ძვლების პრობლემები, სქოლიოზი, ბარძაყის ძვლის დისპლაზია
- სტომატოლოგიური გამოკვლევა
- ოჯახის მხარდაჭერა.



ზრდასრულები

კოორდინირებული გადასვლა ზრდასრულთა სამედიცინო მეთვალყურეობაში. →PDH დეფიციტის სპეციალისტის მეთვალყურეობის გაგრძელება.

ხანგრძლივი **ტრანზიტორული პერიოდი** შესაძლოა ოპტიმალური იყოს, რათა მინიმუმამდე იქნეს დაყვანილი **ახალი სამედიცინო დანხარების ქსელში** გადასვლის სირთულეები.

პაციენტების ჩართვა სამედიცინო გადაწყვეტილებებში. ხშირად მშობლების/კანონიერი მეურვის დამატებითი მხარდაჭერა მთელი სიცოცხლის განმავლობაში აუცილებელია.

ხშირად საჭირო ხდება **კეტოგენური დიეტის კორექტირება** (მაგ. უფრო დაბალი თანაფარდობის შერჩევა, მოდიფიცირებული ატკინის დიეტა) პაციენტის მიერ მისი უკეთ დაცვის მიზნით.

უწყვეტი სწავლება, სპეციალური განათლების გაგრძელება, ინტეგრირებული სამუშაო ადგილები.

საჭიროების შემთხვევაში სახელმწიფოს მხრიდან **ფინანსური დანხარება**.

პალიატიურ მზრუნველობაზე ადრეული ხელმისაწვდომობა.

გაითვალისწინეთ მსუბუქი ფენოტიპები (მაგ. მოძრაობის ხანგამოშვებითი დარღვევები).

This patient journey has been realized by the PM-MD MetabERN subnetwork group in collaboration with the Freya Foundation