

## ΣΥΝΤΑΓΟΓΡΑΦΗΣΗ ΘΡΕΠΤΙΚΗΣ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗΣ

### ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ 19 : ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΑ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

Carnitine Translocase Deficiency// Carnitine Palmitoyl Transferase Deficiency Type I (CPT-I)  
3-Hydroxy Long Chain Acyl-Coa Dehydrogenase Deficiency (LCHAD)// 2,4 Dienonyl Coa  
Reductase Deficiency// Medium Chain Acyl Coa Dehydrogenase Deficiency (MCAD)//  
Multiple Acyl Coa Dehydrogenase Deficiency (Glutaric Acidemia Type II)// Neonatal Carnitine  
Palmitoyl Transferase Deficiency Type II ( CPT – II )// Short Chain Acyl CoA Dehydrogenase  
Deficiency (SCAD )// Chain Hydroxy Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency ( SCHAD )//  
Trifunctional Protein Deficiency// Very Long Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency  
(VLCAD )// 3-Hydroxy-3 Methylglutaryl CoA Lyase Deficiency// Glutaric Acidemia Type II//  
sobutyryl CoA Dehydrogenase Deficiency// Isovaleric Acidemia// 2-Methylbutyryl CoA  
Dehydrogenase Deficiency// 3Methylcrotonyl CoA Carboxylase Deficiency// 3 Methyl  
Glutaconyl CoA Hydratase Deficiency// Methyl Malonyl CoA Mutase Deficiency // Methyl  
Malonyl CoA Mutase deficiency// AdenosylCobalamin Synthesis defects// Maternal Vitamin  
B12 Deficiency// Mitochondrial Acetoacetyl CoA Thiolase Deficiency// Propionic Acidemia

- Όλα τα ανωτέρω μεταβολικά νοσήματα αποτελούν ειδική κατηγορία νοσημάτων.
- Υπάρχουν ειδικές συστάσεις για διαλύματα για τις κατηγορίες νοσημάτων που απαιτείται εξειδικευμένη χορήγηση διατροφής.
- Για την σωστή και ολοκληρωμένη αντιμετώπιση των παθήσεων αυτών είναι απαραίτητη η σύσταση μιας θεραπευτικής ομάδας από γιατρό και διαιτολόγο.
- Είναι αναγκαία η ιατρική υποστήριξη με ταυτόχρονη συμβουλευτική παρέμβαση κλινικού διαιτολόγου.
- Σκοπός της διατροφικής παρέμβασης είναι η υποστήριξη της εξειδικευμένης διατροφικής συμπεριφοράς και η υιοθέτηση νέων συνηθειών.
- Παρουσιάζονται συχνά διαταραχές στο ισοζύγιο υγρών, ηλεκτρολυτών, ενζύμων, αμινοξέων, βιταμινών και ιχνοστοιχείων που χρειάζονται παρακολούθηση και εξωγενή υποστήριξη.
- Θρεπτική παρακολούθηση χρειάζονται όλοι οι ασθενείς με μεταβολικά νοσήματα.
- Ασθενείς με μεταβολικά νοσήματα και με υποθρεψία χρήζουν περαιτέρω διατροφική υποστήριξη.

## ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ

- *Κάλυψη των ενεργειακών αναγκών*
- *Πρόληψη της απώλειας βάρους*
- *Ενίσχυση προγράμματος αποκατάστασης*

## ▪ ΕΡΓΑΛΕΙΑ ΕΛΕΓΧΟΥ ΘΡΕΠΤΙΚΗΣ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΑΣΘΕΝΟΥΣ

- MUST εύκολο στην εφαρμογή και δεν απαιτεί εξειδικευμένες γνώσεις και δεξιότητες
- PG-SGA σε ιδιαίτερα ευπαθείς πληθυσμούς που η υποθρεψία έχει πολύ μεγάλο αντίκτυπο την πορεία και εξέλιξη της νόσου

## ▪ ΕΝΕΡΓΕΙΑΚΕΣ ΑΝΑΓΚΕΣ

- Χρησιμοποιείται η εξίσωση Harris – Benedict

## Μέθοδοι Χορήγησης Θρεπτικής Υποστήριξης

### A. Από του στόματος σίτιση (per os) με τροφή του νοσοκομείου:

- Ασθενείς που δεν είναι διασωληνωμένοι, δεν είναι σε καταστολή, έχουν πλήρη συνείδηση, έχουν την δυνατότητα να ακολουθούν οδηγίες και έχουν άρτια ικανότητα κατάποσης με επαρκή λειτουργία του ΓΕΣ.
- **Παρακολούθηση:** Βάρους, ημερήσιας κατανάλωσης τροφής (% φαγητού που δεν καταναλώνεται), λειτουργίας του ΓΕΣ, άλλες εξετάσεις που ορίζονται από το πρωτόκολλο της νόσου.

### B. Από του στόματος σίτιση (per os) με πόσιμα συμπληρώματα διατροφής:

- Ασθενείς που έχουν πλήρη ή μερική συνείδηση, έχουν την δυνατότητα να ακολουθούν οδηγίες και έχουν επαρκή λειτουργία του ΓΕΣ αλλά μειωμένη ικανότητα πρόσληψης τροφής.
- Χορήγηση θρεπτικών συμπληρωμάτων παράλληλα με την ελεύθερη σίτιση από το στόμα.
- **Παρακολούθηση:** Βάρους, ημερήσιας κατανάλωσης τροφής (% φαγητού που δεν καταναλώνεται), λειτουργίας του ΓΕΣ, ικανότητας κατάποσης, ισοζυγίου

αζώτου και ηλεκτρολυτών, άλλες εξετάσεις που ορίζονται από το πρωτόκολλο της νόσου.

## **Γ. Πλήρης εντερική σίτιση μέσω καθετήρα:**

- Σε περίπτωση μειωμένης πρόσληψης τροφής (< 70% αναγκών), απώλειας βάρους ή μη ανάκτησης επιθυμητού βάρους, ενδείκνυται η χορήγηση συμπληρωματικής σίτισης μέσω εντερικού καθετήρα για την κάλυψη των θερμιδικών αναγκών.
- Ασθενείς διασωληνωμένοι ή όχι, σε καταστολή ή με πλήρη συνείδηση που έχουν επαρκή λειτουργία του ΓΕΣ.
- **Παρακολούθηση:** Βάρους, ημερήσιας κατανάλωσης τροφής, λειτουργίας του ΓΕΣ (διάρροια, εμετός, δυσκοιλιότητα, γαστρικό υπόλειμμα), ισοζυγίου αζώτου και ηλεκτρολυτών, άλλες εξετάσεις που ορίζονται από το πρωτόκολλο του νοσοκομείου και της νόσου.
- **Συνεχής στάγδην έγχυση μέσω καθετήρα σίτισης**
- **Αναμενόμενη σίτιση < 6 εβδομάδων:** Τοποθέτηση ρινογαστρικού καθετήρα (τυφλή τοποθέτηση) ή ρινονηστιδικού καθετήρα με τη βοήθεια ενδοσκοπίου.
- **Αναμενόμενη σίτιση > 6 εβδομάδων:** Τοποθέτηση PEG ή PEJ ενδοσκοπικά ή χειρουργικά

## **Δ. Παρεντερική σίτιση:**

- Αν ο ασθενής δεν έχει καλή ανοχή της εντερικής σίτισης ή δεν μπορεί να επιτευχθεί η χορήγηση του επιθυμητού όγκου τροφής με την εντερική σίτιση μέσω καθετήρα τότε είναι απαραίτητη η χορήγηση συμπληρωματικής ή και ολικής παρεντερικής διατροφής.
- Ασθενείς διασωληνωμένοι ή όχι, σε καταστολή ή με πλήρη συνείδηση με κακή ή καθόλου λειτουργία του ΓΕΣ.
- **Περιφερική Παρεντερική Διατροφή :**
- Χορηγείται περιφερική παρεντερική σίτιση που καλύπτει περίπου το 75% των αναγκών σε θερμίδες.
- Απαραίτητη προϋπόθεση η ωσμωτικότητα του περιφερικού σκευάσματος να είναι χαμηλότερη από 850 mosm/l και την τήρηση κανόνων για την αποφυγή θρομβοφλεβίτιδας
- **Κεντρική Παρεντερική Διατροφή:**
- Χορηγείται παρεντερική σίτιση σε ασθενείς που απαιτείται μεγάλη διάρκεια σίτισης έχουν ειδικές και αυξημένες ανάγκες και έχουν σημαντική ανεπάρκεια του ΓΕΣ.

- **Παρακολούθηση:** Βάρους, λειτουργίας του ΓΕΣ και επανεκτίμηση της οδού χορήγησης διατροφής, ισοζυγίου αζώτου και ηλεκτρολυτών, ηπατικές εξετάσεις, μαγνήσιο, ασβέστιο, φωσφόρο, τριγλυκερίδια ορού, καθώς και άλλες εξετάσεις που ορίζονται από το πρωτόκολλο της νόσου και του νοσοκομείου.
- Έναρξη εντερικής ή Per os σίτισης το συντομότερο δυνατόν.

## ▪ **ΕΠΙΛΟΓΗ ΔΙΑΛΥΜΑΤΩΝ**

- Χορήγηση θρεπτικών συμπληρωμάτων παράλληλα με την ελεύθερη σίτιση από το στόμα.
- Χρησιμοποιούνται εντερικά standard διαλύματα ή ειδικά διαλύματα για τις κατηγορίες νοσημάτων που απαιτείται εξειδικευμένη σύσταση διατροφής.
- Υπάρχουν πλεονεκτήματα από τη χρήση θρεπτικών διαλυμάτων με τροποποιημένη σύνθεση ΜΟΝΟ στις κατηγορίες που υπάρχουν εξειδικευμένα διαλύματα.

## ▪ **ΡΥΘΜΟΣ ΧΟΡΗΓΗΣΗΣ ΕΝΤΕΡΙΚΗΣ ΣΙΤΙΣΗΣ**

- Όπου απαιτείται εντερική σίτιση έναρξη με 15-30ml/ώρα με σταδιακή αύξηση κάθε ημέρα μέχρι τον επιθυμητό ρυθμό χορήγησης που καθορίζεται από το νόσημα.