

НАРУШЕНИЯ ОКИСЛЕНИЯ ЖИРНЫХ КИСЛОТ

СМОЛЯКОВА МАРИЯ, 1.2.38

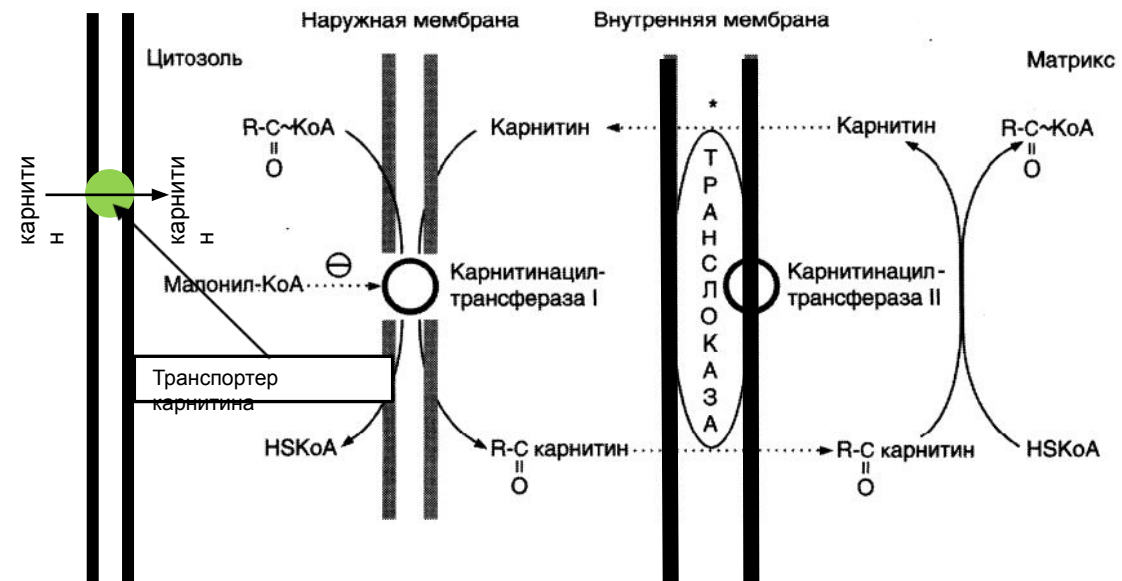
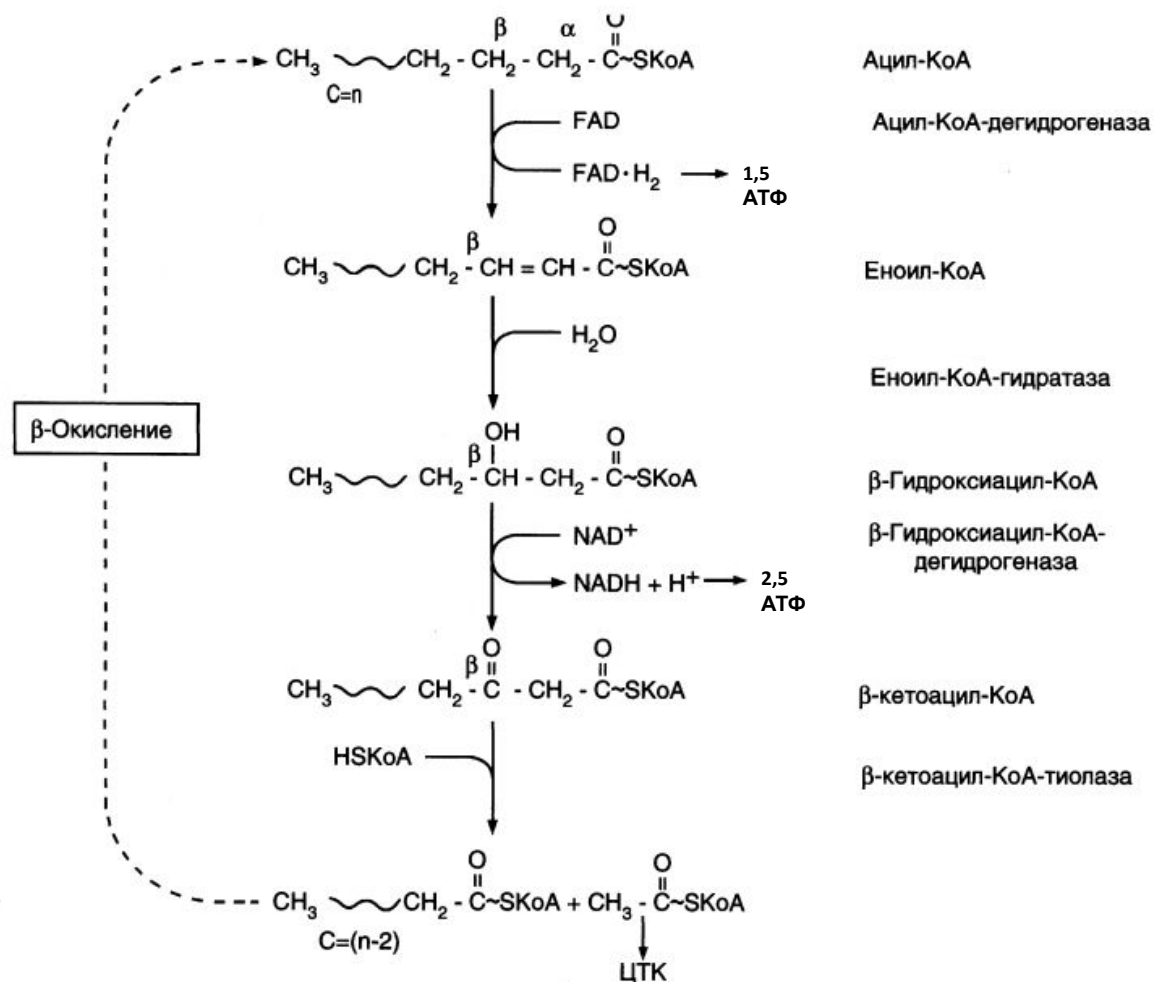
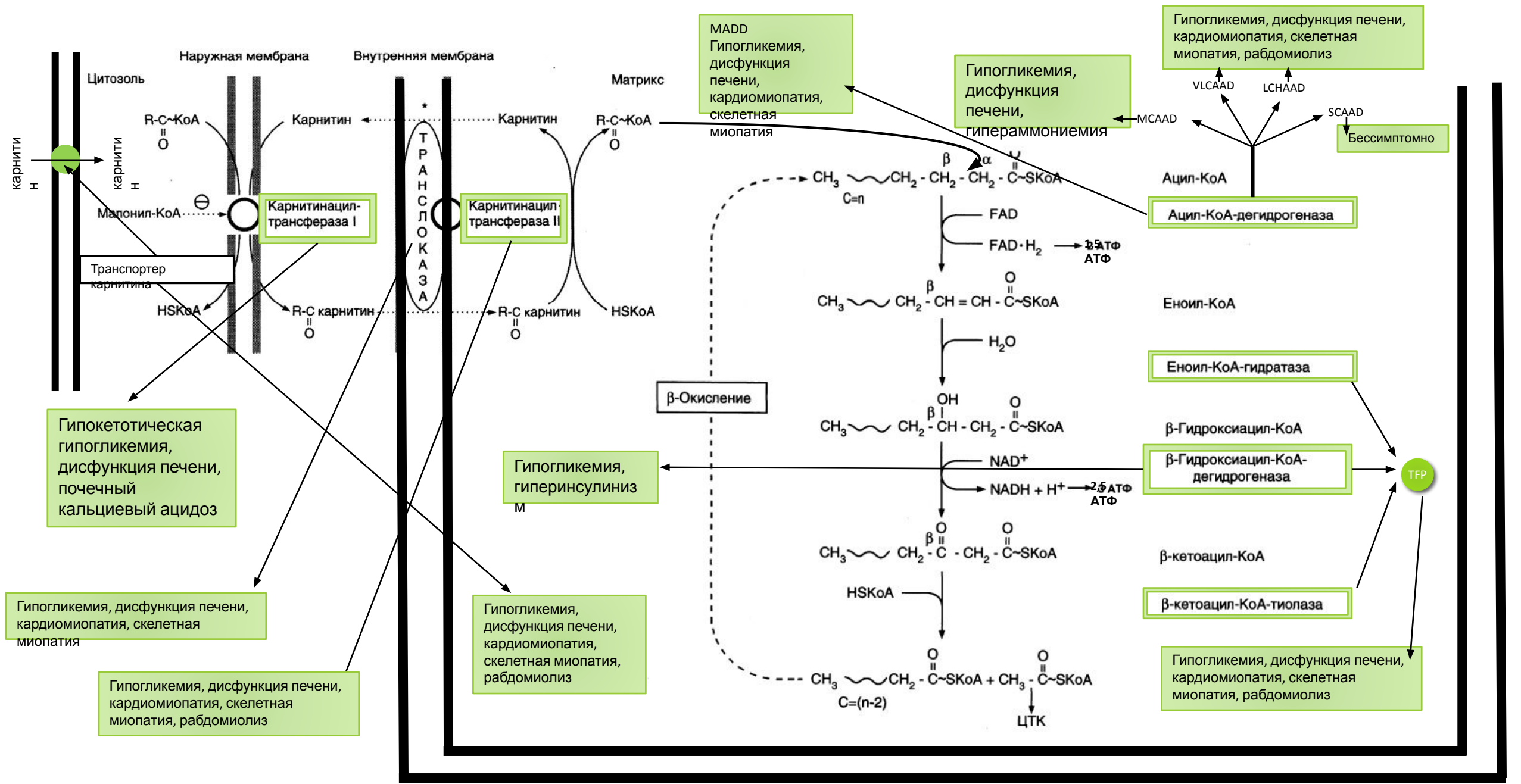


Схема бета-окисления жирных

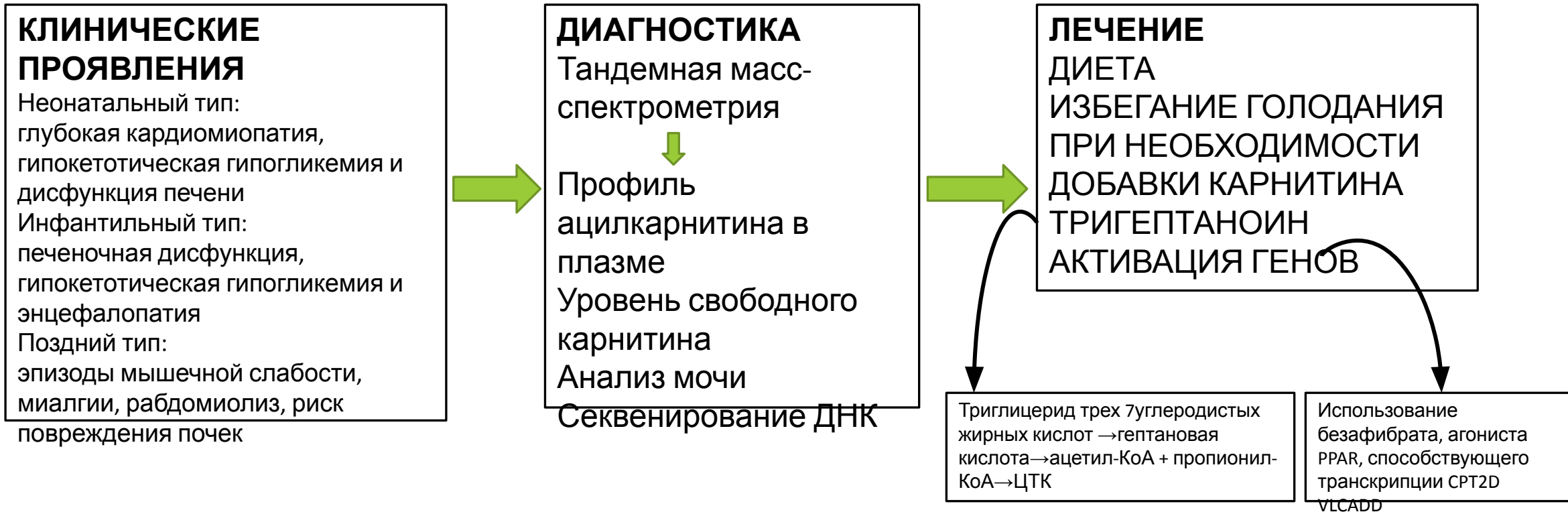
КИСЛОТ



Нарушения окисления жирных кислот приводят к недостаточной выработке энергии, т.к. в процессе образуются



НАРУШЕНИЯ ОКИСЛЕНИЯ ЖК – АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ



Дефицит MCAD

СИМПТОМЫ:

Дисфункция печени,
гипокетотическая
гипогликемия

При прогрессировании
смерть от
гипераммониемии

ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ

Нарушения ацилкарнитина на NBS

Анализ мочи: повышение уровня
пропионилглицина,
суберилглицина и
гексаноилглицина

ЛЕЧЕНИЕ

Младенцам требуется более частое
кормление

Избегать масла триглицеридов средней
цепи (диетический источник – кокосовое
масло)

После младенчества – регулярное
питание в течение дня

Нарушение окисления длинноцепочечных жирных кислот

СИМПТОМЫ:

При полном дефиците VLCAD тяжелая кардиомиопатия и смерть в первые дни жизни. При частичном дефиците рецидивирующая гипокетотическая гипогликемия или миопатия и/или рабдомиолиз

При дефиците LCHAD и TFP кардиомиопатия, гипокетотическая гипогликемия, дисфункция печени, холестаза, кардиомиопатия, миопатия и рабдомиолиз, медленно прогрессирующая периферическая невропатия, пигментная ретинопатия

ДИАГНОСТИКА

В случае дефицита VLCAD – секвенирование

В случае LCHAD и TFP также секвенирование и анализ мочи на повышение ацилкарнитина

ЛЕЧЕНИЕ

Избегание голодания

LCFAOD отличаются тем, что требуют диеты с ограниченным содержанием жира, потенциально более высокого потребления белка и добавления МСТ

Избегать дефицита ЖК

Дефицит МААД

СИМПТОМЫ:

У новорожденных врожденные аномалии (увеличенные поликистозные почки, стопы с коромыслом, дефекты нижней брюшной мускулатуры, дисплазия коры головного мозга и глиоз).

Макроцефалия, большой передний родничок, телекантус, уродливые уши, высокий лоб, плоская переносица. Риск внезапного прогрессирования гипертрофической кардиомиопатии и внезапной смерти.

Более поздний МААД имеет постоянный риск острых прерывистых эпизодов с рвотой, обезвоживанием, гипокетотической гипогликемией и ацидозом с гепатомегалией или миопатией.

Аминоацидурия, метаболический ацидоз

ДИАГНОСТИКА

NBS

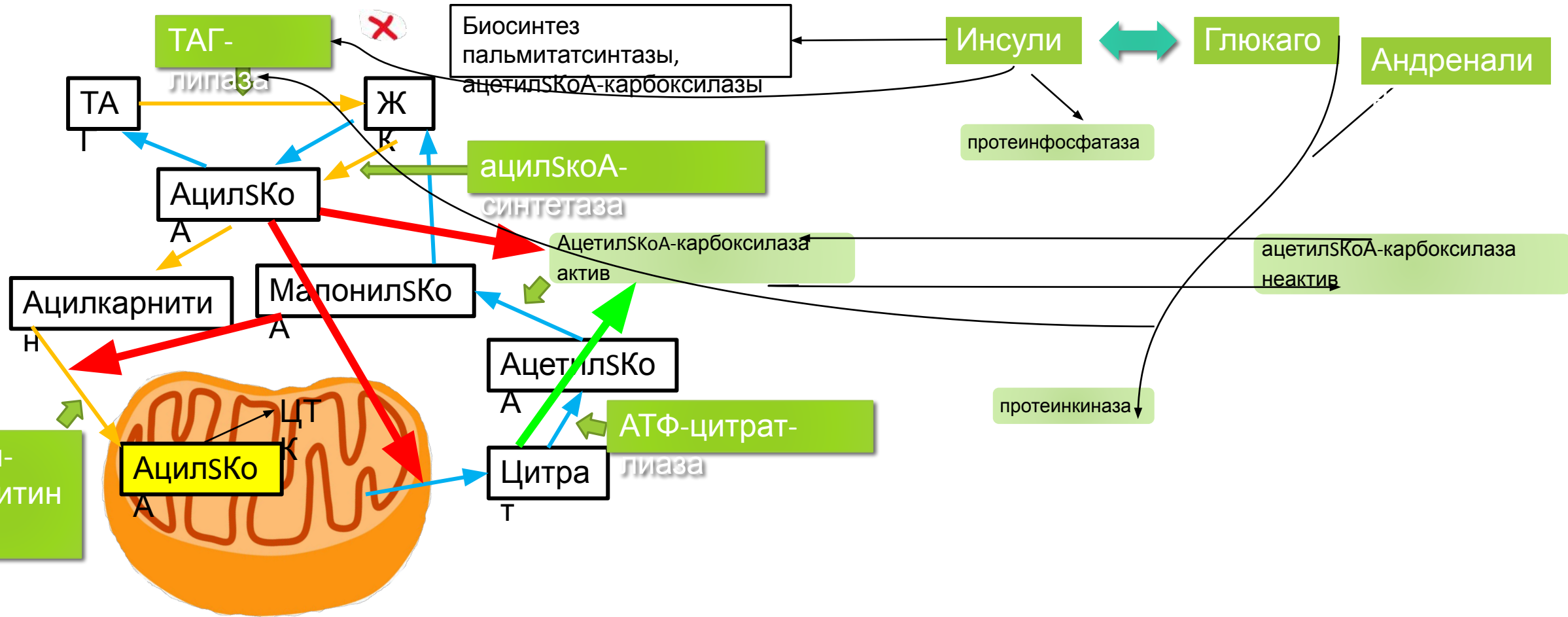
анализ мочи на органические кислоты показывает повышение содержания этилмалоновой кислоты, глутаровой кислоты, 3-гидроксиизовалериановой кислоты, молочной кислоты, средне- и длинноцепочечных дикарбоновых кислот, а также изовалерилглицина, изобутирилглицина и 2-метилбутирилглицина.

ЛЕЧЕНИЕ

Диета с низким содержанием жира и белка для уменьшения избыточного потребления Иле, Лей, Лиз, Трп, Вал. Избегать масла МСТ

Добавки с В2 и ацилкарнитином

РЕГУЛЯЦИЯ ОБМЕНА ЖИРНЫХ КИСЛОТ



ИСПОЛЬЗОВАННЫЕ ИСТОЧНИКИ

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6331364/>