

ΓΛΟΥΤΑΡΙΚΗ ΟΞΥΟΥΡΙΑ ΤΥΠΟΥ 1

ΕΝΑΣ ΟΔΗΓΟΣ ΓΙΑ ΓΟΝΕΙΣ ΚΑΙ ΑΣΘΕΝΕΙΣ



Με την ευγενική χορηγία της Παγκύπριας
Συμμαχίας Σπάνιων Παθήσεων "CARD"

Οκτώβριος 2015

Επιμέλεια:

Ανθή Δρουσιώτου, PhD

Διευθύντρια Τμήματος Βιοχημικής Γενετικής

Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου

Αναπληρώτρια Καθηγήτρια, Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου

Περσεφόνη Αυγουστίδου-Σαββοπούλου, MD, PhD

Ομότιμη Καθηγήτρια Ιατρικής Σχολής

Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

Ευχαριστίες

Ο παρόν οδηγός είναι βασισμένος στο εγχειρίδιο με τίτλο "Glutarazidurie Typ 1 - Ein Leitfaden für Eltern und Patienten" με την άδεια των συγγραφέων που φαίνονται στη σελίδα 10. Οι συγγραφείς έδωσαν την έγκριση τους για μετάφραση στα Ελληνικά χωρίς να είναι σε θέση να ελέγξουν την πιστότητα και ορθότητα της μετάφρασης.

Ευχαριστούμε την επιστημονική ομάδα του Τμήματος Κληρονομικών Μεταβολικών Νοσημάτων του Νοσοκομείου της Χαϊδελβέργης, και ιδιαίτερα τον Καθηγητή Δρ Stefan Kölker, για την πρόθυμη και εγκάρδια ανταπόκριση του στο αίτημα μας να μεταφραστεί στα ελληνικά το παρόν εγχειρίδιο ώστε να είναι προσβάσιμο σε όσα Κυπριόπουλα και Ελληνόπουλα πάσχουν από Γλουταρική Οξυουρία τύπου Ι.

Θα θέλαμε επίσης να ευχαριστήσουμε την Παγκύπρια Συμμαχία Σπάνιων Παθήσεων "CARD", και ιδιαίτερα την Εκτελεστική Διευθύντρια, Δρ Ανδρούλλα Ελευθερίου, για την ευγενική χορηγία για τη μετάφραση και την έκδοση αυτού του εγχειριδίου, καθώς επίσης και τις αγαπητές συνεργάτριες Δρ Ανθή Δρουσιώτου και Δρ Περσεφόνη Αυγουστίδου-Σαββοπούλου για την επιμέλεια της έκδοσης αυτής.

Ευελπιστούμε ότι το εγχειρίδιο αυτό θα αποτελέσει χρήσιμο εργαλείο που θα βοηθήσει τόσο τους πάσχοντες και τους γονείς τους όσο και τους επαγγελματίες υγείας στην αντιμετώπιση της Γλουταρικής Οξυουρίας τύπου Ι.

Μάριος Βακανάς

Πρόεδρος Διοικητικού Συμβουλίου του Σωματίου Ασθενών και Φίλων Κληρονομικών Μεταβολικών Νοσημάτων "Ασπίδας Ζωής"

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ	4
1. ΠΡΟΛΟΓΟΣ	9
1.1 Πρόλογος και Στόχος του Οδηγού	9
1.2 Κατευθυντήριες Οδηγίες για τη Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1	9
2. ΕΙΣΑΓΩΓΗ	11
2.1 Διάγνωση	11
2.1.1 Τι είναι η «Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1»;	11
2.1.2 Με ποιο τρόπο έγινε διάγνωση στο παιδί μου / σε εμένα;	11
2.1.3 Μπορεί και άλλα μέλη της οικογένειας να πάσχουν από αυτό το νόσημα;	12
2.2 Πορεία της νόσου	12
2.2.1 Πως εκδηλώνεται το νόσημα στο παιδί μου / σε εμένα;	12
2.2.2 Πώς μπορώ να αναγνωρίσω μια οξεία εγκεφαλοπαθητική κρίση;	13
2.2.3 Μπορεί να εξαφανιστεί η νόσος κατά τη διάρκεια της ζωής;	14
2.3 Παθολογία	14
2.3.1 Τι προκαλεί τη νόσο;	14
2.3.2 Γιατί παρουσιάζεται βλάβη στον εγκέφαλο;	15
2.3.3 Γιατί είναι το παιδί μου άρρωστο, ενώ εγώ είμαι υγιής;	16
2.3.4 Έχω κάνει κάτι λάθος κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης μου;	18
2.4 Δίαιτα και Καρνιτίνη	18
2.4.1 Είναι η Γλουταρική Οξυουρία Τύπου Ι θεραπεύσιμη;	18
2.4.2 Ποιός είναι υπεύθυνος για την θεραπευτική αγωγή;	18
2.4.3 Πώς δρα η αγωγή δίαιτας με μειωμένη λυσίνη;	19
2.4.4 Καρνιτίνη	19
2.4.5 Ριβοφλαβίνη (Βιταμίνη Β2)	21
2.5 Επείγουσα νοσηλεία	22
2.5.1 Ποιες καταστάσεις είναι επικίνδυνες για το παιδί μου;	22
2.5.2 Πώς επιδρά η επείγουσα αγωγή;	22

2.5.3 Μπορώ να ξεκινήσω ή να εκτελέσω την επείγουσα αγωγή στο σπίτι;	23
2.5.4 Πώς μπορώ να αποφύγω καθυστέρηση στην έναρξη της επείγουσας αγωγής;	25
2.5.5 Είναι απαραίτητη η επείγουσα αγωγή πέραν της ηλικίας των 6 χρόνων;	26
2.5.6 Κάρτα επείγουσας ανάγκης	26
2.5.7 Αγωγή διαταραχών κίνησης	27

3. ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΚΑΙ ΔΙΑΙΤΑ 29

3.1 Αρχές της Διαιτητικής Θεραπείας	29
3.1.1 Η λυσίνη και η τρυπτοφάνη είναι πρόδρομοι βλαβερών ουσιών	29
3.1.2 Η λυσίνη και η τρυπτοφάνη είναι αμινοξέα απαραίτητα για τη ζωή	29
3.1.3 Η πρόσληψη λυσίνης μέσω μιας "κανονικής" διατροφής είναι περίπου διπλάσια από τις ανάγκες του οργανισμού	29

3.2 Συστάσεις για την πρόσληψη λυσίνης και θρεπτικών συστατικών	29
3.2.1 Η δίαιτα χαμηλή σε λυσίνη και τρυπτοφάνη σημαίνει επίσης χαμηλή πρωτεΐνη	30
3.2.2 Η μείωση της λυσίνης είναι σημαντικότερη από τη μείωση της τρυπτοφάνης	30
3.2.3 Ο υπολογισμός της λυσίνης στα τρόφιμα είναι πιο ακριβής από τον υπολογισμό της πρωτεΐνης	30
3.2.4 Χρησιμότητα του μείγματος αμινοξέων	31
3.2.5 Υψηλότερες απαιτήσεις ενέργειας κι υγρών σε ασθενείς με κινητικές διαταραχές	31
3.2.6 Έλεγχος της δίαιτας	31

3.3 Μείγμα Αμινοξέων	31
3.3.1 Χρησιμότητα	31
3.3.2 Κατανομή της ημερήσιας δόσης	32
3.3.3 Συμβουλές για την προετοιμασία	32
3.3.4 Γευστικοί φορείς	32
3.3.5 Συμβουλές για τη λήψη του μείγματος αμινοξέων	33

3.4 Σύνθεση της Τροφής μας	33
3.4.1 Κόκκινη Ομάδα	34
3.4.2 Κίτρινη Ομάδα	34
3.4.3 Πράσινη Ομάδα	35

3.5 Διατροφή σε Διαφορετικές Ηλικίες	35
3.5.1 Δίαιτα στο οικογενειακό τραπέζι	36

4. ΠΡΑΚΤΙΚΗ ΤΗΣ ΔΙΑΙΤΑΣ **37**

4.1 Διατροφή του Βρέφους	37
4.1.1 Θηλασμός	37
4.1.2 Σχετικά με τη Μέθοδο 1	37
4.1.3 Σχετικά με τη Μέθοδο 2	37
4.1.4 Οδηγίες για τη Μέθοδο 1	38
4.1.5 Διατροφή με βρεφικό γάλα	39
4.1.6 Εισαγωγή συμπληρωματικής τροφής	39
4.1.7 Πρόσληψη του μείγματος αμινοξέων στη βρεφική ηλικία	39
4.2 Υπολογισμός Ημερήσιας Δόσης Λυσίνης	40
4.3 Διατροφή μετά το Πρώτο Έτος	41
4.4 Υπολογισμός της περιεκτικότητας σε λυσίνη των πρωτεϊνών της διατροφής	42
4.4.1 Παράδειγμα υπολογισμού	42
4.5 Υποδείξεις για ασθενείς με κινητικές διαταραχές	44
4.5.1 Γενικές συστάσεις	44
4.5.2 Παιδιά με ήπιες δυσκολίες στη μάσηση και κατάποση	44
4.5.3 Παιδιά με σοβαρά προβλήματα διατροφής	45
4.5.4 Διατροφή μέσω ρινογαστρικού σωλήνα ή καθετήρα ΔΕΓ/PEG	45

5. ΕΠΕΙΓΟΥΣΑ ΝΟΣΗΛΕΙΑ **46**

5.1 Επείγουσα Διαιτητική Αγωγή στο Σπίτι	46
5.1.1 Γενική Διαδικασία	46
5.1.2 Βρέφη και νήπια	46
5.1.3 Καρνιτίνη	47

6. ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑΤΑ ΔΙΑΙΤΗΤΙΚΩΝ ΣΧΗΜΑΤΩΝ **48**

6.1 Βρέφος	48
6.2 Βρέφος στην ηλικία απογαλακτισμού	49

6.3 Νήπιο	50
7. ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΠΕΡΑΝ ΤΩΝ 6 ΕΤΩΝ	52
7.1 Συνιστώμενες Ποσότητες Κατανάλωσης	52
7.2 Επιλογή Τροφίμων (πέραν των 6 ετών)	53
7.2.1 Κατάλληλα	53
7.2.2 Μερικώς κατάλληλα	53
7.2.3 Ακατάλληλα	53
7.3 Σχέδιο Διατροφής πέραν των 6 Ετών	54
7.3.1 Ελεγχόμενη ως προς τις πρωτεΐνες διατροφή μετά την ηλικία των 6 ετών	54
8. ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΟΣ ΠΙΝΑΚΑΣ ΓΙΑ ΤΟΝ ΥΠΟΛΟΓΙΣΜΟ ΛΥΣΙΝΗΣ	55
9. ΠΗΓΕΣ	63

1.1 Πρόλογος και Στόχος του Οδηγού

Το παιδί σας ή εσείς έχει διαγνωσθεί με Γλυταρική Οξυουρία Τύπου 1. Αυτή η διάγνωση πρέπει να έχει εγείρει πολλά ερωτήματα και μπορεί επίσης να σας έχει φοβίσει. Πιθανόν να μην έχετε καν ξανακούσει για αυτή τη κληρονομική διαταραχή του μεταβολισμού, ούτε να έχετε γνωρίσει κάποιον που να πάσχει από τη νόσο αυτή. Επίσης, μπορεί να είναι δύσκολο για εσάς να «αντιληφθείτε» αυτήν την ασθένεια, ειδικά εάν στο παιδί σας ή σε εσάς δεν εμφανίζονται ορατά σημάδια ή συμπτώματα της ασθένειας αυτής.

Ως εκ τούτου, ο οδηγός αυτός απευθύνεται κατά κύριο λόγο στους γονείς και στους ασθενείς. Στόχος του είναι να σας απαντήσει τις πιο συχνές ερωτήσεις, να σας βοηθήσει να κατανοήσετε τι είναι η Γλυταρική Οξυουρία Τύπου 1 και πώς αντιμετωπίζεται σύμφωνα με τις υπάρχουσες γνώσεις.

Ο οδηγός απευθύνεται επίσης σε όλες τις επαγγελματικές ομάδες οι οποίες χειρίζονται παιδιά, εφήβους και ενήλικες με Γλυταρική Οξυουρία Τύπου 1. Ελπίζουμε ότι ο οδηγός θα σας βοηθήσει στην καθημερινή εφαρμογή της θεραπείας. Ο οδηγός δεν μπορεί όμως, σε καμία περίπτωση, να αντικαταστήσει μια δομημένη αρχική διαγνωστική συνέντευξη ή τη φροντίδα και την εκπαίδευση από μια έμπειρη ομάδα σε ένα κέντρο για μεταβολικές διαταραχές. Ακόμα, δεν θα έπρεπε να σας ενθαρρύνει να κάνετε αυτόνομες αλλαγές της θεραπείας χωρίς να συμβουλευτείτε ομάδα εξειδικευμένη στις μεταβολικές διαταραχές.

1.2 Κατευθυντήριες Οδηγίες για τη Γλυταρική Οξυουρία Τύπου 1

Όλες οι συστάσεις σε αυτόν τον οδηγό είναι σύμφωνες με τις ισχύουσες Κατευθυντήριες Οδηγίες (AWMF Leitlinie Ar. 027 / 018, Φάση 3) σχετικά με τη «διάγνωση, θεραπεία και διαχείριση της Γλυταρικής Οξυουρίας Τύπου 1 (συνώνυμο: Ανεπάρκεια Αφυδρογονάσης Γλυταρικού-CoA)». Οι Κατευθυντήριες Οδηγίες αναπτύχθηκαν κατά τα έτη 2003-2006 και από τότε ενημερώνονται σε τακτική βάση (www.awmf.org). Εκτός από τη Γερμανία αναγνωρίζονται επίσημα ως Κατευθυντήριες Οδηγίες στην Ολλανδία, στην Πορτογαλία και στην Ιταλία. Οι Κατευθυντήριες Οδηγίες συνοψίζουν τριάντα χρόνια εμπειρίας διεθνών

εμπειρογνωμόνων. Με βάση την υπάρχουσα γνώση οι συστάσεις που περιέχονται είναι οι πιο αποτελεσματικές για την προστασία της υγείας και της ανάπτυξης του παιδιού σας.

Παρά το γεγονός ότι οι Κατευθυντήριες Οδηγίες και αυτός ο οδηγός δημιουργήθηκαν με μεγάλη προσοχή, είναι δυνατόν να περιλαμβάνουν επιμέρους διαφωνίες ή ακόμη και λάθη. Είναι επίσης πιθανό ότι δεν θα επωφεληθούν όλοι οι ασθενείς με τον ίδιο τρόπο από τη συνιστώμενη θεραπεία. Επομένως, για τη χρήση αυτού του οδηγού και για την επιτυχία της θεραπείας δεν μπορεί να δοθεί καμία εγγύηση του. Την εφαρμογή της συνιστώμενης θεραπείας στην πράξη και την δέουσα ευθύνη της επιμέλειας αναλαμβάνει μόνο η/ο γιατρός που σας περιθάλπει.

Για τη συνεχή βελτίωση του εγχειριδίου αυτού θα χαρούμε να έχουμε τα σχόλια σας.

Με φιλικούς χαιρετισμούς,

Edith Müller

Ανώτερη Διαιτολόγος

edith.mueller@med.uni-heidelberg.de

Dr Stefan Kölker, MD

Καθηγητής

stefan.koelker@med.uni-heidelberg.de

Με την συνεργασία των:

Katja Sahm, Διαιτολόγος

Petra Schick, Διαιτολόγος

Καθηγητής Δρ Peter Burgard, Ανώτερος Ψυχολόγος

Καθηγητής Δρ Georg F. Hoffmann, Ιατρικός Διευθυντής

Κέντρο Ιατρικής Παίδων & Εφήβων

Angelika Lautenschläger-Kinderklinik

Κλινική Ι

Τομέας Κληρονομικών Μεταβολικών Νοσημάτων

Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Χαϊδελβέργης, Γερμανία

2.1 Διάγνωση

2.1.1 Τι είναι η «Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1»;

Η λέξη Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 σημαίνει γλουταρικό οξύ στα ούρα. Το γλουταρικό οξύ είναι ένα ενδιάμεσο προϊόν του ανθρώπινου μεταβολισμού. Βρίσκεται συνήθως μόνο σε μικρές ποσότητες στον οργανισμό και αποβάλλεται στα ούρα. Αυξημένη έκκριση του γλουταρικού οξέος είχε ήδη εντοπισθεί σε ασθενείς με Γλουταρική Οξυουρία ακόμη και πριν ανακαλυφθεί η πραγματική αιτία της νόσου (πριν από περισσότερα από 30 χρόνια). Έτσι, αυτή η βιοχημική ανωμαλία που εντοπίστηκε αρχικά έδωσε το όνομα της στο νόσημα. Επειδή υπάρχουν και άλλα νοσήματα που συνοδεύονται από αυξημένη έκκριση του γλουταρικού οξέος, αυτά τα νοσήματα χωρίστηκαν σε τρεις τύπους (τύπου 1, τύπου 2, τύπου 3). Σε αυτόν τον οδηγό θα καλύψουμε αποκλειστικά τη Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1. Ακόμη και αν οι ονομασίες Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 2 και Τύπου 3 μοιάζουν πολύ, αυτές είναι άλλες ασθένειες που δεν πρέπει να συγχέονται με τη Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1.

2.1.2 Με ποιο τρόπο έγινε διάγνωση στο παιδί μου / σε εμένα;

Στην Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1, εκτός από την αυξημένη έκκριση του γλουταρικού οξέος ανιχνεύονται και άλλοι μεταβολίτες στα ούρα ή άλλα σωματικά υγρά όπως το 3-υδροξυγλουταρικό οξύ και η γλουταρική καρνιτίνη. Στα υγιή άτομα υπάρχουν πολύ χαμηλά επίπεδα αυτών των ουσιών στον οργανισμό και στο αίμα ή αποβάλλονται με τα ούρα. Αυτές οι μικρές ποσότητες ονομάζονται επίσης «φυσιολογικές τιμές» ή «τιμές αναφοράς». Στους ασθενείς, ωστόσο, μπορεί να ανιχνευθεί αυξημένη συγκέντρωση των ουσιών αυτών, συχνά σε πολλαπλάσια επίπεδα των τιμών αναφοράς. Έτσι, τα περισσότερα παιδιά που πάσχουν από την ασθένεια μπορούν να διαγνωστούν με αξιοπιστία στο νεογνικό έλεγχο (στις χώρες που εφαρμόζεται). Από την 1^η Απριλίου 2005 σύμφωνα με τις Γερμανικές Κατευθυντήριες Οδηγίες (URL: www.gba.de: «Kinder-Richtlinien: Erweitertes Neugeborenenenscreening») («Κατευθυντήριες Οδηγίες: Διευρυμένος Νεογνικός Έλεγχος») η Γλουταρική Οξυουρία Τύπου I συμπεριλαμβάνεται στα νοσήματα που ελέγχονται στην νεογνική ηλικία σε όλα τα νεογνήνητα της Γερμανίας ως μέρος των μέτρων της έγκαιρης ανίχνευσης ασθενειών. Ετησίως διαγιγνώσκονται κατά μέσο όρο περίπου 5-10 νεογνά με Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 στη Γερμανία. Αυτό αντιστοιχεί σε μια συχνότητα 1:100,000 ζωντανές γεννήσεις.

Για να επιβεβαιωθεί η διάγνωση οριστικά, χρειάζεται επιπρόσθετη διερεύνηση (η λεγόμενη μοριακή γενετική και ενζυμική διερεύνηση).

2.1.3 Μπορεί και άλλα μέλη της οικογένειας να πάσχουν από αυτό το νόσημα;

Ναι, αυτό είναι δυνατό. Επειδή είναι μια γενετική ασθένεια και άλλα στενά μέλη της οικογένειας μπορούν να νοσήσουν. Αυτό μπορεί να συμβαίνει ακόμη και αν δεν υπάρχουν εμφανή συμπτώματα.

Μια στοχευόμενη μεταβολική εξέταση στα άλλα μέλη της οικογένειας του ασθενούς (ιδιαίτερα στα αδέρφια και στους γονείς) θα πρέπει να πραγματοποιηθεί στην περίπτωση επιβεβαιωμένης διάγνωσης της Γλουταρικής Οξυουρίας Τύπου 1.

2.2 Πορεία της νόσου

2.2.1 Πως εκδηλώνεται το νόσημα στο παιδί μου / σε εμένα;

Νεογνά και μικρά βρέφη

Νεογνήτα και βρέφη με Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 συχνά είναι χωρίς κάποια ευκρινή χαρακτηριστικά και δεν ξεχωρίζουν από τους συνομήλικους τους που δεν πάσχουν από την νόσο. Ορισμένα νεογνήτα και βρέφη παρουσιάζουν εν μέρει ήπια και ως επί το πλείστον παροδικά συμπτώματα. Αυτά περιλαμβάνουν, μεταξύ άλλων, ήπια μυϊκή αδυναμία στην περιοχή του κορμού και ελαφρά ασυμμετρία στις κινήσεις, τα οποία μπορούν να οδηγήσουν σε μικρού βαθμού καθυστέρηση στην κινητική ανάπτυξη. Τέτοιες ανωμαλίες είναι όμως γενικά αρκετά συχνές στα βρέφη και βελτιώνονται κυρίως αυθόρμητα ή μέσω φυσιοθεραπευτικής αγωγής.

Μία επιπλέον ιδιαιτερότητα των περισσότερων παιδιών με αυτή την ασθένεια είναι η μεγάλη περίμετρος της κεφαλής (η λεγόμενη μακροκεφαλία). Επειδή εξ ορισμού 3% όλων των ανθρώπων έχουν μεγάλο κεφάλι κι επειδή η Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 είναι πολύ σπάνια, υπάρχουν πολύ περισσότεροι άνθρωποι με μακροκεφαλία χωρίς Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 από εκείνους που πάσχουν από την αρρώστια. Επομένως, είναι σχεδόν αδύνατο στα νεογνήτα και στα βρέφη να ανακαλυφθεί ένας ασθενής δίχως νεογνικό έλεγχο.

Μεγαλύτερα βρέφη και μικρά παιδιά

Εάν η νόσος παραμένει αδιάγνωστη και χωρίς θεραπεία, τότε εμφανίζεται συνήθως σε μεγαλύτερα βρέφη ή νήπια μόνιμη βλάβη σε μια συγκεκριμένη περιοχή του εγκεφάλου (στα λεγόμενα βασικά γάγγλια) που προκαλεί μόνιμο και συχνά σοβαρό περιορισμό στην κίνηση. Οι πιο κοινές κινητικές διαταραχές στη Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 περιγράφονται ως δυστονία. Χαρακτηρίζονται από το γεγονός ότι

οι πολύ σημαντικές για την κίνηση αλληλεπιδράσεις μεταξύ διαφορετικών μυϊκών ομάδων είναι διαταραγμένες. Ως συνέπεια αυτών των διαταραχών, τα πάσχοντα παιδιά μπορούν να χάσουν προηγούμενες κερτημένες δεξιότητες και στη συνέχεια να εξαρτώνται από την εντατική βοήθεια από τον περίγυρο τους. Μερικά παιδιά αναπτύσσουν επίσης διαταραχές στην ομιλία και στην κατάποση. Οι διαταραχές κατάποσης επηρεάζουν την πρόσληψη τροφής και αυξάνουν τον κίνδυνο πνιγμού (λεγόμενη αναρρόφηση). Σε αντίθεση με αυτές τις εμφανείς σωματικές εκδηλώσεις, οι διανοητικές ικανότητες πολλών πασχόντων παιδιών δεν επηρεάζονται. Παρά τα υφιστάμενα προβλήματα μερικοί ασθενείς ήταν σε θέση να ολοκληρώσουν την εκπαίδευσή τους, την επαγγελματική τους κατάρτιση ή τις πανεπιστημιακές σπουδές τους με επιτυχία.

Οι αλλαγές στον εγκέφαλο που περιγράφηκαν πιο πάνω συνήθως αναπτύσσονται κατά τη διάρκεια ή αμέσως μετά από μια εμπύρετη λοίμωξη ή άλλο στρες (π.χ. γαστρεντερικές λοιμώξεις, πνευμονία, εγχειρήσεις, εμβολιασμοί, ειδικά όταν ταυτόχρονα η πρόσληψη φαγητού και υγρών είναι σημαντικά περιορισμένη ή υπάρχουν μεγάλες απώλειες θρεπτικών ουσιών και υγρών λόγω εμετού και διάρροιας. Αυτή η λεγόμενη οξεία εγκεφαλοπαθητική κρίση μπορεί να συμβεί μέχρι την ηλικία των 6 ετών. Με βάση την υπάρχουσα γνώση, σε μεγαλύτερα παιδιά αυτές οι κρίσεις δεν παρουσιάζονται. Ο πρωταρχικός στόχος της θεραπείας που ξεκινάει στα νεογνήτα είναι η αποφυγή της οξείας εγκεφαλοπαθητικής κρίσης και των συνεπειών της. Χωρίς μεταβολική κρίση, τα περισσότερα παιδιά αναπτύσσονται, ως επί το πλείστον, φυσιολογικά.

Έφηβοι και ενήλικες

Μόνο λίγοι νέοι και ενήλικες με Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 έχουν μέχρι σήμερα εντοπισθεί οι οποίοι, παρά την απουσία διάγνωσης και θεραπείας, έχουν περάσει την παιδική ηλικία χωρίς βλάβες. Παρόλα αυτά η λεγόμενη ασυμπτωματική πορεία της νόσου χωρίς ειδική θεραπεία θεωρείται γενικά σπάνια. Τα συμπτώματα που παρουσιάζονται στην εφηβεία και την ενήλικη ζωή είναι διαφορετικά από εκείνα της παιδικής ηλικίας. Κυρίως πρόκειται για αστάθεια στην κίνηση, περιορισμένη δεξιότητα σε λεπτές κινήσεις των χεριών, πονοκέφαλοι και ζάλη. Οι ανιχνεύσιμες αλλοιώσεις στον εγκέφαλο δεν επηρεάζουν τα βασικά γάγγλια, όπως στην παιδική ηλικία, αλλά κυρίως τη λεγόμενη λευκή ουσία. Η λευκή ουσία αποτελείται από νευρικές ίνες και το περίβλημά τους (τη λεγόμενη μυελίνη).

2.2.2 Πώς μπορώ να αναγνωρίσω μια οξεία εγκεφαλοπαθητική κρίση;

Δεν είναι δυνατόν, σύμφωνα με την υπάρχουσα γνώση, να καθορίσουμε την ακριβή χρονική στιγμή που αρχίζει μια οξεία εγκεφαλοπαθητική κρίση. Πρόκειται αρχικά για ανεπαίσθητες σταδιακές αλλοιώσεις που οδηγούν στη συνέχεια σε συνήθως ξαφνικά εμφανιζόμενες και ως επί το πλείστον μη αναστρέψιμες αλλαγές. Τα πρώτα συμπτώματα είναι συνήθως άρρηκτα συνδεδεμένα με την εμφάνιση μιας λοίμωξης,

που μπορεί να εκδηλωθεί με πυρετό, κόπωση, ανορεξία και περιορισμένη πρόσληψη τροφής. Σε γαστρεντερικές λοιμώξεις παρουσιάζονται επίσης εμετός και διάρροια, τα οποία θα πρέπει να θεωρούνται, ακόμα και χωρίς την ύπαρξη πυρετού, πάντα ως σημάδια συναγερμού. Στη δεύτερη φάση, η οποία συχνά μπορεί να διαρκέσει από μία έως τρεις ημέρες, υπάρχει μια επιδείνωση των αρχικών συμπτωμάτων, με σταδιακή μείωση του βαθμούς εγρήγορσης, έτσι ώστε τα πάσχοντα παιδιά συχνά να μην ξυπνούν και να αντιδρούν ελάχιστα ή καθόλου σε έντονα εξωτερικά ερεθίσματα (κώμα / προκώμα). Τέλος, επέρχεται συχνά ξαφνικά («από το πουθενά»· «σαν εγκεφαλικό επεισόδιο») διαταραχή του μυϊκού τόνου. Αρχικά, τα συμπτωματικά παιδιά παρουσιάζουν συνήθως πολύ αδύναμο μυϊκό τόνο (υποτονία), ο οποίος εξελίσσεται σε μερικές ημέρες σε δυστονία.

Η εξέλιξη μιας αρχόμενης οξείας εγκεφαλοπαθητικής κρίσης μπορεί να προληφθεί με την έγκαιρη έναρξη μιας κατάλληλης θεραπευτικής αγωγής έκτακτης ανάγκης.

2.2.3 Μπορεί να εξαφανιστεί η νόσος κατά τη διάρκεια της ζωής;

Όχι. Η Γλουταρική Οξουρία Τύπου 1 είναι ένα κληρονομικό νόσημα, δηλαδή είναι εφόρου ζωής. Σημασία για τη πρόγνωση, έχει το γεγονός ότι κατά τη διάρκεια των πρώτων 6 χρόνων της ζωής μπορεί να προκληθεί μόνιμη και συχνά σοβαρή ζημιά στον εγκέφαλο. Αν κατά τη διάρκεια αυτής της περιόδου, αποφευχθεί μέσω της έγκαιρης διάγνωσης και θεραπείας, η βλάβη στον εγκέφαλο τα παιδιά αυτά έχουν καλές πιθανότητες να αναπτυχθούν στη συνέχεια φυσιολογικά. Αν κατά τη διάρκεια αυτής της περιόδου προκύψει εγκεφαλική βλάβη, τότε πρόκειται για μόνιμες αλλοιώσεις οι οποίες ενδεχομένως να μπορούν να αμβλυνθούν μέσω αγωγής.

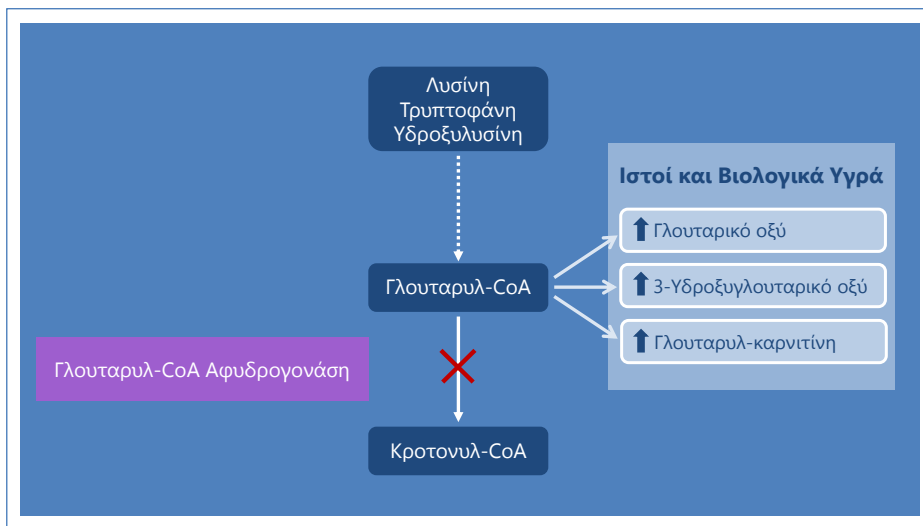
2.3 Παθογένεια

2.3.1 Τι προκαλεί τη νόσο;

Η Γλουταρική Οξουρία Τύπου 1 είναι μια κληρονομική μεταβολική νόσος. Τα μεταβολικά νοσήματα προκαλούνται από διαταραχές στη σύνθεση, μετατροπή ή αποικοδόμηση ουσιών του οργανισμού ή των συστατικών της διατροφής. Για αυτές τις αντιδράσεις ο οργανισμός χρειάζεται μια πληθώρα ουσιών, τα λεγόμενα ένζυμα, που δρουν ως καταλύτες, δηλαδή επιταχύνουν τις προαναφερόμενες διεργασίες. Αν ένα συγκεκριμένο ένζυμο δεν λειτουργεί σωστά, διαταράσσονται οι μεταβολικές διεργασίες. Ορισμένες από αυτές τις διαταραχές εκδηλώνονται σαν ασθένειες, όπως συμβαίνει και στη Γλουταρική Οξουρία Τύπου 1.

Στη Γλουταρική Οξουρία Τύπου 1 το ένζυμο που επηρεάζεται ονομάζεται γλουταρυλ-CoA-αφυδρογονάση και εμπλέκεται στην αποικοδόμηση ορισμένων πρωτεϊνικών συστατικών (των λεγομένων αμινοξέων). Βλάβη στη λειτουργία της γλουταρυλ-CoA-αφυδρογονάσης εμποδίζει την αποικοδόμηση των αμινοξέων

λυσίνη, τρυπτοφάνη και υδροξυλυσίνη. Ως αποτέλεσμα αυτού προκαλείται συσσώρευση ορισμένων μεταβολιτών, τα οποία μπορεί να ανιχνευθούν στα ούρα και στο αίμα (Εικόνα 1). Οι ασθενείς με πλήρη ανεπάρκεια του ενζύμου, αποβάλλουν μεγάλες ποσότητες αυτών των μεταβολιτών στα ούρα (οι λεγόμενοι υψηλοί εκκρίνοντες), ενώ στους ασθενείς με μερική ανεπάρκεια η απέκκριση των ουσιών αυτών είναι ελαφρώς αυξημένη (οι λεγόμενοι χαμηλοί εκκρίνοντες). Η δράση του εν λόγω ενζύμου δεν μπορεί να πραγματοποιηθεί από κανένα άλλο ένζυμο.



Εικ. 1: Γλουταμική Οξυουρία Τύπου 1

Η Γλουταρυλ-CoA-αφυδρογονάση καταλύει ένα βήμα στην κοινή τελική οδό των μονοπατιών αποικοδόμησης των αμινοξέων λυσίνη, υδροξυλυσίνη και τρυπτοφάνη. Ποσοτικά, η αποικοδόμηση της λυσίνης είναι πιο σημαντική από εκείνη της τρυπτοφάνης και υδροξυλυσίνης. Λόγω της κληρονομικής βλάβης του ενζύμου στη Γλουταμική Οξυουρία Τύπου 1 προκαλείται συσσώρευση μεταβολικών προϊόντων (γλουταμικό οξύ, 3-υδροξυγλουταμικό οξύ, γλουταρυλ-καρνιτίνη).

2.3.2 Γιατί παρουσιάζεται βλάβη στον εγκέφαλο;

Έρευνες σε κυτταρικές καλλιέργειες και σε πειραματόζωα έδειξαν ότι σε υψηλές συγκεντρώσεις, μερικοί από τους μεταβολίτες που συσσωρεύονται στη Γλουταμική Οξυουρία Τύπου 1 προκαλούν βλάβες στον εγκέφαλο (η λεγόμενη νευροτοξικότητα). Επιπλέον, αποδείχθηκε ότι τα μεταβολικά προϊόντα που παράγονται στη Γλουταμική Οξυουρία Τύπου 1 συσσωρεύονται σε σημαντικό βαθμό στον εγκέφαλο, επειδή δύσκολα μεταφέρονται εκτός του εγκεφάλου. Η ποσότητα των μεταβολιτών στον εγκέφαλο αυξάνεται όταν λαμβάνεται τροφή πλούσια σε πρωτεΐνες ή με ανεπαρκή αριθμό θερμίδων, και μειώνεται με πρόσληψη τροφής πτωχή σε πρωτεΐνη ή λυσίνη και με αυξημένη πρόσληψη θερμίδων.

2.3.3 Γιατί είναι το παιδί μου άρρωστο, ενώ εγώ είμαι υγιής;

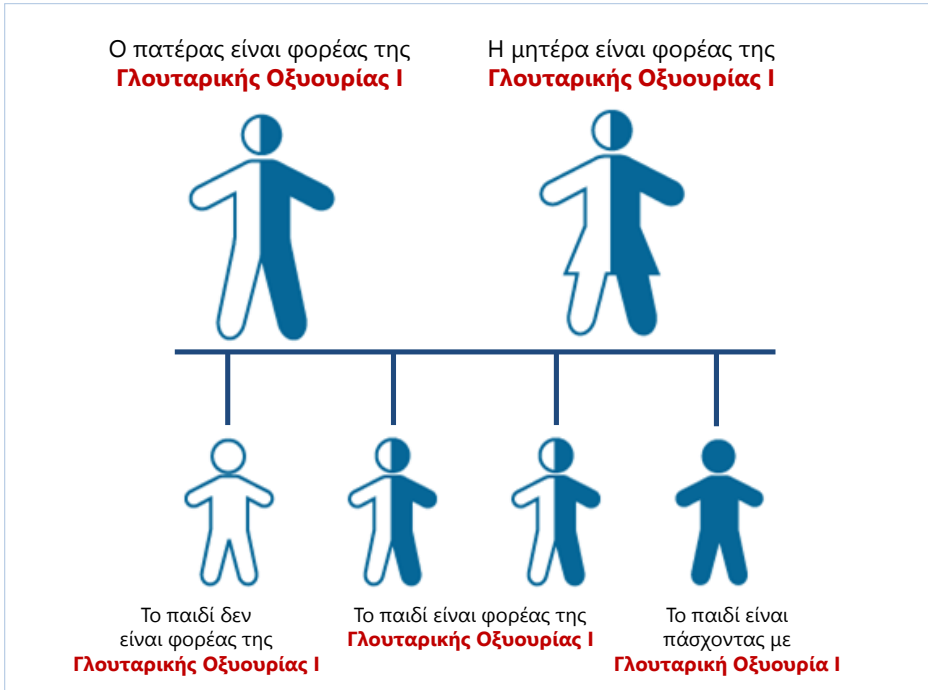
Το γεγονός ότι ένα παιδί εμφανίζει μια συγκεκριμένη ασθένεια, παρόλο που και οι δύο γονείς ή άλλα μέλη της οικογένειας είναι υγιείς, συχνά προκαλεί σύγχυση στους γονείς και τις οικογένειές τους.

Το γεγονός αυτό μπορεί να προκαλέσει αμφιβολίες για την ακρίβεια της διάγνωσης ή να προκαλέσει διχόνοια στην οικογένεια. Δηλαδή οι δύο πλευρές της οικογένειας (πατρική ή μητρική να επιρρίπτει την «ευθύνη» για τη κληρονομική ασθένεια ή μια στην άλλη («αυτό δεν παρουσιάζεται σε εμάς», «αυτό πρέπει να έχει προέλθει από εσάς»). Αυτό συχνά αποτελεί ένα σημαντικό επιπρόσθετο βάρος, ιδιαίτερα για τις μητέρες των νεοδιαγνωσθέντων παιδιών.

Στην πραγματικότητα, η εμφάνιση μιας κληρονομικής νόσου σε μια οικογένεια για πρώτη φορά, δεν αποτελεί αντίφαση, αλλά είναι χαρακτηριστικό μιας συγκεκριμένης μορφής κληρονομικότητας, της λεγόμενης αυτοσωμικής υπολειπόμενης κληρονομικότητας. Στην περίπτωση αυτή από συγκεκριμένο γονίδιο του DNA του πατέρα και της μητέρας μεταβιβάζεται στο παιδί τους ελαττωματική κληρονομική πληροφορία για το ένζυμο γλουταρυλ-CoA-αφυδρογονάση, με αποτέλεσμα το νόσημα γλουταρική οξυουρία τύπου 1. Οι ίδιοι οι γονείς έχουν ακόμα ένα λειτουργικό γονίδιο για το ένζυμο αυτό και, ως εκ τούτου, δεν νοσούν. Είναι φορείς της νόσου, χωρίς να ασθενούν οι ίδιοι.

Ο κάθε άνθρωπος έχει ένα ζευγάρι γονιδίων για κάθε ένζυμο— ένα από τη μητέρα και ένα από τον πατέρα. Τα γονίδια αντιστοιχούν σε μια σελίδα ενός βιβλίου μαγειρικής, δηλαδή περιλαμβάνουν τις οδηγίες προετοιμασίας για ένα συγκεκριμένο "γεύμα" (σε αυτή την περίπτωση ένα ένζυμο).

Στις αυτοσωμικές υπολειπόμενες ασθένειες αρκεί ένα ανέπαφο γονίδιο για να αποτρέψει την εκδήλωση της νόσου. Η νόσος εμφανίζεται μόνο όταν δύο ατελή γονίδια συναντώνται. Σε κάθε παιδί μεταβιβάζεται μόνο το ήμισυ της μητρικής και πατρικής γενετικής πληροφορίας, έτσι ώστε να εμποδίζεται ο διπλασιασμός του γενετικού υλικού στην επόμενη γενιά. Ως εκ τούτου, οι φορείς μιας συγκεκριμένης ασθένειας μπορούν να αποκτήσουν υγιή ή άρρωστα παιδιά. Τα δύο-τρίτα των υγιών παιδιών είναι, κατά μέσο όρο, φορείς (Εικόνα 2).



Εικ. 2: Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα στη Γλουταρική Οξυουρία Τύπου Ι

Σε μια οικογένεια που φέρει το συγκεκριμένο παθολογικό γονίδιο με τέσσερα παιδιά, υπάρχουν κατά μέσο όρο τρία υγιή παιδιά (2 εκ των οποίων είναι φορείς) και ένα παιδί με την ασθένεια. Ωστόσο, αυτό είναι μόνο ένας υπολογισμός, και για πολλές οικογένειες δεν ισχύει στην πραγματικότητα. Ως εκ τούτου, υπάρχουν γονείς που έχουν μόνο υγιή ή μόνο άρρωστα παιδιά. Η ύπαρξη ενός υγιούς ή ασθενούς παιδιού σε μια οικογένεια, ωστόσο, δεν επηρεάζει το αν το επόμενο παιδί στην οικογένεια θα είναι υγιές ή άρρωστο. Είναι παρόμοιο με το ρίξιμο του ζαριού κατά το οποίο σε κάθε ζαριά μπορεί να προκύψει ένας αριθμός μεταξύ του ένα και έξι: κάθε παιδί μιας οικογένειας έχει την ίδια πιθανότητα με τα αδέρφια του να είναι υγιές ή άρρωστο. Δηλ. για κάθε εγκυμοσύνη υπάρχει 25% πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με νόσημα.

Για να κατανοηθούν καλύτερα αυτοί οι πολύπλοκοι συσχετισμοί και να ενσωματωθούν στον οικογενειακό προγραμματισμό, συστήνεται οπωσδήποτε μια λεπτομερής γενετική συμβουλευτική συνέντευξη σε ένα Ινστιτούτο Ανθρώπινης Γενετικής.

2.3.4 Έχω κάνει κάτι λάθος κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης μου;

Όχι. Άσχετα από το αν διάφορα συμβάντα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης μπορεί να επηρεάσουν σημαντικά την υγεία του εμβρύου και του νεογνού, (π.χ. η εμφάνιση ορισμένων ασθενειών, η λήψη ορισμένων φαρμάκων, το αλκοόλ και άλλα ναρκωτικά κ.α.) δεν υπάρχει καμιά λογική βάση για να υποθέσουμε ότι η Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 θα μπορούσε να προκληθεί από ένα "παράπτωμα» κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Αυτού του είδους συσχετίσεις δεν είναι γνωστές. Πιο πιθανό είναι, οι γονιδιακές αλλαγές που περιγράφονται παραπάνω να μεταβιβάζονται για πολλές γενιές εντός μιας οικογένειας από τους γονείς στα παιδιά τους (δηλ. τα παιδιά να τις κληρονομούν από του γονείς τους). Επειδή οι φορείς της Γλουταρικής Οξυουρίας Τύπου 1 δεν πάσχουν, αυτή η μετάδοση ελαττωματικών γονιδίων παραμένει απαρατήρητη. Ο κάθε άνθρωπος κουβαλάει πιθανότατα τουλάχιστον μία γενετική αλλαγή την οποία μπορεί να μεταδίδει στα παιδιά του χωρίς αυτό να γίνεται αντιληπτό. Γενικά σε κάθε άνθρωπο, γονιδιακές αλλαγές μπορούν να εμφανισθούν αυθόρμητα.

2.4 Δίαιτα και Καρνιτίνη

2.4.1 Είναι η Γλουταρική Οξυουρία Τύπου Ι θεραπεύσιμη;

Η φυσική πορεία της νόσου της Γλουταρικής Οξυουρίας Τύπου 1 μπορεί να αναχαιτιστεί αποτελεσματικά αν γίνει κατορθωτό 1) να γίνει η διάγνωση πριν από την παρουσία νευρολογικών συμπτωμάτων (νεογνικός έλεγχος) και 2) να αποφευχθεί, με την έναρξη έγκαιρης παρέμβασης, η εμφάνιση μόνιμων, σοβαρών βλαβών στον εγκέφαλο. Η τρέχουσα συνιστώμενη θεραπευτική αντιμετώπιση αποτελείται από μια συνδυασμένη μακροχρόνια αγωγή – που περιλαμβάνει ειδική διαίτα και καρνιτίνη - καθώς και μια προσωρινά εφαρμοσμένη εντατική θεραπεία έκτακτης ανάγκης στις περιπτώσεις εμπύρετων λοιμώξεων, χειρουργικών επεμβάσεων και σε αντιδράσεις εμβολιασμού. Επί του παρόντος, θεωρείται ότι τα μέτρα αυτά, σε περίπου 80-90% του συνόλου των παιδιών που διαγιγνώσκονται νωρίς, μπορούν να προλάβουν την εμφάνιση μιας οξείας εγκεφαλοπαθητικής κρίσης. Αντίθετα, μια ασυμπτωματική πορεία σε ασθενείς χωρίς θεραπευτική παρέμβαση, μπορεί να αναμένεται μόνο σε μια μικρή μειοψηφία (5-10%). Με τα παραπάνω αποδεικνύονται ξεκάθαρα τα οφέλη της παρούσας συνιστώμενης θεραπευτικής αντιμετώπισης.

2.4.2 Ποιός είναι υπεύθυνος για την θεραπευτική αγωγή;

Ο καθορισμός της οποιασδήποτε διαιτητικής θεραπείας και φαρμακευτικής αγωγής απαιτεί μια εκτίμηση κινδύνου/οφέλους από εμπειρογνώμονες εξοικειωμένους με αυτή τη θεραπεία. Για να εφαρμοστεί με επιτυχία η θεραπεία, πρέπει να εισάγεται και να επιβλέπεται από μια διεπιστημονική ομάδα, αποτελούμενη από παιδίατρους μεταβολιστές, διατροφολόγους με εμπειρία στα κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα (στην περίπτωση διατροφικών διαταραχών), νοσηλεύτές και εργοθεραπευτές.

Η επιτυχία της θεραπείας εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από την κατάλληλη πληροφόρηση και κατάρτιση των γονιών και ασθενών. Οι γονείς και τα παιδιά τους πρέπει να ενημερώνονται πλήρως, να εκπαιδεύονται και να λαμβάνουν επαρκή γραπτή ενημέρωση από την ομάδα ειδικών στα μεταβολικά νοσήματα. Η εκπαίδευση πρέπει να επαναλαμβάνεται και να συμπληρώνεται σε τακτά χρονικά διαστήματα.

2.4.3 Πώς δρα η αγωγή δίαιτας με μειωμένη λυσίνη;

Η περιορισμένη λήψη του αμινοξέος λυσίνη, το οποίο στην Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 δεν μπορεί να διασπασθεί σωστά, έχει ως στόχο να μειώσει τον σχηματισμό βλαβερών προϊόντων του μεταβολισμού στον οργανισμό και έτσι να μειώσει σημαντικά τη συσσώρευση τους στον εγκέφαλο (βλέπε Εικόνα 3). Δεν είναι ρεαλιστικό όμως να περιμένουμε μια πλήρη εξομάλυνση αυτών των μεταβολιτών.

Δίαιτα φτωχή σε λυσίνη θα πρέπει να εφαρμόζεται σε όλα τα παιδιά τα οποία κατά τη στιγμή της διάγνωσης δεν έχουν υποστεί οξεία εγκεφαλοπαθητική κρίση. Σε αυτή την κατηγορία ανήκουν όλα τα νεοδιαγνωσθέντα νεογννήτα. Τα οφέλη της αγωγής με δίαιτα δεν είναι σαφή σε παιδιά που διαγνώστηκαν μετά την εμφάνιση οξείας εγκεφαλοπαθητικής κρίσης. Ένα πιθανό όφελος είναι η πρόληψη επιπλέον κρίσεων ή η αναχαίτιση της προϊούσας επιδείνωσης των νευρολογικών προβλημάτων.

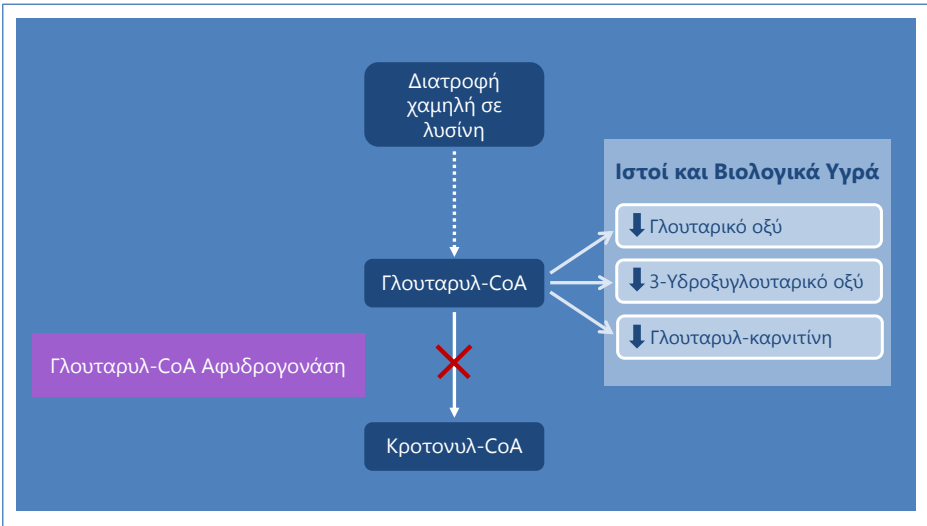
Η βάση της διαιτητικής θεραπείας στη Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 θα πρέπει να προσανατολίζεται στις γενικές, τις εξαρτώμενες από την ηλικία, και ατομικές καθημερινές ανάγκες για θρεπτικές ουσίες. Αυτό είναι απολύτως απαραίτητο για τη φυσιολογική ανάπτυξη. Η διατροφή λαμβάνει υπόψη διατροφικές συστάσεις των εθνικών και διεθνών οργανισμών (π.χ. της Γερμανίας, Αυστρίας, Ελβετίας και της Παγκόσμιας Οργάνωσης Υγείας), οι οποίες περιγράφουν τις ελάχιστες ανάγκες ενός αναπτυσσόμενου παιδιού σύμφωνα με την ηλικία.

Η πρακτική εφαρμογή της διαιτητικής θεραπείας εξηγείται αναλυτικά στο δεύτερο μέρος της παρούσας οδηγίας. Στο παράρτημα μπορείτε να βρείτε επίσης τους τωρινούς διατροφικούς πίνακες και άλλο υλικό που είναι χρήσιμο για την εφαρμογή της διαιτητικής θεραπείας.

2.4.4 Καρνιτίνη

Η καρνιτίνη είναι μια σημαντική ουσία στον ανθρώπινο οργανισμό η οποία δρα σαν μεταφορέας και η οποία λαμβάνεται κυρίως μέσω της διατροφής. Η καρνιτίνη προσδένεται με το γλουταρυλ-CoA που δημιουργείται στα κύτταρα του σώματος (βλέπε Εικ. 1 και 3) και σχηματίζει την γλουταρυλ-καρνιτίνη. Η γλουταρυλ-καρνιτίνη απελευθερώνεται στο αίμα και στη συνέχεια απεκκρίνεται στα ούρα. Αυτή είναι μια σημαντική στρατηγική αποτοξίνωσης του σώματος, η οποία βοηθά στη μείωση της

συσσώρευσης των επιβλαβών μεταβολικών προϊόντων και αυξάνει τη διαθέσιμη ποσότητα του σημαντικού για πολλές μεταβολικές αντιδράσεις, ελεύθερου συνενζύμου A (CoA) (βλέπε Εικ. 4). Με αυτή τη σημαντική βιοχημική αντίδραση, όμως, ο οργανισμός χάνει τόση πολλή καρνιτίνη ώστε να μην μπορεί να αναπληρωθεί επαρκώς από τη διατροφή. Αυτό οδηγεί σε ανεπάρκεια καρνιτίνης. Η ανεπάρκεια καρνιτίνης είναι επιβλαβής για τον οργανισμό, διότι η καρνιτίνη εκτελεί επιπρόσθετες λειτουργίες. Ειδικότερα, προσδένεται σε λιπαρά οξέα μακράς αλυσίδας και επιτρέπει έτσι στον οργανισμό να χρησιμοποιήσει τα αποθέματα λίπους του ως πηγή ενέργειας.



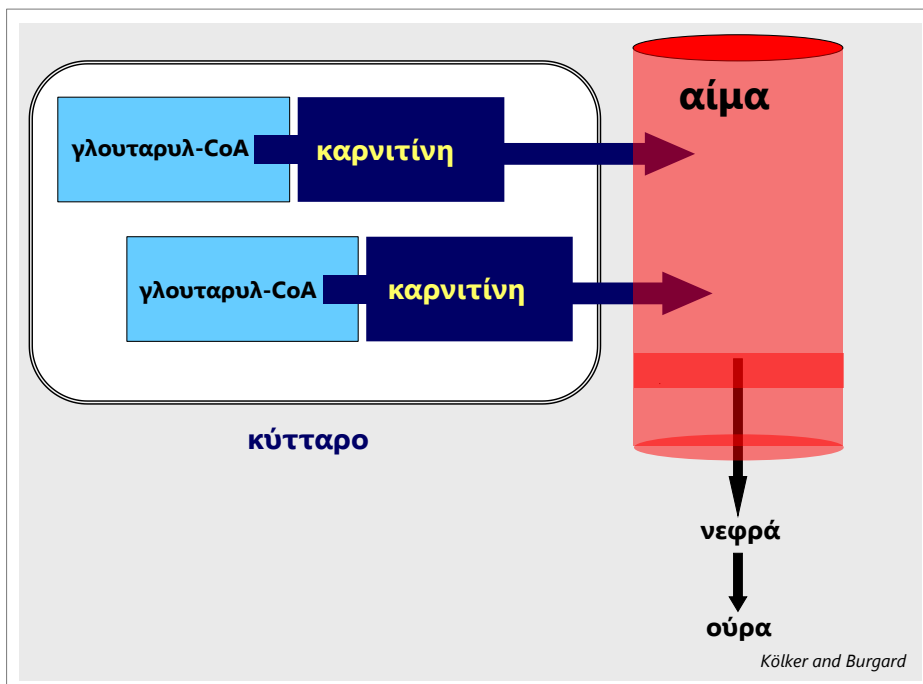
Εικ. 3: Διαιτητική θεραπεία χαμηλή σε λυσίνη

Η λυσίνη είναι το ποσοτικά σημαντικότερο πρόδρομο αμινοξύ των μεταβολικών προϊόντων που συσσωρεύονται στη Γλουταμική Οξυουρία Τύπου 1 (γλουταμικό οξύ, 3-υδροξυγλουταμικό οξύ, γλουταρυλ-καρνιτίνη). Περιορίζοντας την ποσότητα της λυσίνης στη διατροφή, η συσσώρευση αυτών των μεταβολιτών στον οργανισμό, ειδικά στον εγκέφαλο, μπορεί να μειωθεί.

Η χορήγηση καρνιτίνης εκτελεί έτσι πολλές λειτουργίες: 1) την προώθηση της αποτοξίνωσης του σώματος από τους μεταβολίτες που δημιουργούνται, 2) την αύξηση της διαθεσιμότητας του ελεύθερου CoA και 3) την πρόληψη της ανεπάρκειας καρνιτίνης. Η δια βίου θεραπεία με καρνιτίνη αποτελεί ουσιαστική βάση της θεραπείας και επηρεάζει την πορεία της νόσου θετικά. Αυτό τεκμηριώνεται επίσης για ασθενείς που είχαν ήδη μια οξεία εγκεφαλοπαθητική κρίση. Η δόση της καρνιτίνης ρυθμίζεται ανάλογα με την ηλικία, το βάρος και τη συγκέντρωση ελεύθερης καρνιτίνης που ανιχνεύεται στο αίμα σε ειδικό μεταβολικό εργαστήριο.

Σε μερικά παιδιά η χορήγηση της καρνιτίνης μπορεί να οδηγήσει στην δημιουργία μιας έντονης (ψαρίασας) οσμής του σώματος και σε διάρροια. Σε αυτή την περίπτωση μπορεί να δοκιμαστεί μια μείωση της δόσης μετά από συνεννόηση με την υπεύθυνη επιστημονική ομάδα που παρακολουθεί το παιδί.

Σε καμία περίπτωση δεν συνίσταται η μείωση της ημερήσιας χορήγησης καρνιτίνης και ιδιαίτερα η πλήρης διακοπή της καρνιτίνης χωρίς συνεννόηση με την αρμόδια ομάδα μεταβολισμού!!



Εικ. 4: Θεραπεία με καρνιτίνη

Το συσσωρευμένο γλουταρυλ-CoA προσδένεται στην καρνιτίνη και έτσι μπορεί να φύγει από τα κύτταρα ως γλουταρυλ-καρνιτίνη και με τελική απέκκριση στα ούρα. Έτσι απελευθερώνεται ελεύθερο CoA στο κύτταρο που χρησιμεύει για άλλες μεταβολικές αντιδράσεις. Ωστόσο, ο οργανισμός χάνει πολλή καρνιτίνη σε αυτή την αντίδραση αποτοξίνωσης. Αυτές οι απώλειες εξισορροπούνται με τη χορήγηση καρνιτίνης.

2.4.5 Ριβοφλαβίνη (Βιταμίνη B2)

Το ένζυμο γλουταρυλ-CoA-αφυδρογονάση που επηρεάζεται στη Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 χρειάζεται την �ιβοφλαβίνη (βιταμίνη B2) ως συμ-παραγοντα για να λειτουργεί σωστά. Γι' αυτό προτάθηκε αρχικά ότι η μειωμένη δραστηριότητα του ελαττωματικού ενζύμου θα μπορούσε να αυξηθεί με ημερήσιες δόσεις της

ριβοφλαβίνης. Δεν έγινε κατορθωτό, όμως, σε οποιαδήποτε πρόσφατη μελέτη, να αποδειχθεί ότι η ριβοφλαβίνη πραγματικά επηρεάζει θετικά την πορεία της ασθένειας. Μια πιθανή εξήγηση για αυτό είναι ότι το ελαττωματικό ένζυμο συνήθως δεν μπορεί να ενεργοποιηθεί πια σωστά με ριβοφλαβίνη. Η θετική ανταπόκριση στην ριβοφλαβίνη μπορεί να εξεταστεί σε μια ισορροπημένη μεταβολική κατάσταση, αλλά θα πρέπει να γίνεται μόνο εφόσον η δίαιτα με μειωμένη λυσίνη και η καρνιτίνη έχουν ήδη εισαχθεί για αρκετές ημέρες στη θεραπεία. Διαφορετικά, η μείωση των μεταβολιτών στα ούρα και στο αίμα, η οποία εμφανίζεται μετά την έναρξη της διαίτας με χαμηλή λυσίνη και της χορήγησης καρνιτίνης (βλέπε Εικ. 3), θα συγχέεται με μια θετική απόκριση στη ριβοφλαβίνη.

Η ριβοφλαβίνη συχνά προκαλεί κοιλιακό πόνο, ναυτία και έμετο!

2.5 Επείγουσα νοσηλεία

2.5.1 Ποιες καταστάσεις είναι επικίνδυνες για το παιδί μου;

Μέχρι την ηλικία των 6 χρόνων, σε κάποιες καταστάσεις, η συνδυασμένη χρόνια θεραπεία (δίαιτα χαμηλή σε λυσίνη και λήψη καρνιτίνης) από μόνη της δεν προσφέρει στα παιδιά με Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 επαρκή προστασία έναντι της εμφάνισης μιας οξείας εγκεφαλοπαθητικής κρίσης.

Σε περίπτωση επικινδύνων καταστάσεων π.χ. εμπύρετες λοιμώξεις (ειδικά όταν συνδυάζονται με εμετό και διάρροια), αντιδράσεις σε εμβόλια, χειρουργικές επεμβάσεις, επιβάλλεται η άμεση εφαρμογή μιας ενισχυμένης επείγουσας νοσηλείας. Επειδή υπάρχει μια ανεπαίσθητη μετάβαση μεταξύ της εκδήλωσης των πρώτων σημείων μιας λοίμωξης και της εμφάνισης μόνιμης βλάβης στον εγκέφαλο, είναι δύσκολο να καθοριστεί η ακριβής αρχή μιας κρίσης. Γι το λόγο αυτό, επιβάλλεται η ταχεία εφαρμογή του πρωτόκολλου της επείγουσας νοσηλείας σε κάθε (!) επικίνδυνη κατάσταση.

2.5.2 Πώς επιδρά η επείγουσα αγωγή;

Η εντατικοποιημένη επείγουσα αγωγή έχει τους ίδιους στόχους με τη συνδυασμένη χρόνια θεραπεία, αλλά με ισχυρότερα μέσα. Οι σημαντικότερες αρχές της επείγουσας αγωγής έχουν ως εξής:

- Παροχή υψηλής ενέργειας: Αυτό επιτρέπει την πρόληψη ή την διακοπή της αποδόμησης δομικών υλικών (λεγόμενος καταβολισμός) για την εξοικονόμηση ενέργειας. Αυτό είναι σημαντικό για να προληφθεί ο σχηματισμός βλαβερών μεταβολιτών. Σε εμπύρετες λοιμώξεις και μετά από εγχειρήσεις, οι ανάγκες του σώματος σε ενέργεια αυξάνονται (εμπειρικά:

μια αύξηση της θερμοκρασίας του σώματος κατά 1°C αυξάνει τις ενεργειακές ανάγκες του σώματος κατά περίπου 10%).

- Προσωρινή στέρση πρωτεΐνης ή μειωμένη παροχή: Σε κατάσταση υφιστάμενης έλλειψης ενέργειας του οργανισμού, χρησιμοποιούνται οι πρωτεΐνες του σώματος (ο μυϊκός ιστός) και της διατροφής για την παραγωγή ενέργειας. Λόγω αυτού, η δημιουργία επιβλαβών μεταβολικών προϊόντων αυξάνεται. Για το λόγο αυτό η παροχή φυσικής πρωτεΐνης μειώνεται προσωρινά ή διακόπτεται εντελώς. Μπορεί να συνεχιστεί η αγωγή με μείγματα αμινοξέων χωρίς λυσίνη εφόσον γίνεται ανεκτή από τον ασθενή. Λόγω της παροχής υψηλής ενέργειας και της έκκρισης ινσουλίνης ενεργοποιείται έντονα η ενσωμάτωση πρωτεϊνών στα κύτταρα του σώματος. Ως εκ τούτου, μετά από ένα σχετικά σύντομο χρονικό διάστημα η κανονική ποσότητα πρωτεΐνης γίνεται ξανά ανεκτή. Γι' αυτό το λόγο η παροχή πρωτεΐνης δεν πρέπει να διακόπτεται για περισσότερο από 24 ώρες.
- Αύξηση της χορήγησης καρνιτίνης: Με το διπλασιασμό της δόσης της καρνιτίνης ή με την παρεντερική χορήγηση καρνιτίνης υποστηρίζεται η φυσιολογική λειτουργία αποτοξίνωσης του σώματος (σχηματισμός γλουταρυλ-καρνιτίνης) και αποτρέπεται η ανεπάρκεια καρνιτίνης.
- Εξισορρόπηση των επιπέδων των ηλεκτρολυτών και οξέων/βάσεων: σε εμπύρετες λοιμώξεις παρατηρείται συχνά αυξημένη απώλεια υγρών, ηλεκτρολυτών και βάσεων (μέσω εφίδρωσης, διάρροιας, εμετού) ενώ ταυτόχρονα η πρόσληψη των πιο πάνω είναι μειωμένη. Για να υποστηριχτεί η ανάρρωση είναι απαραίτητη η ταχεία ομαλοποίηση υφιστάμενων απωλειών και η επαρκής αντικατάσταση των υπαρχουσών απωλειών. Επιπλέον, μία επαρκής παροχή υγρών και βάσεων προάγει την απέκκριση των βλαβερών μεταβολιτών στα ούρα.
- Μέτρα «εξοικονόμησης» ενέργειας: αντιπυρετικά μέτρα (φυσικά και φαρμακολογικά) πρέπει να χρησιμοποιούνται ευρέως, γιατί η αύξηση της θερμοκρασίας του σώματος οδηγεί σε αυξημένες ανάγκες σε ενέργεια. Επιπλέον, μια προσωρινή αγωγή αμβλύνει την τάση για εμετό και βοηθάει έτσι στη μείωση αυξημένης απώλειας τροφίμων και υγρών λόγω του επαναλαμβανόμενου εμετού και στην επιστροφή σε μια κανονική διατροφή.

2.5.3 Μπορώ να ξεκινήσω ή να εκτελέσω την επείγουσα αγωγή στο σπίτι;

Η επείγουσα αγωγή είναι δομημένη σε στάδια, δηλαδή υπάρχει μια αγωγή για την αντιμετώπιση στο σπίτι και στην κλινική. Η επείγουσα αγωγή στο σπίτι συνιστάται, ωστόσο, μόνο εάν η κατάσταση του παιδιού την επιτρέπει, οι γονείς του παιδιού είναι επαρκώς εκπαιδευμένοι και η αρμόδια ομάδα ειδικών στο μεταβολισμό

ενημερώνεται τακτικά για την κατάσταση του παιδιού. Σε νεογνά και βρέφη δεν συνιστάται η επείγουσα αγωγή στο σπίτι, σύμφωνα με την εμπειρία μας, πρέπει να εφαρμοστεί μια επείγουσα νοσηλεία στην κατάλληλη κλινική.

Από ιατρική σκοπιά, πρέπει να πληρούνται οι πιο κάτω προϋποθέσεις ώστε να εκτελεστεί η επείγουσα αγωγή στο σπίτι:

- Η θερμοκρασία του σώματος να είναι κάτω από 38.5°C.
- Το παιδί δεν κάνει εμετό και καταναλώνει όλη του την τροφή.
- Δεν υπάρχουν ανησυχητικά σημάδια, όπως π.χ. εμετός, διάρροια, κόπωση, μυϊκή αδυναμία, διαταραχές κινήσεων.

Για ένα χρονικό διάστημα, αρχικά 12–24 ωρών εκτελείται η επείγουσα θεραπευτική αγωγή στο σπίτι. Η κατάσταση του παιδιού (επίπεδο συνείδησης, πυρετός, λήψη τροφής, εμετός, διάρροια, άλλα συμπτώματα) ελέγχεται κάθε 2 ώρες κατά τη διάρκεια αυτής της περιόδου.

Σε περίπτωση οποιασδήποτε επιδείνωσης θα πρέπει να γίνει άμεσα εισαγωγή και έναρξη της επείγουσας αγωγής σε κατάλληλη κλινική. Εάν η επείγουσα αγωγή στο σπίτι ήταν επιτυχής και δεν εμφανίστηκαν ανησυχητικά συμπτώματα κατά τις πρώτες 12–24 ώρες, τότε πρέπει στη συνέχεια να αυξηθεί η παροχή φυσικής πρωτεΐνης σταδιακά σε διάστημα 24–48 ωρών μέχρι να φτάσει το κανονικό πρόγραμμα της δίαιτας. Αυτό είναι απαραίτητο για να αποφευχθεί η ανεπάρκεια πρωτεΐνης.

Συστάσεις για την εφαρμογή της επείγουσας αγωγής στο σπίτι, θα βρείτε στην ενότητα "Διαιτητική Επείγουσα Αγωγή στο Σπίτι". Συστάσεις για την εφαρμογή της επείγουσας αγωγής στο νοσοκομείο δεν αναφέρονται σε αυτόν τον οδηγό, επειδή κατάλληλα προγράμματα επείγουσας νοσηλείας πρέπει να κατατεθούν στο αρχείο του παιδιού στο σχετικό κέντρο μεταβολισμού εκ των προτέρων και να εφαρμοστούν από τους αρμόδιους γιατρούς. Οι συστάσεις αυτές παρουσιάζονται επίσης αναλυτικά στην κατευθυντήρια γραμμή (www.awmf.org).

2.5.4 Πώς μπορώ να αποφύγω καθυστέρηση στην έναρξη της επείγουσας αγωγής;

Η καθυστερημένη έναρξη ή ακόμα και η μη έναρξη της επείγουσας αγωγής κατά τη διάρκεια μιας επικίνδυνης κατάστασης (όπως μιας εμπύρετης λοίμωξης, αντίδρασης έναντι εμβολίων και μιας εγχείρησης) είναι η συχνότερη αιτία που, παρά τη διάγνωση και τη θεραπεία στη νεογνική περίοδο, οδηγεί στην εμφάνιση μιας οξείας εγκεφαλοπαθητικής κρίσης με μόνιμα νευρολογικά προβλήματα.

Το πρόβλημα της καθυστερημένης ή ανεπαρκούς επείγουσας θεραπείας οφείλεται συχνά στην ανεπαρκή εκπαίδευση των γονέων. Μπορεί, όμως, επίσης να προκληθεί από την εμπλοκή «ξένων» γιατρών (στο τμήμα επειγόντων περιστατικών ενός άλλου νοσοκομείου, π.χ. στο χώρο των διακοπών· στη μη διαθεσιμότητα ή στην έλλειψη ενημέρωσης του αρμόδιου γιατρού ειδικού στο μεταβολισμό), οι οποίοι δεν είναι εξοικειωμένοι με την θεραπεία του παιδιού και την Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1. Για να αναγνωριστεί η ανάγκη για επείγουσα αγωγή και για να ξεκινήσει θεραπεία χωρίς χρονική καθυστέρηση, κάποια προληπτικά μέτρα έχουν αποδειχθεί χρήσιμα. Αυτά συνοψίζονται στον Πίνακα 1.

ΠΙΝΑΚΑΣ 1: Λόγοι για καθυστερημένη έναρξη επείγουσας αγωγής – Προληπτικά μέτρα

ΠΙΘΑΝΕΣ ΑΙΤΙΕΣ ΓΙΑ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΣΗ	ΠΡΟΛΗΠΤΙΚΑ ΜΕΤΡΑ
Ανεπαρκής εκπαίδευση γονέων	Οι γονείς πρέπει να ενημερώνονται λεπτομερώς σχετικά με την πορεία της νόσου και τους συγκεκριμένους κινδύνους της Γλουταρικής Οξυουρίας Τύπου 1, ειδικότερα για την εμφάνιση μιας οξείας εγκεφαλοπαθητικής κρίσης. Θα πρέπει να λαμβάνουν ακριβείς οδηγίες για την εφαρμογή της μακροχρόνιας θεραπείας και της επείγουσας αγωγής, και αυτή η γνώση θα πρέπει να ανανεώνεται και να επεκτείνεται σε τακτική βάση μέσω κατάρτισης στο σχετικό κέντρο μεταβολισμού.
Ανύπαρκτα γραπτά πρωτόκολλα θεραπειάς	Γραπτά πρωτόκολλα για μακροχρόνια και επείγουσα αγωγή θα πρέπει να διανέμονται σε όλους εκείνους που εμπλέκονται στην θεραπεία των πασχόντων παιδιών (γονείς, μεταβολικά κέντρα, τοπικές κλινικές). Θα πρέπει να δίνεται ιδιαίτερη προσοχή στην τακτική ανανέωση των πρωτοκόλλων διατροφής και των δόσεων και στην προσαρμογή τους ανάλογα με την ηλικία των ασθενών. Στους γονείς θα πρέπει επίσης να δοθεί μια κάρτα έκτακτης ανάγκης (κατά πρότιμηση πλαστικοποιημένη), η οποία πρέπει να συνοψίζει σε συντομία τις βασικές πληροφορίες για την Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 και να περιλαμβάνει τον αριθμό τηλεφώνου του σχετικού μεταβολικού κέντρου.
Ανεπαρκή αποθέματα	Οι γονείς θα πρέπει να συμβουλευούνται να αποθηκεύουν επαρκή ποσότητα των απαιτούμενων ειδικών διατροφικών σκευασμάτων και φαρμάκων (ακόμη και πριν από διακοπές, κλπ. βλέπε παρακάτω).
Παιδιατρικές κλινικές / παιδίατροι της περιοχής δεν ενημερώθηκαν	Το πλησιέστερο παιδιατρικό νοσοκομείο ή ιδιώτες παιδίατροι της περιοχής πρέπει να ενημερωθούν και να εκπαιδευτούν από το υπεύθυνο κέντρο μεταβολισμού σχετικά με την Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1. Βασικές πληροφορίες (συμπεριλαμβανομένων γραπτών πρωτοκόλλων θεραπείας) θα πρέπει να διατίθενται πριν να είναι απαραίτητη η επείγουσα αγωγή, δηλαδή, αμέσως μετά τη διάγνωση και πριν από την επιστροφή στο σπίτι. Μέτρα επείγουσας αγωγής θα πρέπει να αρχίζουν αμέσως στο πλησιέστερο νοσοκομείο παιδιών, εάν αυτό καταστεί

	αναγκαίο. Η επείγουσα αγωγή πραγματοποιείται υπό την επίβλεψη του αρμόδιου κέντρου μεταβολισμού, το οποίο πρέπει να ενημερωθεί χωρίς καθυστέρηση από τους γονείς ή/και το νοσοκομείο που δέχεται τον ασθενή.
Διακοπές / Ταξίδια	Κέντρα και ειδικοί για μεταβολικές ασθένειες κοντά στην τοποθεσία των διακοπών θα πρέπει να ενημερώνονται εκ των προτέρων γραπτώς για την ασθένεια και τα ισχύοντα πρωτόκολλα θεραπείας, πριν ξεκινήσουν οι διακοπές.
Λοιμώδη νοσήματα	Στην περίπτωση εμπύρετων λοιμώξεων, το αρμόδιο κέντρο μεταβολισμού πρέπει να ενημερώνεται χωρίς καθυστέρηση (από τους γονείς, το νοσοκομείο ή τους τοπικούς ιδιώτες παιδίατρους), ώστε να επιβλέπουν την επείγουσα αγωγή. Οι γονείς θα πρέπει να επικοινωνήσουν με το σχετικό κέντρο μεταβολισμού μόλις η θερμοκρασία του σώματος υπερβεί τους 38,5 °C, όταν εμφανιστούν κλινικά σημάδια λοιμώδους νοσήματος ή όταν εμφανιστούν νευρολογικά συμπτώματα.
Εγχειρήσεις	Εάν μια χειρουργική επέμβαση είναι απαραίτητη, το αρμόδιο κέντρο μεταβολισμού πρέπει να ενημερωθεί προηγουμένως, για να συζητήσει τους κινδύνους για το παιδί με τους αρμόδιους αναισθησιολόγους και χειρουργούς και για να καθορίσει και να παρακολουθήσει τη θεραπευτική αγωγή πριν, κατά τη διάρκεια και μετά τη χειρουργική επέμβαση. Αν είναι δυνατόν, αυτό πρέπει να γίνει από ένα κέντρο μεταβολισμού. Σε γενικές γραμμές πρέπει να αποφεύγεται η παρατεταμένη νηστεία και να προσφέρεται επαρκής παροχή γλυκόζης και καρνιτίνης.

2.5.5 Είναι απαραίτητη η επείγουσα αγωγή πέραν της ηλικίας των 6 χρόνων;

Παρόλο που σε παγκόσμια κλίμακα δεν έχει αναφερθεί καμία οξεία εγκεφαλοπαθητική κρίση σε παιδί με Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 μετά από το 6^ο έτος ηλικίας, δεν είναι βέβαιο ότι εμπύρετες λοιμώξεις, αντιδράσεις στα εμβόλια και εγχειρήσεις μετά το 6^ο έτος ζωής δεν μπορούν να προκαλέσουν υποκλινικά (δηλαδή ενδεχομένως ορατά μόνο αργότερα ή μετά από επανειλημμένα επεισόδια) νευρολογικά προβλήματα στα πάσχοντα παιδιά. Μελλοντικές παρατηρήσεις είναι απαραίτητες για την εκτίμηση της ευαισθησίας του εγκεφάλου απέναντι σε καταστάσεις που αξιολογούνται επικίνδυνες μέχρι την ηλικία των 6 ετών (λοιμώξεις, αντιδράσεις στα εμβόλια, εγχειρήσεις). Για το λόγο αυτό δόθηκε η σύσταση από την ομάδα κατευθυντήριας γραμμής ότι μια επείγουσα αγωγή σε παιδιά μεγαλύτερα των 6 ετών πρέπει να αξιολογείται στις περιπτώσεις σοβαρής νόσου. Η επείγουσα αγωγή προσανατολίζεται, συνεπώς, στη θεραπεία της ομάδας μικρότερης ηλικίας, δηλαδή μέχρι και την ηλικία των 6 ετών.

2.5.6 Κάρτα επείγουσας ανάγκης

Μια κάρτα επείγουσας ανάγκης θα πρέπει να εκδίδεται κατά προτίμηση πλαστικοποιημένη και σε βολική μορφή (π.χ. σε μέγεθος τραπεζικής κάρτας) για κάθε παιδί με Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 και να την έχουν μαζί τους οι γονείς ή οι ασθενείς. Πολλαπλά αντίγραφα συνίστανται, αν πολλά διαφορετικά άτομα εμπλέκονται στη φροντίδα του παιδιού. Στο αυτοκίνητο η ταυτότητα έκτακτης ανάγκης θα πρέπει να τοποθετείται σε ένα εμφανές σημείο. Πριν από την παραμονή στο εξωτερικό συνιστάται, επίσης, η μετάφραση της κάρτα επείγουσας ανάγκης στην τοπική γλώσσα (ή/και στα αγγλικά). Η ταυτότητα έκτακτης ανάγκης θα πρέπει να συνοψίζει σε συντομία τις βασικές πληροφορίες σχετικά με την Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 και να περιλαμβάνει τον αριθμό τηλεφώνου του αρμόδιου

κέντρου μεταβολισμού. Η ταυτότητα έκτακτης ανάγκης διασφαλίζει την ταχεία έναρξη των απαραίτητων αρχικών μέτρων σε περίπτωση έκτακτης ανάγκης. Από καιρό σε καιρό πληροφορίες σχετικά με δόσεις πρέπει να ελέγχονται και να προσαρμόζονται, αν χρειασθεί, από τον αρμόδιο μεταβολιστή γιατρό. Η παρακάτω εικόνα (Εικόνα 5) παρουσιάζει ως παράδειγμα, την μετάφραση μιας κάρτα επείγουσας ανάγκης που χρησιμοποιείται από το Κέντρο Παιδικής και Εφηβικής Ιατρικής του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου της Χαϊδελβέργης.

ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ	
ΚΑΡΤΑ ΕΠΕΙΓΟΥΣΑΣ ΑΝΑΓΚΗΣ Κληρονομικό Μεταβολικό Νόσημα Κίνδυνος για απειλητική για τη ζωή μεταβολική απορρύθμιση EMERGENCY CARD Inborn Error of Metabolism Risk of life-threatening metabolic decompensation	Γλουταρική Οξουρία Τύπου I / Glutaric Aciduria Type I Συμπτώματα Μεταβολικής Απορρύθμισης Symptoms of metabolic decompensation • Εμπύρετη λοίμωξη ◦ Febrile illness • Άρνηση λήψης τροφής, εμετός, διάρροια ◦ Refusal to feed, vomiting, diarrhea • Κινητικές διαταραχές (δυστονία, χορεία) ◦ Movement disorder (dystonia, chorea) • Διαταραχή της συνείδησης, σπασμοί ◦ Altered consciousness, seizures
Γλουταρική Οξουρία Τύπου I Glutaric Aciduria Type I Όνομα/Name: _____ Ημερ. Γεν./DOB: _____ Διεύθυνση/Address: _____ Τηλ./Phone: _____	Αγωγή επείγουσας ανάγκης/Emergency treatment • Έγχυση γλυκόζης: 15 g/kg/d, ενδοχομένως να χορηγηθεί και ινσουλίνη ◦ Glucose infusion 15 g/kg/d, if necessary add insulin • Ενδοφλέβια L-καρνιτίνη (100 mg/kg/d) ◦ L-carnitine IV (100 mg/kg/d)
112 Κλήση Επείγουσας Ανάγκης Emergency Call Σας παρακαλούμε να επικοινωνήσετε αμέσως! Please contact immediately!	24ωρη Υπηρεσία Επείγουσας Ανάγκης για Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα  ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΕΠΕΙΓΟΥΣΑΣ ΑΝΑΓΚΗΣ

Εικ. 5: Κάρτα επείγουσας ανάγκης για τη Γλουταρική Οξουρία Τύπου 1 (δείγμα)

Εκδίδεται από το αρμόδιο μεταβολικό κέντρο και ελέγχεται για την ακρίβεια του περιεχομένου από τον αρμόδιο γιατρό. Η ταυτότητα μπορεί να έχει τη μορφή τραπεζικής κάρτας.

2.5.7 Αγωγή διαταραχών κίνησης

Οι κινητικές διαταραχές στη Γλουταρική Οξουρία Τύπου 1 παρουσιάζουν ιδιαιτερότητα και είναι συχνά δύσκολο να αντιμετωπιστούν. Η αποτελεσματικότητα των φαρμάκων που χρησιμοποιούνται δεν μπορεί να προβλεφθεί με ακρίβεια και ανήκει στην αρμοδιότητα των ειδικών (των Παιδονευρολόγων). Ως εκ τούτου, ο οδηγός αυτός για τους γονείς και τους ασθενείς δεν περιέχει δοσολογικές πληροφορίες ή μια ακριβή παρουσίαση του θέματος αυτού. Μια λεπτομερής περιγραφή μπορεί να βρεθεί στην κατευθυντήρια γραμμή (www.awmf.org).

Τα φάρμακα (όνομα δραστικού συστατικού) που χρησιμοποιούνται πιο συχνά για τη θεραπεία διαταραχών κίνησης στη Γλουταρική Οξουρία Τύπου 1 είναι η

Βακλοφαίνη (Baclofen· ενδεχομένως χρησιμοποιείται και ως αντλία Βακλοφαίνης), βενζοδιαζεπίνες (π.χ. Διαζεπάμη/Diazepam), τριεξυφαινιδύλη (π.χ. Artane), τετραβεναζίνη και Αλλαντοτοξίνη τύπου Α. Φάρμακα χωρίς επιβεβαιωμένη αποτελεσματικότητα για την θεραπεία διαταραχών κίνησης είναι αντιεπιληπτικά (π.χ. Βιγκαπατρίνη/Vigabatrin, Καρβαμαζεπίνη/Carbamazepin, βαλπροϊκό οξύ/Valproate), Αμανταδίνη (Amantadine) και L-DOPA (L-3,4-διυδροξυφαινυλαλανίνη, Λεβοντόπα). Το **βαλπροϊκό οξύ δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται**, για το λόγο ότι μπορεί θεωρητικά να επηρεάσει αρνητικά τον μεταβολισμό ενέργειας και να οδηγήσει σε ανεπάρκεια καρνιτίνης.

Σε σχέση με νευροχειρουργικές θεραπείες που χρησιμοποιούνται σε άλλους ασθενείς με δυστονία, υπάρχουν πολύ λίγες και μερικώς αρνητικές εμπειρίες για τη Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1. Το μακροπρόθεσμο όφελος αυτών των νευροχειρουργικών επεμβάσεων δεν μπορεί ακόμα να εκτιμηθεί.

03 Διατροφή και Δίαιτα

3.1 Αρχές της Διαιτητικής Θεραπείας

3.1.1 Η λυσίνη και η τρυπτοφάνη είναι πρόδρομοι βλαβερών ουσιών

Οι βλαβερές ουσίες στη Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 – γλουταρικό οξύ και 3-υδροξυγλουταρικό οξύ – σχηματίζονται από τη λυσίνη και τρυπτοφάνη.

3.1.2 Η λυσίνη και η τρυπτοφάνη είναι αμινοξέα απαραίτητα για τη ζωή

Τα δυο αυτά αμινοξέα ανήκουν στην ομάδα των απαραίτητων (ζωτικής σημασίας) αμινοξέων. Αυτό σημαίνει ότι αυτά τα αμινοξέα πρέπει να προσλαμβάνονται σε επαρκείς ποσότητες με τη διατροφή, επειδή ο οργανισμός δεν μπορεί να τα συνθέσει. Γι αυτό το λόγο, οι ασθενείς με Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 θα πρέπει να λαμβάνουν μικρές ποσότητες λυσίνης και τρυπτοφάνης με τη διατροφή.

3.1.3 Η πρόσληψη λυσίνης μέσω μιας "κανονικής" διατροφής είναι περίπου διπλάσια από τις ανάγκες του οργανισμού

Ένα τρίχρονο παιδί με μια κανονική διατροφή λαμβάνει περίπου 2000 mg λυσίνης την ημέρα. Ωστόσο, η πραγματική ανάγκη ενός παιδιού τριών χρονών σε λυσίνη είναι πολύ χαμηλότερη, με μέσον όρο στα 900 mg/ημέρα, δηλαδή 60 mg/kg βάρους σώματος (BΣ).

3.2 Συστάσεις για την πρόσληψη λυσίνης και θρεπτικών συστατικών

Με την εξαίρεση των αμινοξέων λυσίνη και τρυπτοφάνη, η πρόσληψη θρεπτικών συστατικών πρέπει να είναι παρόμοια με αυτήν των μεταβολικά υγιών παιδιών ίδιας ηλικίας. Οι σχετικές ποσότητες της λυσίνης, της πρωτεΐνης αποτελούμενης από μείγμα αμινοξέων και της ενέργειας που πρέπει να χορηγηθούν σε ένα παιδί με δίαιτα χαμηλή στη λυσίνη φαίνονται στον Πίνακα 2.

ΠΙΝΑΚΑΣ 2: Συστάσεις για την παροχή λυσίνης και θρεπτικών συστατικών
ΜΑΟ: Μείγμα αμινοξέων χωρίς λυσίνη και με μειωμένη τρυπτοφάνη μ: μήνας

Ανά kg βάρους σώματος		0-6 μ	7-12 μ	1 έτους	2 ετών	3 ετών	4 ετών	5 ετών
Λυσίνη	mg	100	90	80	70	60	50-55	50-55
Πρωτεΐνη (ΜΑΟ)	g	1,3-0,8	1,0-0,8	0,8	0,8	0,8	0,8	0,8
Ενέργεια	kcal	115-82	95-82	95-82	95-80	95-80	95-78	90-78

Με βάση τον πίνακα αυτό, η τακτική προσαρμογή της ημερήσιας δόσης της λυσίνης και του μείγματος των αμινοξέων ανάλογα με το σωματικό βάρος γίνεται σε κέντρα θεραπείας. Η σύσταση αυτή αντιστοιχεί στη τελευταία κατευθυντήρια γραμμή S3 της Γλουταρικής Οξυουρίας Τύπου 1 (AWMF αρχική σελίδα: www.awmf.org).

3.2.1 Η δίαιτα χαμηλή σε λυσίνη και τρυπτοφάνη σημαίνει επίσης χαμηλή πρωτεΐνη

Η αρχή της διαίτας είναι να περιοριστεί η περιεκτικότητα της διατροφής σε λυσίνη και τρυπτοφάνη στη ποσότητα που απαιτείται από τον οργανισμό για το σχηματισμό των ενδογενών πρωτεϊνών και για την ανάπτυξη και ευημερία του οργανισμού σύμφωνα με την ηλικία. Η λυσίνη και η τρυπτοφάνη αποτελούν συστατικά της πρωτεΐνης. Μείωση αυτών των αμινοξέων στη διατροφή είναι ως εκ τούτου δυνατή μόνο με τον περιορισμό των πρωτεϊνών (δηλαδή μια δίαιτα χαμηλή σε πρωτεΐνη).

3.2.2 Η μείωση της λυσίνης είναι σημαντικότερη από τη μείωση της τρυπτοφάνης

Η περιεκτικότητα της τροφής σε λυσίνη είναι πολύ υψηλότερη από εκείνη της τρυπτοφάνης. Με τη μείωση της λυσίνης στη διατροφή μειώνεται ταυτόχρονα η πρόσληψη της τρυπτοφάνης.

3.2.3 Ο υπολογισμός της λυσίνης στα τρόφιμα είναι πιο ακριβής από τον υπολογισμό της πρωτεΐνης

Μόνο με τον υπολογισμό της πρωτεΐνης η στοχευμένη μείωση λυσίνης δεν είναι δυνατή, επειδή η περιεκτικότητα σε λυσίνη ποικίλλει σημαντικά στις πρωτεΐνες της διατροφής ανάλογα με την ομάδα των τροφίμων. Η περιεκτικότητα σε λυσίνη στις πρωτεΐνες της διατροφής κυμαίνεται μεταξύ 2 και 9% της συνολικής περιεκτικότητας σε πρωτεΐνες. Αυτό σημαίνει ότι η ίδια ποσότητα πρωτεΐνης μεταξύ δύο τροφίμων μπορεί να διαφέρει κατά 3-4 φορές στην περιεκτικότητα σε λυσίνη.

ΠΟΣΟΤΗΤΑ	ΤΡΟΦΙΜΑ	ΠΡΩΤΕΪΝΗ	ΛΥΣΙΝΗ
65 g	Άσπρο ψωμί περιέχει	5 g	95 mg
150 g	Γάλα αγελάδας περιέχει	5 g	355 mg

Παράδειγμα

3.2.4 Χρησιμότητα του μείγματος αμινοξέων

Για να παρέχεται στον οργανισμό, παρά την περιορισμένη πρόσληψη πρωτεΐνης από φυσικές τροφές, επαρκής ποσότητα με όλα τα άλλα δομικά συστατικά των πρωτεϊνών (δηλ. αμινοξέων), συνιστάται η λήψη ενός συμπληρώματος μείγματος αμινοξέων (βλέπε "Μείγμα Αμινοξέων").

3.2.5 Υψηλότερες απαιτήσεις ενέργειας κι υγρών σε ασθενείς με κινητικές διαταραχές

Οι ανάγκες σε ενέργεια είναι διαφορετικές για κάθε άτομο και ποικίλλουν ανάλογα με την ηλικία και τη σωματική δραστηριότητα. Ως εκ τούτου, οι συστάσεις που δίνονται στον πίνακα είναι μόνο ενδεικτικές. Οι τακτικές εκτιμήσεις της αύξησης βάρους και ύψους θα δείξουν αν η επιλεγείσα αγωγή ανταποκρίνεται στις πραγματικές ανάγκες του παιδιού. Σε ασθενείς με κινητικές διαταραχές πρέπει να αναμένονται μεγαλύτερες απαιτήσεις σε ενέργεια και σε υγρά.

3.2.6 Έλεγχος της διαίτας

Κατά πόσο η διαίτα είναι επαρκής και εφαρμόζεται επιτυχώς θα ελέγχεται μέσω του τακτικού ελέγχου του σωματικού βάρους και ύψους. Ο προσδιορισμός των αμινοξέων στο πλάσμα χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση της επαρκούς προσφοράς αμινοξέων. Η συγκέντρωση της λυσίνης και άλλων αμινοξέων στο πλάσμα πρέπει πάντα να είναι εντός των φυσιολογικών ορίων.

3.3 Μείγμα Αμινοξέων

3.3.1 Χρησιμότητα

Το μείγμα αμινοξέων χωρίς λυσίνη και με μειωμένη τρυπτοφάνη (ΜΑΟ) συμπληρώνει τη θεραπευτική διαίτα με όλα τα αμινοξέα εκτός από τη λυσίνη. Είναι επίσης εμπλουτισμένο με βιταμίνες, μέταλλα και ιχνοστοιχεία που περιέχονται σε τροφές πλούσιες σε πρωτεΐνες. Είναι επομένως ένα σημαντικό συμπλήρωμα της διαίτας με μειωμένη λυσίνη. Η σύνθεση όλων των αμινοξέων, βιταμινών, μετάλλων και ιχνοστοιχείων είναι προσαρμοσμένη στις ανάγκες ανάλογα με την ηλικία. Η επαρκής πρόσληψη αυτών των ουσιών είναι απαραίτητη για την σύνθεση των πρωτεϊνών του οργανισμού, για την σωματική ανάπτυξη ανάλογα με την ηλικία καθώς επίσης και για πολλές σημαντικές λειτουργίες του οργανισμού.

Σε όλα τα ΜΑΟ που κυκλοφορούν στην αγορά της Γερμανίας προστίθεται μια μικρή ποσότητα τρυπτοφάνης. Σκοπός αυτής της προσθήκης του αμινοξέος είναι να μειωθεί ο κίνδυνος της υπό-τροφοδοσίας με τρυπτοφάνη. Ανεπάρκεια τρυπτοφάνης μπορεί, μεταξύ άλλων, να οδηγήσει σε σοβαρές νευρολογικές αλλοιώσεις. Με την τακτική πρόσληψη του μείγματος αμινοξέων στη συνταγογραφούμενη δοσολογία, σε συνδυασμό με τη συνιστώμενη δίαιτα με χαμηλή περιεκτικότητα λυσίνης, όλα τα αμινοξέα, συμπεριλαμβανομένης της τρυπτοφάνης, και όλες οι μικροθρεπτικές ουσίες παρέχονται σε επαρκείς ποσότητες.

3.3.2 Κατανομή της ημερήσιας δόσης

Το ΜΑΟ πρέπει να διαμοιράζεται σε τουλάχιστον τρεις ατομικές μερίδες που πρέπει να λαμβάνονται κατά τη διάρκεια του γεύματος ή αμέσως μετά. Μόνο έτσι μπορεί να διασφαλιστεί ότι όλα τα αμινοξέα χρησιμοποιούνται για τη σύνθεση των πρωτεϊνών του οργανισμού. Εάν η συνολική ημερήσια δόση ληφθεί ως μια μερίδα ή με άδειο στομάχι, τότε τα αμινοξέα μπαίνουν στην κυκλοφορία του αίματος πολύ γρήγορα. Ένα τμήμα των αμινοξέων τότε μπαίνει στον μεταβολισμό για τη παραγωγή ενέργειας και δε διατίθεται για την σύνθεση πρωτεϊνών. Ομοίως, η πρόσληψη των μικροθρεπτικών ουσιών μπορεί να διαταραχθεί.

3.3.3 Συμβουλές για την προετοιμασία

Η σκόνη μπορεί να παρασκευαστεί ως ποτό, πολτός ή πάστα. Η προδιαγραφόμενη ποσότητα υγρού πρέπει οπωσδήποτε να τηρηθεί, διότι όταν υπάρχει ανεπαρκής πρόσληψη υγρών μπορούν να εμφανιστούν ναυτία και κοιλιακή δυσφορία, π.χ. διάρροια.

Εναλλακτικά, είναι δυνατόν να παρασκευασθεί η σκόνη σε πιο συμπυκνωμένη μορφή, εφόσον καταποθεί αμέσως μετά η απαραίτητη ποσότητα υγρού.

3.3.4 Γευστικοί φορείς

Οι παρακάτω γευστικοί φορείς μπορεί να είναι χρήσιμοι:

- Τσάι, χυμός φρούτων ή λαχανικών, νέκταρ φρούτων, λεμονάδα
- Στιγμαίο τσάι σε σκόνη ή ποτό με γεύση φρούτων
- Σιρόπι φρούτων
- Γλυκιά κρέμα + ζάχαρη βανίλιας
- Πουρές φρούτων, π.χ. μήλου
- Πουτίγκα παρασκευασμένη επιτόπου με καλαμποκάλευρο, πουτίγκα σε σκόνη, ζάχαρη, νερό ή ένα μείγμα κρέμας-νερού
- Πουρές λαχανικών
- Κέτσαπ ντομάτας, χυμός ντομάτας

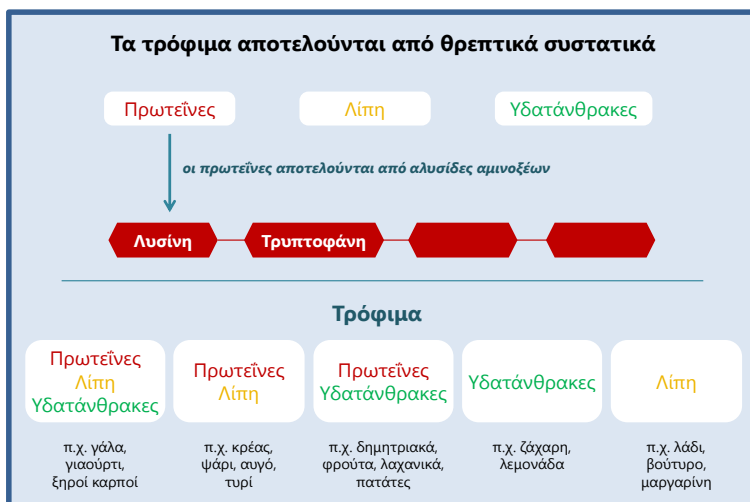
3.3.5 Συμβουλές για τη λήψη του μείγματος αμινοξέων

- Λήψη μετά ή κατά τη διάρκεια του γεύματος ως καθημερινή τελετουργία
- Διαχείριση σαν φάρμακο
- Επιμονή στη σίτιση χωρίς εξαιρέσεις, ειδικά στην περίπτωση πολύ μικρών παιδιών
- Έπαινος – κατάλληλος και χωρίς υπερβολές – μετά τη λήψη
- Για αυτόν τον τρόπο λήψης είναι καταλληλότερα ποτά σε σκόνη, τσάι σε μορφή σκόνης ή μια ξινή μαρμελάδα, π.χ. μαρμελάδα βερίκοκο

3.4 Σύνθεση της Τροφής μας

Με το φαγητό προσλαμβάνουμε θρεπτικές ουσίες ζωτικής σημασίας. Αυτές περιλαμβάνουν τα κύρια θρεπτικά συστατικά που παρέχουν ενέργεια, όπως οι πρωτεΐνες, τα λίπη, οι υδατάνθρακες, και οι μικροθρεπτικές ουσίες όπως οι βιταμίνες, τα μέταλλα και τα ιχνοστοιχεία που δεν παρέχουν ενέργεια.

Η Γλουταρική Οξουρία Τύπου 1 είναι μια διαταραχή που αφορά την πρωτεΐνη. Η πρωτεΐνη της διατροφής χρησιμοποιείται από τον οργανισμό κυρίως ως δομικό υλικό, π.χ. για τα όργανα, τους μύες και τα κύτταρα. Αλλά και οι ρυθμιστικές ουσίες (τα ένζυμα και οι ορμόνες) και οι προστατευτικές ουσίες (τα αντι σώματα) αποτελούνται από πρωτεΐνες. Όλες οι πρωτεΐνες αποτελούνται από 20 διαφορετικά δομικά στοιχεία, τα αμινοξέα. Τα αμινοξέα συνδέονται με διαφορετική σειρά σε αλυσίδες διαφορετικού μήκους (Εικόνα 6).

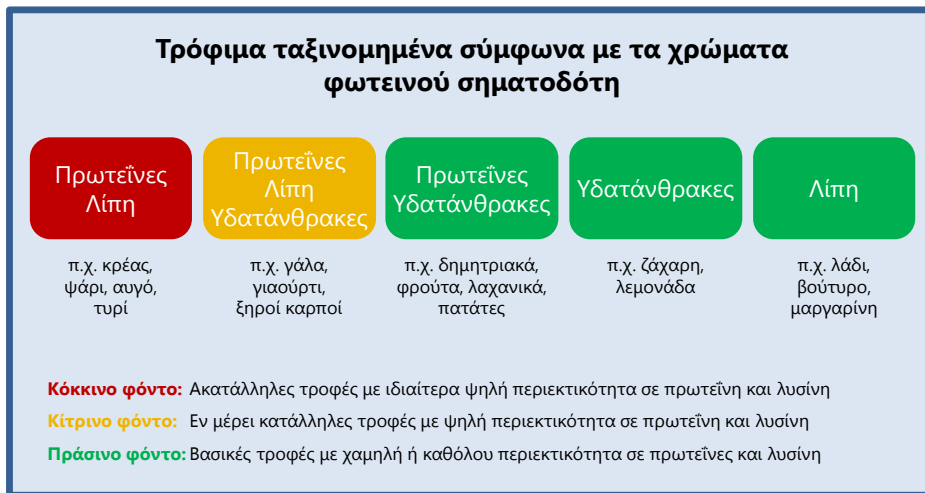


Εικ. 6: Σύνθεση των τροφίμων

Οκτώ από αυτά τα αμινοξέα είναι απαραίτητα (ζωτικά). Αυτό σημαίνει ότι αυτά πρέπει να προσλαμβάνονται με τη δίαιτα σε επαρκείς ποσότητες, επειδή ο οργανισμός δεν μπορεί να τα παράγει.

Τα θρεπτικά συστατικά από τα οποία αποτελείται η διατροφή μας υπάρχουν στα τρόφιμα σε διαφορετικές ποσότητες και συνδυασμούς. Τρόφιμα τα οποία περιέχουν και τα τρία κύρια θρεπτικά συστατικά δηλαδή πρωτεΐνη, λίπη, υδατάνθρακες, είναι πρώτα από όλα το γάλα, το γιαούρτι και οι ξηροί καρποί..

Ο διατροφικός συνδυασμός πρωτεΐνες και λίπη βρίσκεται κατά κύριο λόγο στο κρέας, ψάρια και τυριά. Τρόφιμα με ένα μόνο θρεπτικό συστατικό υπάρχουν μόνο για τους υδατάνθρακες (π.χ. η ζάχαρη και η λεμονάδα) και τα λίπη (π.χ. τα φυτικά έλαια και η μαργαρίνη) (Εικόνα 7).



Εικ. 7: Τρόφιμα ταξινομημένα σύμφωνα με τα χρώματα φωτεινού σηματοδότη

3.4.1 Κόκκινη Ομάδα

Τα τρόφιμα αυτά είναι ακατάλληλα για ασθενείς με Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1 λόγω της υψηλής περιεκτικότητάς τους σε πρωτεΐνες, και ως εκ τούτου της υψηλής περιεκτικότητάς τους σε λυσίνη.

3.4.2 Κίτρινη Ομάδα

Περιλαμβάνει τρόφιμα με υψηλή περιεκτικότητα σε λυσίνη, που είναι μεν κατάλληλα για τη δίαιτα χαμηλής λυσίνης, αλλά που μπορεί να δίδονται μόνο σε περιορισμένες ποσότητες. Θα πρέπει να ζυγίζονται και να υπολογίζονται. Τα τρόφιμα αυτά είναι εν μέρει απαραίτητα για να επιτευχθεί η καθορισμένη ημερήσια δόση λυσίνης.

3.4.3 Πράσινη Ομάδα

Στην ομάδα αυτή βρίσκονται οι βασικές τροφές της δίαιτας χαμηλής λυσίνης, τόσο αυτές χωρίς λυσίνη καθώς και τα τρόφιμα με χαμηλή περιεκτικότητα λυσίνης. Για τη διευκόλυνση του καθημερινού υπολογισμού της λυσίνης, τα τρόφιμα στην ομάδα αυτή μπορεί να συμπεριληφθούν στον υπολογισμό με τη βοήθεια μιας εκτιμώμενης ημερήσιας δόσης λυσίνης. Έτσι, η περιεκτικότητα σε λυσίνη των τροφίμων αυτών περιλαμβάνεται στον ημερήσιο υπολογισμό. Ωστόσο, η ημερήσια ζύγιση και ο υπολογισμός αυτών των τροφίμων μπορεί να παραλειφθεί. Κατά κανόνα από τα τρόφιμα της πράσινης ομάδας παρέχεται η μισή έως τρία τέταρτα της προκαθορισμένης ποσότητας λυσίνης. Η ποσότητα λυσίνης που υπολείπεται πρέπει να δίνεται για να αποφευχθεί η ανεπάρκεια. Για το σκοπό αυτό, τα τρόφιμα της κίτρινης ομάδα είναι κατάλληλα. Η ακριβής διαδικασία για τον καθορισμό της εκτιμώμενης ημερήσιας δόσης λυσίνης πρέπει να εξηγηθεί σε σας στο κέντρο θεραπείας σας ή από τον/τη διαιτολόγο.

3.5 Διατροφή σε Διαφορετικές Ηλικίες

Η διατροφή στο πρώτο εξάμηνο της ζωής είναι εύκολο να εφαρμοστεί. Το βρέφος λαμβάνει μια περιορισμένη ποσότητα μητρικού ή βρεφικού γάλακτος. Οι υπόλοιπες διατροφικές ανάγκες καλύπτονται μέσω ειδικής τροφής χωρίς λυσίνη (LYS) και με χαμηλή τρυπτοφάνη (TRP). Το βρέφος μπορεί να πίνει αυτή την τροφή απεριόριστα. Από το 5^ο - 6^ο μήνα της ζωής, η βρεφική διατροφή με γάλα συμπληρώνεται με συμπληρώματα διατροφής και αρχίζει η προσθήκη του συμπυκνωμένου μείγματος αμινοξέων (MAO) χωρίς LYS και μειωμένο σε TRP.

Μετά το πρώτο έτος της ζωής, δηλαδή με την εκπαίδευση στη λήψη του φαγητού στο οικογενειακό τραπέζι, τα τρόφιμα της πράσινης ομάδας αποτελούν το βασικό στοιχείο του διαιτολογίου (Εικόνα 8).



Εικ. 8: Η διατροφή σε διαφορετικές ηλικίες

3.5.1 Δίαιτα στο οικογενειακό τραπέζι

Τα περισσότερα τρόφιμα από το διατροφολόγιο της οικογένειας μπορεί να τα τρώει και το παιδί, π.χ.

- Ζυμαρικά, ρύζι, πατάτες, νιόκια χωρίς αυγό/γάλα
- Λαχανικά, σαλάτα, με την εξαίρεση των οσπρίων
- Κρέας, ψάρια και λουκάνικα πρέπει να μην καταναλώνονται στη διατροφή με χαμηλή λυσίνη, όμως, μπορεί να αντικατασταθούν από τα δημητριακά ή τα φυτικά μπιφτέκια (χωρίς αυγά)
- Αρτοσκευάσματα, όπως τηγανίτες, βάφλες και γλυκά από σφολιάτα, ζύμη, ζύμη που περιέχει μαγιά, καθώς επίσης κέικ (sponge cake), τα οποία μπορούν επίσης να παρασκευαστούν χωρίς αυγό και γάλα.

04 Πρακτική της Δίαιτας

4.1 Διατροφή του Βρέφους

4.1.1 Θηλασμός

Για να προσφέρονται τα οφέλη του θηλασμού και του μητρικού γάλακτος στο βρέφος με Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1, ο θηλασμός πρέπει να συνεχίζεται. Ένα υγιές βρέφος που τρέφεται αποκλειστικά με μητρικό γάλα λαμβάνει κατά τον πρώτο μήνα της ζωής περίπου 400 – 500 mg λυσίνης ανά ημέρα. Στη περίπτωση διατροφής με βρεφικό γάλα ο μέσος όρος της λυσίνης είναι σημαντικά μεγαλύτερος από ότι στο μητρικό γάλα, δηλαδή περίπου 650 - 800 mg ανά ημέρα. Ο έλεγχος της πρόσληψης λυσίνης σε θηλάζοντα βρέφη μπορεί να επιτευχθεί με διάφορες μεθόδους:

ΜΕΘΟΔΟΣ 1: Μέσω μιας σταθερής ποσότητας ειδικής τροφής χωρίς λυσίνη και χαμηλής σε περιεκτικότητα τρυπτοφάνη

ΜΕΘΟΔΟΣ 2: Με το ζύγισμα του βρέφους πριν και μετά τον θηλασμό (δείγμα θηλασμού)

4.1.2 Σχετικά με τη Μέθοδο 1

Η πρόσληψη λυσίνης περιορίζεται μέσω της χορήγησης προκαθορισμένης ποσότητας ειδικής τροφής χωρίς λυσίνη και μειωμένης σε τρυπτοφάνη. Αυτή η τροφή δίνετε στην αρχή του γεύματος. Στη συνέχεια, το βρέφος μπορεί να θηλάσει μέχρι να χορτάσει. Το ζύγισμα του βρέφους πριν και μετά την σίτιση μπορεί να παραλειφθεί εδώ.

Με αυτή τη μέθοδο, η χορήγηση του μητρικού γάλακτος μπορεί μόνο να εκτιμηθεί. Γι αυτό το λόγο, ο τακτικός έλεγχος της αύξησης του βάρους και του μήκους όπως και των επιπέδων των αμινοξέων στο πλάσμα είναι απαραίτητα. Η εμπειρία δείχνει ότι υπό αυτές τις συνθήκες, η πιο πάνω μέθοδος είναι αξιόπιστη.

4.1.3 Σχετικά με τη Μέθοδο 2

Η πρόσληψη λυσίνης περιορίζεται μέσω ακριβώς καθορισμένης ποσότητας μητρικού γάλακτος. Κατά τη διάρκεια των γευμάτων η προκαθορισμένη ποσότητα μητρικού γάλακτος λαμβάνεται από το βρέφος και στη συνέχεια χορηγείται η ειδική τροφή χωρίς λυσίνη και μειωμένη σε τρυπτοφάνη, σύμφωνα με τις ανάγκες. Η

ποσότητα του μητρικού γάλακτος που λήφθηκε καθορίζεται μέσω του ζυγίσματος του βρέφους πριν και μετά το θηλασμό. Καταγράφεται και προσθέτεται για 24 ώρες.

4.1.4 Οδηγίες για τη Μέθοδο 1

Προσδιορισμός της ποσότητας της ειδικής τροφής χωρίς λυσίνη και μειωμένης σε τρυπτοφάνη.

Με τη μείωση της ημερήσιας ποσότητας μητρικού γάλακτος κατά περίπου 20%, επιτυγχάνεται μια ικανοποιητική μείωση της λυσίνης. Αυτό σημαίνει ότι το βρέφος πρέπει να λαμβάνει περίπου το 20% της συνήθους ποσότητας που πίνει μέσω της ειδικής τροφής χωρίς λυσίνη και μειωμένης σε τρυπτοφάνη, ώστε να λαμβάνει μόνο το 80% μέσω του μητρικού γάλακτος.

Γενικός κανόνας: Ένα βρέφος πίνει μέσα σε περίπου 24 ώρες ποσότητα που αντιστοιχεί περίπου στο ένα έκτο του βάρους του σώματός του.

Στον πιο κάτω πίνακα (Πίνακας 4) φαίνεται η συνολική ποσότητα μητρικού γάλακτος που καταναλώνεται, ανάλογα με το βάρος και η εξ αυτού υπολογισμένη ημερήσια δόση της ειδικής τροφής.

ΠΙΝΑΚΑΣ 4: Δοσολογία της ειδικής τροφής

ΒΑΡΟΣ (kg)	ΕΙΔΙΚΗ ΤΡΟΦΗ (mL)	ΜΗΤΡΙΚΟ ΓΑΛΑ ΕΚΤΙΜΩΜΕΝΟ ΠΟΣΟ (mL)	ΣΥΝΟΛΟ Η ΕΚΤΙΜΩΜΕΝΟ ΠΟΣΟ (mL)
3,0 – 3,5	100	400	500
3,6 – 4,0	120	450 - 500	600
4,1 – 4,5	140	550 – 600	700
4,6 – 5,5	160	600 – 650	800
5,6 – 6,0	180	700 – 750	900
>6	200	800	1000

Παράδειγμα υπολογισμού της ημερήσιας δόσης της ειδικής τροφής χωρίς λυσίνη και μειωμένης σε τρυπτοφάνη για βάρος σώματος (ΒΣ) 3,6 kg:

Εκτιμώμενη συνολική πρόσληψη για 3,6 kg:

$$3600 \text{ g} \div 6 = 600 \text{ mL}$$

$$20\% \text{ της συνολικής ποσότητας: } 600 \div 100 \times 20 = 120 \text{ mL}$$

Η ημερήσια δόση της ειδικής διατροφής για βρέφη με ΒΣ 3,6 kg είναι 120 mL. Σε μια κατανομή σε 6 γεύματα θα δίνονται στο βρέφος 20 mL ειδικής τροφής πριν από κάθε θηλασμό και στη συνέχεια αυτό θα θηλάσει ανάλογα με τις ανάγκες.

4.1.5 Διατροφή με βρεφικό γάλα

Τα παρασκευάσματα βρεφικού γάλακτος περιέχουν περισσότερη λυσίνη από το μητρικό γάλα. Επομένως, το ποσοστό της ειδικής τροφής για βρέφη που δεν τρέφονται με μητρικό γάλα πρέπει να είναι αντιστοίχως υψηλότερο. Η προδιαγραφόμενη ημερήσια δόση λυσίνης προκύπτει μέσω μιας συγκεκριμένης υπολογισμένης ποσότητας βρεφικού γάλακτος. Τουλάχιστον 3-4 γεύματα ημερησίως πρέπει να αποτελούνται από ένα μείγμα των δύο τροφών. Κατά την έναρξη του γεύματος, χορηγείται η υπολογισμένη ποσότητα βρεφικού γάλακτος και στη συνέχεια δίδετε ειδική τροφή, όπως απαιτείται. Οι δύο τροφές μπορούν επίσης να αναμιχθούν. Εάν το βρέφος δεν τελειώνει το μπιμπερό του, θα πρέπει να προσδιορίζεται η περιεκτικότητα της υπόλοιπης τροφής σε λυσίνη και να αναπληρώνεται σε μεταγενέστερο στάδιο.

4.1.6 Εισαγωγή συμπληρωματικής τροφής

Η εισαγωγή συμπληρωματικής τροφής με πουρέ λαχανικών, δημητριακών και φρούτων για μεταβολικά υγιή βρέφη πρέπει να γίνεται σύμφωνα με το πρόγραμμα διατροφής του Ινστιτούτου Έρευνας για την Παιδική Διατροφή στο Ντόρτμουντ (www.fke-do.de). Η επιλογή των τροφίμων προσαρμόζεται ωστόσο στις ειδικές ανάγκες διατροφής για την Γλουταρική Οξυουρία Τύπου 1:

1^ο στάδιο στην ηλικία των 4-5 μηνών, ο πουρές λαχανικών και φρούτων

2^ο στάδιο στην ηλικία των 5-6 μηνών, η πουτίγκα δημητριακών-γάλακτος χαμηλή σε πρωτεΐνη

3^ο στάδιο στην ηλικία των 6-7 μηνών, ο πουρές δημητριακών και φρούτων

4^ο στάδιο στην ηλικία των 10-12 μηνών, το γεύμα με ψωμί

4.1.7 Πρόσληψη του μείγματος αμινοξέων στη βρεφική ηλικία

Με την έναρξη των συμπληρωματικών τροφών, αλλά το αργότερο κατά την αντικατάσταση ενός γεύματος θηλασμού ή μπιμπερό με λαχανικά, το μείγμα αμινοξέων θα πρέπει να δίνεται σε συμπυκνωμένη μορφή. Αυτή η πρώιμη έναρξη είναι σημαντική, έτσι ώστε το βρέφος να συνηθίζει έγκαιρα την γεύση. Η εμπειρία δείχνει ότι μια όσο το δυνατόν πιο έγκαιρη εξοικείωση με τη γεύση αυξάνει την μετέπειτα αποδοχή του μείγματος αμινοξέων από το βρέφος.

Η σκόνη μπορεί να αναμιχθεί αρχικά με 1-2 κουτάλια του γεύματος από βρεφική κρέμα. Για την ανάμιξη της σκόνης μπορεί να χρησιμοποιηθεί αντί για τον πουρέ λαχανικών και μια μικρή μερίδα από πουρέ φρούτων (2-3 κουταλιές της σούπας), ή νερό, τσάι ή χυμοί. Το μείγμα αμινοξέων θα πρέπει να δίνεται κατά την διάρκεια ή στο τέλος ενός γεύματος, έτσι ώστε να επιτυγχάνεται η βέλτιστη πρόσληψη όλων των συστατικών. Αρχικά χορηγείται μια μικρή δόση των 2-3 g, η οποία στη συνέχεια

αυξάνεται από τον επιβλέποντα διαιτολόγο ή τον γιατρό μεταβολιστή, σύμφωνα με την ηλικία και το βάρος.

4.2 Υπολογισμός Ημερήσιας Δόσης Λυσίνης

Με τον υπολογισμό της ημερήσιας δόσης της λυσίνης διευκολύνεται η εφαρμογή της δίαιτας στην καθημερινή ζωή. Από τα τρόφιμα καθημερινής κατανάλωσης της **πράσινης** ομάδας, υπολογίζεται μια μέση περιεκτικότητα σε λυσίνη που λέγεται 'εκτιμώμενη ημερήσια δόση λυσίνης'.

Αυτή η λεγόμενη εκτιμώμενη ημερήσια δόση λυσίνης αφαιρείται από την καθορισμένη ημερήσια ποσότητα λυσίνης. Έτσι το καθημερινό ζύγισμα και ο υπολογισμός αυτών των τροφίμων, όπως το ψωμί, τα ζυμαρικά και τα λαχανικά και φρούτα χαμηλά σε λυσίνη, μπορεί να παραλειφθεί. Το ύψος της εκτιμώμενης ημερήσιας δόσης λυσίνης πρέπει να ελέγχεται, σε τακτά χρονικά διαστήματα, για να διαπιστώνονται αλλαγές στις ποσότητες που καταναλώνονται.

Η εφαρμογή αυτής της μεθόδου υπολογισμού θα πρέπει να σας εξηγηθεί στο κέντρο θεραπείας σας ή από τον/την διαιτολόγο.

4.3 Διατροφή μετά το Πρώτο Έτος

Ομάδα 1: Κατάλληλα τρόφιμα

Αυτά τα τρόφιμα (βασικά τρόφιμα) είναι σχετικά φτωχά σε λυσίνη ή εν μέρει χωρίς λυσίνη. Για αυτά τα τρόφιμα προσδιορίζεται μια εκτιμώμενη ημερήσια δόση λυσίνης.

- Επιλεγμένα δημητριακά και προϊόντα δημητριακών
- Καλαμπόκι, αλεύρι καλαμποκιού, νιφάδες καλαμποκιού, πολέντα, ποπκορν, κεχρί, νιφάδες κεχριού, ρύζι, νιφάδες ρυζιού, κέικ ρυζιού, διογκωμένο ρύζι, σιτάρι, όλυρα, σίκαλη, αλεύρι, νιφάδες, ζυμαρικά χωρίς αυγό, ψωμί
- Προϊόντα αρτοποιίας χωρίς προσθήκη γάλακτος ή αυγού
- Λαχανικά με έως 100 mg λυσίνη ανά 100 g, όπως π.χ. ντομάτα, αγγούρι, καρότο, λάχανο

- Φρούτα με έως 50 mg λυσίνη ανά 100 g, όπως π.χ. μήλα, αχλάδια, φράουλες, σταφύλια
- Αλείμματα ψωμιού με περιεκτικότητα σε πρωτεΐνες 3 g ανά 100 g, π.χ. μαγιονέζα και σάλτσες σαλάτας (βιομηχανικό προϊόν), κέτσαπ ντομάτας
- Λίπη, φυτικά έλαια, μαργαρίνη, βούτυρο, χοιρινό λίπος ή λίπος χήνας
- Όλα τα είδη ζάχαρης, μαρμελάδα, ζελέ, μέλι, σιρόπι
- Καραμέλες χωρίς πρόσθετα ζελατίνης, γάλακτος, κακάο ή ξηρών καρπών
- Επιδόρπια χωρίς ζελατίνη και χωρίς γάλα, π.χ. σε μορφή ζελέ χωρίς ζελατίνη, σερμπέτι
- Ποτά όπως π.χ. νερό, τσάι, χυμός μήλου, ποτά με χυμό φρούτων, λεμονάδες

Ομάδα 2: Μερικώς κατάλληλα τρόφιμα

Αυτά τα τρόφιμα έχουν σχετικά υψηλή περιεκτικότητα λυσίνης. Θα πρέπει, επομένως, να υπολογίζονται και να ζυγίζονται καθημερινά. Για τα τρόφιμα αυτής της ομάδας είναι διαθέσιμη η ποσότητα της λυσίνης που προκύπτει από τη διαφορά της προδιαγραφόμενης λυσίνης και της εκτιμώμενης ημερήσιας δόσης λυσίνης.

- Γάλα, π.χ. μητρικό γάλα, βρεφικό γάλα, φρέσκο γάλα, γιαούρτι, κρέμα, κρέμα γάλακτος
- Επιλεγμένα δημητριακά και προϊόντα δημητριακών, π.χ. βρώμη, αμάραντος, φαγόπυρο, κινόα
- Πατάτες
- Λαχανικά με πέραν των 100 mg λυσίνη ανά 100 g, όπως π.χ. κουνουπίδι, μπρόκολο, σπανάκι (όχι όσπρια)

- Φρούτα με πέραν των 50 mg λυσίνη ανά 100 g, όπως αβοκάντο, μπανάνα
- Χυμοί φρούτων με πάνω από 15 mg λυσίνης ανά 100 mL, όπως όλοι οι φρυσκοί χυμοί, εκτός από το χυμό μήλου
- Επιλεγμένα είδη ξηρών καρπών με έως 320 mg λυσίνη ανά 100 g, π.χ. ινδοκαρύδο, καρύδια μακαδαμιά, καρύδια, φουντούκια
- Σοκολάτα και γλυκά με σοκολάτα χωρίς γάλα
- Γαλακτοκομικά προϊόντα υψηλής περιεκτικότητας σε λιπαρά, όπως κρέμα, κρέμα γάλακτος, γιαούρτι με κρέμα γάλακτος, φρέσκο τυρί με διπλάσια περιεκτικότητα κρέμας
- Αλείμματα ψωμιού με πάνω από 3 g πρωτεΐνης ανά 100g, π.χ. Φυτικά αλείμματα βασισμένα σε μαγιά
- Ειδικοί τύποι λουκάνικων με χαμηλή περιεκτικότητα πρωτεΐνης (π.χ. Loprofin, MetaX, Κρεστωπείο Schott)

Ομάδα 3: Ακατάλληλα τρόφιμα

Αυτά τα τρόφιμα είναι πολύ πλούσια σε λυσίνη και ως εκ τούτου δεν είναι κατάλληλα.

- Κρέας, πουλερικά
- Ψάρια
- Αυγό
- Τυριά με κάτω από 60% λίπος σε ξηρή ύλη, άπαχο φρέσκο τυρί (κουάρκ)

- Όσπρια, όπως φακές, φασόλια, ρεβίθια
- Ξηροί καρποί και σπόροι με πάνω από 320 mg λυσίνη ανά 100g, π.χ. φιστίκια, δυτικά ανακάρδια (κάσιους), πιστάκια (φυστίκια Αιγίνης), σπόροι κολοκύθας, ηλιόσποροι, σπόροι λιναριού, σουσάμι
- Άλλα, όπως κέικ τυριού, γλυκά και κέικ με τους πιο πάνω αναφερόμενους τύπους ξηρών καρπών και σπόρων

Εικ. 9: Επιλογή τροφίμων

4.4 Υπολογισμός της περιεκτικότητας σε λυσίνη των πρωτεϊνών της διατροφής

Για έτοιμα προϊόντα με άγνωστη περιεκτικότητα σε λυσίνη μπορεί να υπολογιστεί μία τιμή χρησιμοποιώντας τις πληροφορίες στον κατάλογο συστατικών του έτοιμου προϊόντος.

Οι ακόλουθες πληροφορίες απαιτούνται για αυτού του είδους υπολογισμό:

- Η περιεκτικότητα σε πρωτεΐνη στο έτοιμο προϊόν
- Κύρια πηγή της πρωτεΐνης του έτοιμου προϊόντος

Διαφορετικές πηγές πρωτεΐνης έχουν διαφορετική περιεκτικότητα σε λυσίνη. Η πηγή της πρωτεΐνης μπορεί να ληφθεί από τη λίστα των συστατικών. Σε αυτή τη λίστα τα συστατικά ενός έτοιμου προϊόντος αναγράφονται κατά φθίνουσα σειρά της αναλογίας σε βάρος.

Από τον ακόλουθο πίνακα (Πίνακας 5) ανάλογα με τη σύνθεση του συγκεκριμένου τροφίμου επιλέγεται για τον υπολογισμό, η πηγή της πρωτεΐνης και διαβάζεται η αντίστοιχη περιεκτικότητα σε mg λυσίνης ανά 1 g πρωτεΐνης. Ο αριθμός αυτός είναι ο συντελεστής με τον οποίο η περιεκτικότητα σε πρωτεΐνες του έτοιμου προϊόντος πολλαπλασιάζεται.

4.4.1 Παράδειγμα υπολογισμού

Πόσα mg λυσίνης περιέχονται σε 100 g βρεφικών μπισκότων; Στη συσκευασία πρέπει να αναγράφεται δίπλα από την λίστα των συστατικών και η περιεκτικότητα σε πρωτεΐνη.

ΠΙΝΑΚΑΣ 5: Τα στοιχεία βασίζονται σε μέσους όρους που προέρχονται από τη βάση δεδομένων τροφίμων Nutribase (συμπεριλαμβανομένου του Ομοσπονδιακού Κώδικα Τροφίμων και Ποτών BLS II.3)

	ΤΡΟΦΙΜΟ	ΠΗΓΗ ΠΡΩΤΕΪΝΗΣ	MG ΛΥΣΙΝΗΣ ΑΝΑ 1 G ΠΡΩΤΕΪΝΗ
1	Ψωμί, ζυμαρικά, νιφάδες, σιμιγδάλι, αλεύρι, μπισκότα χωρίς γάλα ή αυγό	Σιτάρι, όλυρα (αγριοσίταρο), κεχρί, καλαμπόκι	30
2	Ψωμί, ζυμαρικά, νιφάδες, αλεύρι, μπισκότα χωρίς γάλα ή αυγό	Σίκαλη, βρώμη, κριθάρι, ρύζι	40
3	Δημητριακά και προϊόντα αρτοποιίας με χαμηλή περιεκτικότητα γάλακτος [1] ή / και αυγών, π.χ. χυλός, μπισκότα και κέικ	Σιτάρι, όλυρα, καλαμπόκι, κεχρί, σίκαλη, βρώμη, κριθάρι, ρύζι, αυγό, γάλα [1]	40
4	Δημητριακά και προϊόντα αρτοποιίας με υψηλή περιεκτικότητα γάλακτος [1] ή / και αυγών, π.χ. κρέμες γάλακτος, κρέπες, μπισκότο	Γάλα [1], αυγό, σιτάρι, όλυρα, καλαμπόκι, κεχρί, σίκαλη, βρώμη, κριθή, ρύζι	60
5	Φρούτα, π.χ. χυμοί φρούτων, παγωτά φρούτων, κουάκερ φρούτων, ζελέ, ζελατίνη	Φρούτα, ζελατίνη	40
6	Παρασκευάσματα λαχανικών, π.χ. σάλτσες και σούπες λαχανικών, χωρίς κρέας, κέτσαπ, αυγό, γάλα [1]	Λαχανικά	50
7	Παρασκευάσματα λαχανικών με γάλα [1], αυγό	Λαχανικά, γάλα [1], αυγό	60
8	Προϊόντα πατάτας, όπως σούπες και σάλτσες με γάλα [1] ή / και αυγό, προϊόντα σόγιας	Πατάτες, σόγια και άλλα όσπρια, αυγά, γάλα [1]	60
9	Γάλα [1] και όλα τα προϊόντα γάλακτος, μαγιά	Γάλα [1], μαγιά	70
10	Κρέας και λουκάνικο	Κρέας	80
11	Σοκολάτα χωρίς γάλα, κακάο	Κακάο	30
12	Σοκολάτα γάλακτος	Κακάο, γάλα [1]	50

[1] Γάλα σημαίνει επίσης γαλακτοκομικά προϊόντα, όπως τυρί, γιαούρτι, τυρόγαλο (τυρί κότατζ), άπαχο φρέσκο τυρί (κουάρκ), άπαχο γάλα, αποβουτυρωμένο γάλα σε σκόνη, κλπ.

Περιεκτικότητα σε πρωτεΐνη: 100 g βρεφικά μπισκότα περιέχουν 3,7 g πρωτεΐνης

Πηγή πρωτεΐνης: βλέπε λίστα συστατικών

Κατάλογος συστατικών: αλεύρι σίτου, ζάχαρη, φυτικά έλαια και λίπη, αποβουτυρωμένο γάλα σε σκόνη, διογκωτικά

1. Σημειώστε την περιεκτικότητα σε πρωτεΐνη: 3,7 g πρωτεΐνης (ανά 100 g βρεφικά μπισκότα).
2. Διαβάστε από τη λίστα των συστατικών στη συσκευασία την αντίστοιχη πηγή της πρωτεΐνης. Επειδή το σιτάρι αναγράφεται πρώτο και το γάλα σε σκόνη προτελευταίο, το σιτάρι έχει το μεγαλύτερο ποσοστό σε βάρος.
3. Επιλέξτε από τον πίνακα το συνδυασμό των πηγών πρωτεΐνης που αντιστοιχεί όσο το δυνατό καλύτερα στη λίστα συστατικών, και σημειώστε τον συντελεστή Για το παράδειγμα, αυτό είναι η γραμμή 3 με τον συντελεστή 40.
4. Υπολογισμός της περιεκτικότητας σε λυσίνη (εκτίμηση): Ο συντελεστής (40) πολλαπλασιάζεται με την περιεκτικότητα σε πρωτεΐνη των μπισκότων. $40 \text{ mg λυσίνης} / 1 \text{ g πρωτεΐνης} \times 3,7 \text{ g πρωτεΐνης} = 148 \text{ mg λυσίνης}$
5. Αποτέλεσμα: 100 g βρεφικά μπισκότα περιέχουν περίπου 148 mg λυσίνης

4.5 Υποδείξεις για ασθενείς με κινητικές διαταραχές

Ιδιαίτερες συστάσεις ισχύουν για ασθενείς με κινητικές διαταραχές οι οποίοι, εξαιτίας αυτών των διαταραχών, μπορεί να παρουσιάζουν αυξημένη ανάγκη για θρεπτικά συστατικά, και δυσκολίες στη βρώση ή στο τάϊσμα. Αυτά τα παιδιά διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο για την εμφάνιση υποσιτισμού και αναπτυξιακών διαταραχών. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε σημαντική και ταχεία επιδείνωση της διατροφικής τους κατάστασης και των κινητικών διαταραχών. Γι αυτό το λόγο, πρέπει να γίνεται τακτικός ιατρικός και διατροφικός έλεγχος των παιδιών.

4.5.1 Γενικές συστάσεις

- Τακτικός έλεγχος του βάρους και του ύψους (ρυθμός αύξησης)
- Προσοχή στην κατάλληλη υποστήριξη του παιδιού κατά τη διάρκεια της σίτισης
- Ανάλογα με τη σοβαρότητα της δυστονίας, να συνυπολογίζονται οι αυξημένες ανάγκες σε υγρά και ενέργεια
- Εξέταση της πιθανής χρήσης (νυχτερινού) καθετήρα

4.5.2 Παιδιά με ήπιες δυσκολίες στη μάσηση και κατάποση

Κατάλληλα για τη διατροφή των παιδιών αυτών είναι:

- Χυλοί από δημητριακά και γάλα
- Πολτοποιημένα λαχανικά μαζί με δημητριακά ή πατάτες
- Πουρές φρούτων με κρέμες δημητριακών-γάλακτος
- Διαχωρισμός της διατροφής σε μικρά και συχνά γεύματα· ενδεχόμενη εισαγωγή ενός γεύματος πριν την κατάκλιση αργά το βράδυ

Για να εξασφαλιστεί μια ισορροπημένη διατροφή, θα πρέπει να δίνονται καθημερινά δύο χυλοί δημητριακών - γάλακτος, ένα πολτός από λαχανικά και ένας χυλός από δημητριακά - φρούτα.

Ανάλογα με τις ατομικές ενεργειακές ανάγκες του παιδιού, μπορεί να εμπλουτίζονται τα γεύματα με μαλτοδεξτρίνη ή/και υψηλής ποιότητας φυτικά έλαια ή κρέμα γάλακτος (συστάσεις δοσολογίας προσφέρονται από τον/την διαιτολόγο στο κέντρο θεραπείας σας). Σε μεμονωμένες περιπτώσεις μπορεί επίσης να χρησιμοποιείται σκόνη χωρίς πρωτεΐνη και εμπλουτισμένη με ιχνοστοιχεία. Για τον τεμαχισμό των τροφών είναι κατάλληλα π.χ. ένα μπλέντερ χειρός ή ένα μηχάνημα κουζίνας με εξάρτημα μίξερ.

4.5.3 Παιδιά με σοβαρά προβλήματα διατροφής

- Βλέπε 4.5.2
- Παρασκευή του φαγητού όσο το δυνατό πιο συμπυκνωμένο (με λίγο υγρό) προς μείωση του όγκου. Ωστόσο, σε κάθε περίπτωση το υγρό πρέπει να δίνεται σύμφωνα με τη σύσταση
- Τοποθέτηση ενός ρινογαστρικού σωλήνα ή καθετήρα διαδερμικής ενδοσκοπικής γαστροστομίας (ΔΕΓ/PEG) αν δεν παρατηρείται βελτίωση

4.5.4 Διατροφή μέσω ρινογαστρικού σωλήνα ή καθετήρα ΔΕΓ/PEG

- Είναι δυνατή η μερική ή αποκλειστική διατροφή μέσω σωλήνα. Στα παιδιά στα οποία αρέσει ακόμα να τρώνε μπορούν να προσλαμβάνουν το φαγητό τους «κανονικά» κατά τη διάρκεια της ημέρας· η τροφή που υπολείπεται μπορεί να δίδεται αργότερα, όπως π.χ. κατά τη διάρκεια της νύχτας, με τη βοήθεια μιας αντλίας.
- Συνιστάται η χρήση πλήρως ισορροπημένης τροφής μέσω σωλήνα διατροφής. Στις περισσότερες περιπτώσεις, ωστόσο, αυτή πρέπει να συμπληρώνεται με συμπληρώματα ενέργειας.
- Η σύνθεση της τροφής που χορηγείται μέσω σωλήνα πρέπει να ελέγχεται τακτικά όσον αφορά την παροχή όλων των θρεπτικών συστατικών και ενέργειας.

05 Επείγουσα Νοσηλεία

5.1 Επείγουσα Διαιτητική Αγωγή στο Σπίτι

(Μετά από συνεννόηση με το μεταβολικό κέντρο)

5.1.1 Γενική Διαδικασία

- Μείωση της παροχής λυσίνης τουλάχιστον κατά 50%. Στη συνέχεια σταδιακή αύξηση της πρόσληψη πρωτεΐνης μέχρι να επιτευχθεί το κανονικό πρόγραμμα διατροφής μέσα σε 1-3 ημέρες
- Αποφυγή τροφίμων πλούσια σε λυσίνη, όπως π.χ. γάλα και γαλακτοκομικά προϊόντα, λαχανικά και φρούτα πλούσια σε λυσίνη (επιλογή μόνο από την πράσινη ομάδα τροφίμων)
- Συνέχιση, όσο είναι δυνατόν, της παροχής ειδικής τροφής (ΜΑΟ) χωρίς λυσίνη και μειωμένης σε τρυπτοφάνη
- Εμπλουτισμός ποτών με μαλτοδεξτρίνη/γλυκόζη (βλέπε Πίνακα 6 «Διάλυμα μαλτοδεξτρίνης»)

ΠΙΝΑΚΑΣ 6: Διάλυμα μαλτοδεξτρίνης κατά τη διάρκεια της επείγουσας αγωγής [1]

ΗΛΙΚΙΑ ΧΡΟΝΙΑ	ΔΙΑΛΥΜΑ ΜΑΛΤΟΔΕΞΤΡΙΝΗΣ		ΗΜΕΡΗΣΙΑ ΔΟΣΗ mL
	%	kcal/100 mL	
0 – 1	10 – 15	40 – 60	150 – 200/kg βάρος σώματος
1 – 2	15	60	120/kg βάρος σώματος
2 – 6	20	80	1200 – 1500
6 – 10	20	80	1500 – 2000
>10	25	100	2000

[1] σύμφωνα με: Dixon MA and Leonard JV. Intercurrent illness inborn errors of intermediary metabolism. Arch Dis Child 1992; 67: 1387-1391

5.1.2 Βρέφη και νήπια

Παροχή ειδικής τροφής χωρίς λυσίνη και μειωμένης σε τρυπτοφάνη (βλέπε τη συνταγή στο σχέδιο δίαιτας) σε μικρά τακτά χρονικά διαστήματα. Αυτή η διατροφή μπορεί και να αντικαταστήσει προσωρινά τη διατροφή με γάλα το πολύ για 2 ημέρες. Αν αυτή η τροφή δεν καταναλώνεται σε επαρκή ποσότητα (τουλάχιστον με την ποσότητα των τροφίμων που παρουσιάζεται στο σχέδιο διατροφής), θα πρέπει επιπλέον να δίνεται τσάι ή πόσιμο νερό με δεξτρόζη ή μαλτοδεξτρίνη (βλέπε Πίνακα 6 «Διάλυμα μαλτοδεξτρίνης»).

Τα βρέφη και τα νήπια θα πρέπει να τρέφονται με την ειδική τροφή χωρίς λυσίνη και μειωμένη σε τρυπτοφάνη το πολύ για 24 ώρες. Το αργότερο τη δεύτερη ημέρα πρέπει να χορηγείται ξανά (λίγη) λυσίνη και να αυξάνεται ως εξής:

Ημέρα 2: 50% της ημερήσιας ποσότητας

Ημέρα 3: 75-100% της ημερήσιας ποσότητας

Ημέρα 4: πλήρης ημερήσια ποσότητα

Είναι σημαντικό να παρέχονται συνεχώς, ακόμη και στην εκ νέου εισαγωγή της κανονικής ποσότητας λυσίνης, επαρκείς θερμίδες, π.χ. με τον εμπλουτισμό των ποτών με μαλτοδεξτρίνη.

5.1.3 Καρνιτίνη

Η χορήγηση καρνιτίνης διπλασιάζεται κατά τη διάρκεια της επείγουσας αγωγής.

6.1 Βρέφος

Ηλικία: 1 μηνός (νεογνό) – το βρέφος θηλάζει

Βάρος σώματος (ΒΣ) σε κιλά: 3.400, μήκος: 50 εκατοστά

Εκτιμώμενη συνολική πρόσληψη υγρών: 500 mL

Προβλεπόμενη ποσότητα: 20% της εκτιμώμενης ποσότητας που καταναλώνεται ως ειδική τροφή

100 mL ειδική τροφή χωρίς λυσίνη και μειωμένη σε τρυπτοφάνη

Λυσίνη 100 mg/kg ΒΣ = 340 mg/ημέρα

ΠΙΝΑΚΑΣ 7: Κατά την έναρξη του γεύματος, δίνεται η προδιαγραφόμενη ποσότητα σε ειδική τροφή χωρίς λυσίνη και μειωμένη σε τρυπτοφάνη. Μετά, το βρέφος θηλάζει ανάλογα με τις ανάγκες

	ΠΟΣΟΤΗΤΑ	ΛΥΣΙΝΗ	ΠΡΩΤΕΪΝΗ	ΛΙΠΗ	ΥΔΑΤΑΝΘΡΑΚΕΣ	ΘΕΡΜΙΔΕΣ
Μπιμπερό με		mg	g	g	g	
Ειδική τροφή χωρίς λυσίνη και μειωμένη σε τρυπτοφάνη, διαμοιρασμένη σε έξι γεύματα	100 mL	0	2,0	3,5	8,1	72
Μητρικό γάλα ανάλογα με τις ανάγκες	400 mL	344	4,4	16,0	28,0	276
Σύνολο ανά ημέρα		344	6,4	19,5	36,1	348
Σύνολο ανά ημέρα/kg ΒΣ		101	1,9	5,7	10,6	102
Ενέργεια σε %			7%	51%	42%	

Ηλικία: 3 μηνών - με βρεφικό γάλα

Βάρος σε κιλά: 5.200, μήκος: 60 cm

Προβλέπεται: 100 mg λυσίνης/kg ΒΣ = 520 mg/ημέρα ειδική τροφή χωρίς λυσίνη και μειωμένη σε τρυπτοφάνη: δίδετε κατά απαίτηση

ΠΙΝΑΚΑΣ 8: Κατά την έναρξη του γεύματος δίνεται η προκαθορισμένη ποσότητα γάλακτος για βρέφη, μετά η ειδική τροφή, όπως απαιτείται. Καθορισμός μιας ελάχιστης πρόσληψης είναι απαραίτητος όταν παρουσιάζεται ανεπαρκής πρόσληψη βάρους

	ΠΟΣΟΤΗΤΑ	ΛΥΣΙΝΗ	ΠΡΩΤΕΪΝΗ	ΛΙΠΗ	ΥΔΑΤΑΝΘΡΑΚΕΣ	ΘΕΡΜΙΔΕΣ
Μπιμπερό με		mg	g	g	g	
Βρεφικό γάλα φάση 1 ή για νεογνά διαμοιρασμένο σε 5 x 80 ml	450 mL	518	5,9	15,8	32,9	297
Ειδική τροφή χωρίς λυσίνη και μειωμένη σε τρυπτοφάνη, διαμοιρασμένη σε έξι γεύματα	250 mL	0	4,0	8,8	20,3	180
Σύνολο ανά ημέρα		518	9,9	24,5	53,1	477
Σύνολο ανά ημέρα/kg ΒΣ		100	1,9	4,7	10,2	92
Ενέργεια σε %			8%	47%	44%	

6.2 Βρέφος στην ηλικία απογαλακτισμού

Ηλικία: 8 μηνών

Βάρος σε κιλά: 8.500

Ύψος: 72 εκατοστά

Προβλέπεται: λυσίνη: 90 mg/kg ΒΣ = 765 - 800 mg/ημέρα

Πρωτεΐνη από μείγμα αμινοξέων (ΜΑΟ)/kg ΒΣ: 0,8 έως 1g = 7 - 9g συνολικό ποσό

ΠΙΝΑΚΑΣ 9:

Τρόφιμα που μπαίνουν ως εκτιμώμενη ημερήσια δόση λυσίνης στον υπολογισμό.

Τρόφιμα που πρέπει να υπολογίζονται και να ζυγίζονται.

	ΠΟΣΟΤΗΤΑ	ΛΥΣΙΝΗ	ΠΡΩΤΕΪΝΗ	ΛΙΠΗ	ΥΔΑΤΑΝΘΡΑΚΕΣ	ΘΕΡΜΙΔΕΣ
		mg	g	g	g	
Μπιμπερό με βρεφικό γάλα φάση 1 ή για νεόγνα	180 mL	207	2,3	6,3	13,1	119
Ειδική τροφή χωρίς λυσίνη και μειωμένη σε τρυπτοφάνη, όπως απαιτείται, π.χ. γεύμα λαχανικών με 200-250 mg λυσίνης	50 mL	0	1,0	1,7	4,1	36
Π.χ. Λαχανικά μπρόκολο-κρέμα	200 g	214	4,4	4	23	146
Βούτυρο ή λάδι περίπου 1 κουταλάκι του γλυκού	5g	0	0	5	0	45
ΜΑΟ χωρίς λυσίνη και μειωμένη σε τρυπτοφάνη (με 60g πρωτεΐνης / 100g) αναμιγνύεται με 1-2 κουταλιές της βρεφικής κρέμας	3 g	0	1,8	0	0,4	9
Πολτός από φρούτα και δημητριακά						
Πουρές φρούτων, ανάλογα με τις ανάγκες	100 g	24	0,5	0,1	15	62
Παιδικά μπισκότα	15g	24	1,7	1,3	10,7	61
Βούτυρο ή λάδι (περίπου 1 κουταλάκι του γλυκού)	5g	0	0	5	0	45
ΜΑΟ χωρίς λυσίνη και μειωμένη σε τρυπτοφάνη (βλέπε παραπάνω) αναμιγνύεται με 1-2 κουταλιές της βρεφικής κρέμας	4 g	0	2,4	0	0,5	12
Πόλτος με γάλα και δημητριακά						
Βρεφικό γάλα φάση 1 ή για νεογνά	200 mL	230	2,6	7	14,6	132
Νιφάδες ρυζιού ή σιμιγδάλι	20 g	58	1,5	0,2	16,8	75
Μπανάνα	20 g	10	0,2	0,1	3,8	18
ΜΑΟ χωρίς λυσίνη και μειωμένη σε τρυπτοφάνη (βλέπε παραπάνω) Ανακατεύουμε με 1-2 κουτ. του πολτού	3 g	0	1,8	0	0,4	9
Επιτρώσιμο υγρό περίπου 100mL						
Σύνολο ανά ημέρα		767	20,2	30,8	102,4	768
Σύνολο ανά ημέρα/kg ΒΣ		90	2,4	3,6	12,1	90
Ενέργεια σε %			11%	36%	53%	

6.3 Νήπιο

Ηλικία: 3 χρονών

Βάρος σώματος (ΒΣ) σε κιλά: 15

Ύψος: 100 εκατοστά

Προβλέπεται: 60 mg λυσίνη/kg ΒΣ = 900 mg/ημέρα

Πρωτεΐνη από μείγμα αμινοξέων (ΜΑΟ)/kg ΒΣ:

0,8 g πρωτεΐνης = 12 g πρωτεΐνης από ΜΑΟ

ΠΙΝΑΚΑΣ 10:

Τρόφιμα που μπαίνουν ως εκτιμώμενη ημερήσια δόση λυσίνης στον υπολογισμό.

Τα τρόφιμα που πρέπει να υπολογίζονται και να ζυγίζονται.

	ΠΟΣΟΤΗΤΑ	ΛΥΣΙΝΗ	ΠΡΩΤΕΙΝΗ	ΛΙΠΗ	ΥΔΑΤΑΝΘΡΑΚΕΣ	ΘΕΡΜΙΔΕΣ
		mg	g	g	g	
Πρωινό με περίπου 300 mg λυσίνης						
Ψωμί ολικής αλέσεως/ρολς/κουλούρια	40 g	66	3,0	0,4	20,4	99
Βούτυρο ή μαργαρίνη	10 g	5	0,1	8,3	0	83
Ωμές τροφές, όπως ντομάτα	50 g	18	0,5	0	1,5	9
Πόσιμο γάλα 3.5% λιπαρά	90 mL	211	3,0	3,6	4,3	58
ΜΑΟ χωρίς λυσίνη και μειωμένη σε τρυπτοφάνη (π.χ. 75.0g πρωτεΐνης/100g)	5 g	0	3,8	0	0	15
Χυμός μήλου	75 mL	11	0,2	0	8,3	37
Μεσημεριανό γεύμα						
Γεύμα με 250 mg λυσίνη						
Μακαρόνια, ζυγίζονται μαγειρεμένα	150 g	153	8,1	0	36	177
Κολοκυθάκια	80 g	66	1,3	0	1,6	15
Ντομάτες	80 g	29	0,8	0	2,4	14
Φυτικά έλαια	15 g	0	0	15	0	134
ΜΑΟ χωρίς λυσίνη και μειωμένη σε τρυπτοφάνη	6 g	0	4,5	0	0	18
Χυμός μήλου	75 mL	11	0,2	0	8,3	37
Ενδιάμεσο γεύμα με περίπου 100 mg λυσίνης						
Ροδάκινο	120 g	36	1	0	10,8	49
½ κρουασάν βουτύρου	25 g	53	1,8	2,3	12	75
Βούτυρο, Μαρμελάδα	5 g	2	0	4,2	0	42
Μαρμελάδα	10 g	1	0	0	6,8	28
Δείπνο με 200-250 mg λυσίνης						
Ψωμί ολικής αλέσεως/ψωμί/ψωμάκια/κουλούρια	40 g	66	3,0	0,4	20,4	99
Βούτυρο ή μαργαρίνη	5 g	2	0	4,2	0	42
Ωμές τροφές, όπως πιπερί (πιπεριά)	50 g	26	0,6	0	2,5	15
Φρέσκο τυρί διπλής κρέμας	15 g	124	1,7	4,8	0,5	50
ΜΑΟ χωρίς λυσίνη και μειωμένη σε τρυπτοφάνη (βλέπε πάνω)	5 g	0	3,8	0	0	15
Χυμός μήλου	75 mL	11	0,2	0	8,3	37
Ποτά περίπου 300 ml						

	ΠΟΣΟΤΗΤΑ	ΛΥΣΙΝΗ	ΠΡΩΤΕΙΝΗ	ΛΙΠΗ	ΥΔΑΤΑΝΘΡΑΚΕΣ	ΘΕΡΜΙΔΕΣ
Νερό, τσάι, αραιωμένος χυμός, π.χ. spritzer χυμού μήλου	100 mL	14	0,3	0	11,0	49
Σύνολο ανά ημέρα		905	37.8	43.2	155.1	1197
Σύνολο ανά ημέρα/kg ΒΣ		60	2.5	2.9	10.3	80
Ενέργεια σε %			13%	34%	53%	

07 Διατροφή πέραν των 6 Ετών

7.1 Συνιστώμενες Ποσότητες Κατανάλωσης

Η δίαιτα βασίζεται στις συστάσεις της Optimix (βελτιστοποιημένη μικτή διατροφή), δηλαδή σε μια ιδέα υγιεινής διατροφής για παιδιά και εφήβους. Το Optimix αναπτύχθηκε από το Ινστιτούτο Ερευνών Παιδικής Διατροφής (FKE), στο Ντόρτμουντ, Γερμανία. URL: www.fke-do.de

Βασικά τρόφιμα σε αυτή την ηλικιακή ομάδα είναι τα δημητριακά και τα προϊόντα δημητριακών, και επίσης φρούτα και λαχανικά που πρέπει να συμπληρώνονται από περιορισμένη ποσότητα τροφίμων ζωικής προέλευσης.

Οι ποσότητες ζωικών προϊόντων που αναγράφονται στον παρακάτω πίνακα είναι ανάλογα με την ηλικία του παιδιού και αποτελούν το πλαίσιο για μια δίαιτα με ελεγχόμενη ποσότητα πρωτεΐνης. Με την τήρηση αυτών των ποσοτήτων όλα τα απαραίτητα θρεπτικά συστατικά παρέχονται σε επαρκείς ποσότητες.

ΠΙΝΑΚΑΣ 11: Μέσος όρος συνιστώμενων ημερήσιων ποσοτήτων τροφής ζωικής προέλευσης για παιδιά σχολικής και εφηβικής ηλικίας σύμφωνα με το Optimix

ΗΛΙΚΙΑ		6 χρ.	7 – 9 χρ.	10 – 12 χρ.	13 – 14 χρ.	15 – 18 χρ.
Ζωικά προϊόντα	Συνιστώμενη ποσότητα κατανάλωσης					
Γάλα, γαλακτοκομικά προϊόντα	ml/μέρα ή g/μέρα	350	400	420	425 (θ) 450 (α)	450 (θ) 500 (α)
Κρέας, λουκάνικο	g/μέρα	40	50	60	65 (θ) 75 (α)	75 (θ) 85 (α)
Αυγά	/εβδομάδα	2	2	2-3	2-3 (θ/α)	2-3 (θ/α)
Ψάρια	g/εβδομάδα	50	75	90	100 (θ/α)	100 (θ/α)

θ = θηλυ· α = αρρεν

7.2 Επιλογή Τροφίμων (πέραν των 6 ετών)

7.2.1 Κατάλληλα

- Δημητριακά και προϊόντα δημητριακών
- Ψωμί, ζυμαρικά, ρύζι, αρτοσκευάσματα (κατά προτίμηση χωρίς πρόσθετα γάλακτος, φυσιτικών ή πιστακίων) νιφάδες, σιμιγδάλι, αλεύρι
- Πατάτες σε όλες τις μορφές μαγειρέματος
- Λαχανικά με εξαίρεση τα όσπρια, παρασκευάσματα λαχανικών ως προϊόν προς επάλειψη, σάλτσες, σούπες
- Φρούτα
- Ινδοκάρυδο, καρύδι, φουντούκι
- Κρέμα, κρέμα γάλακτος
- Μαγειρικό λίπος και λίπος προς επάλειψη
- Βούτυρο, μαργαρίνη, φυτικά έλαια
- Ζάχαρη και τα ζαχαρούχα προϊόντα μαρμελάδα, ζελέ, μέλι, σιρόπι, καραμέλες, καραμέλα σοκολάτας κατά προτίμηση χωρίς γάλα, φιστίκια και φιστίκια Αιγίνης (πιστάκια)

7.2.2 Μερικώς κατάλληλα

- Γάλα και γαλακτοκομικά προϊόντα, π.χ. γιαούρτι, τυρί με πάνω από 30% περιεκτικότητα σε λιπαρά, π.χ. τυρί σε φέτες
- Αυγό
- Κρέας, λουκάνικο
- Ψάρι
- Όσπρια (1 μερίδα την εβδομάδα)
- Αμύγδαλα, σουσάμι

Γάλα και γαλακτοκομικά προϊόντα είναι προτιμότερα από το κρέας και τα λουκάνικα

7.2.3 Ακατάλληλα

- Φυστίκια, κάσιους, πιστάκια, σπόροι κολοκύθας, ηλιόσποροι, σπόροι παπαρούνας, σπόροι λιναριού
- Ψάρι, κρέας και προϊόντα κρέατος σε μεγαλύτερες μερίδες από ότι φαίνεται στον πίνακα
- Όσπρια, π.χ. μεγαλύτερες μερίδες φακών, φασολιών, σόγιας, μπιζελιών

7.3 Σχέδιο Διατροφής πέραν των 6 Ετών

7.3.1 Ελεγχόμενη ως προς τις πρωτεΐνες διατροφή μετά την ηλικία των 6 ετών

Ηλικία: 6 ετών

Βάρος σώματος (ΒΣ) σε κιλά: 20

Ύψος: 119 εκατοστά

Η πρόσληψη πρωτεϊνών ανάλογα με την ηλικία και με την τροφή δίνεται σύμφωνα με τις συστάσεις του Ερευνητικού Ινστιτούτου για την Παιδική Διατροφή – Optimix

ΠΙΝΑΚΑΣ 12:

Τρόφιμα χωρίς περιορισμό.

Τρόφιμα τα οποία πρέπει να περιορίζονται.

	ΠΟΣΟΤΗΤΑ	ΛΥΣΙΝΗ	ΠΡΩΤΕΪΝΗ	ΛΙΠΗ	ΥΔΑΤΑΝΘΡΑΚΕΣ	ΘΕΡΜΙΔΕΣ
		mg	g	g	g	
Πρωινό γεύμα						
Ψωμί/ψωμί ολικής αλέσεως/ψωμάκια	60 g	99	4.4	0.6	30.6	149
Βούτυρο ή μαργαρίνη	15 g	7		12.5	0	125
Ωμά λαχανικά/φρούτα, π.χ. ντομάτα	50 g	18		0	1.5	9
Μαρμελάδα/μέλι	20 g			0	13.6	55
Πόσιμο γάλα με 3.5% λιπαρά	150 mL	351	5.0	6	7.2	96
Μεσημεριανό γεύμα						
Μακαρόνια, μαγειρεμένα	200 g	204	10.8	0	48	236
Κολοκυθάκια	80 g	66	1.3	0	1.6	15
Ντομάτα	80 g	29	0.8	0	2.4	14
Φυτικό λάδι	15 g	0	0	15	0	134
Τυρί, π.χ. Emmental, 45% λιπαρά	15 g	306	4.3	4.5	0.0	57
Σνακ με περίπου 100 mg λυσίνης						
Ροδάκινο	150 g	45	1.2	0	13.5	62
Φυσικό γιαούρτι 3,5% λιπαρά	100 g	234	3.3	4	4	66
Δείπνο με 200-250 mg λυσίνη						
Ψωμί/ψωμάκια/κουλούρια	60 g	99	4.4	0.6	30.6	149
Βούτυρο ή μαργαρίνη	15 g	7	0	12.5	0	25
Ωμά λαχανικά, π.χ. πιπέρι (πιπεριά)	100 g	52	1.2	0	5	30
1 αυγό	58 g	426	7.5	6.4	0.6	89
Ποτά περίπου 1000 mL						
Νερό, τσάι, αραιωμένος χυμός, π.χ. Spritzer χυμός μήλου	400 mL			0	44.0	196
Σύνολο ανά ημέρα		1943	44.2	62.1	202.6	1607
Σύνολο ανά ημέρα/kg ΒΣ		97	2.2	3.1	10.1	80
Ενέργεια σε %			11%	34%	55%	

Τροφές της κίτρινης ομάδας είναι απαραίτητες για την επαρκή παροχή πρωτεΐνης υψηλής αξίας, βιταμινών και μετάλλων.

Διατροφικός Πίνακας για τον Υπολογισμό Λυσίνης

Οι αναφερόμενες τιμές αντιστοιχούν σε 100 g τροφίμου

ΤΡΟΦΙΜΟ	ΛΥΣΙΝΗ mg	ΠΡΩΤΕΙΝΗ g	KCAL	ΥΔΑΤΑΝΘΡΑΚΕΣ g	ΛΙΠΑΡΑ g
Ψωμί					
Ψωμάκι – πολύσπορο	202	6,3	231	48	1
Ψωμάκι – σίκαλη	235	6,4	223	46	1
Ψωμάκι – σιτάρι (επίσης ψωμί, φρυγανιά, μπαγκέτα, κουλουράκι σιταριού)	165	7,4	248	51	1
Ψωμάκι με σταφίδες	158	7,0	253	52	1
Μαύρο ψωμί / ψωμί διάφορων σπορών	204	7,1	219	45	1
Hefezopf (γερμανικό γλυκό ψωμί με μαγιά)	261	7,5	302	47	9
Τραγανό ψωμί – πολύσπορο	300	9,3	343	72	2
Τραγανό ψωμί – σιταριού	240	10,8	359	73	2
Ψωμί ολικής αλέσεως	253	6,8	201	40	1
Παξιμάδι	175	9,2	365	71	4
Γλυκά του φούρνου					
Amerikaner (γερμανικό ζαχαροπλαστικό προϊόν με αλεύρι, ζάχαρη, αυγό, λάδι, γάλα και όξινο ανθρακικό αμμώνιο)	189	5,3	315	53	9
Μηλόπιτα καλυμμένη με τριφτή ζύμη	83	2,8	230	34	9
Στρούντελ μήλου	55	2,2	165	26	6
Δανέζικο γλυκό με βερίκοκο	128	4,0	268	33	13
Μαρέγκα	334	5,6	364	84	0
Berliner (ντόνατ/λουκουμάς) από ζύμη μαγιάς	288	8,4	322	43	13
Bienenstich (γερμανικό κέικ από ζύμη με μαγιά, μια κρούστα από ζάχαρη και αμύγδαλα και με γέμισμα, γενικά από κρέμα βανίλιας)	225	5,7	300	33	16
Τάρτα φρούτων με μπισκότο	158	4,0	157	31	2
Σφολιάτα	90	4,0	418	28	32
Μπριός χωρίς γέμιση	282	7,3	268	35	11
Ζυμαρικά από ζύμη πλούσια σε λίπος	196	6,4	349	49	14
Τούρτα κρέμα βουτύρου από κτύπημα κέικ	211	4,1	316	31	19
Μπισκότα βουτύρου από τριφτή ζύμη	178	6,2	498	60	26
Κρουασάν με βούτυρο, ελαφρύ	210	7,0	301	48	9
Μπισκότα βουτύρου	378	10,0	480	62	21
Κέικ βουτύρου από ζύμη μαγιάς	171	6,1	376	47	18
Κρουασάν από φύλλο σφολιάτας	215	7,1	508	45	34
Κέικ μελιού	144	5,8	372	70	7
Hefezopf (γερμανικό γλυκό ψωμί με μάγια)	261	7,5	302	47	9
Τριφτή ζύμη	108	5,1	479	53	28
Nussecken (ζαχαροπλαστικό προϊόν από τριφτή ζύμη, αμυγδαλωτό και φουντούκια)	217	6,9	540	48	36
Δανέζικα αρτοσκευάσματα	179	4,7	309	40	14

Διατροφικός Πίνακας για τον Υπολογισμό Λυσίνης

ΤΡΟΦΙΜΟ	ΛΥΣΙΝΗ	ΠΡΩΤΕΙΝΗ	KCAL	ΥΔΑΤΑΝΟΡΑΚΕΣ	ΛΙΠΑΡΑ
	mg	g		g	g
Αυτιά χοίρου σφολιάτας (είδος μπισκότου)	109	5,6	501	53	30
Παξιμάδι	175	9,2	365	71	4
Συστατικά ψησίματος					
Συμπυκνωμένη ζύμη αρτοποιίας	1234	16,7	83	1	1
Μαγειρική σόδα	14	0,5	155	38	0
Ζελατίνη	3714	84,4	343	0	0
Κακάο σε σκόνη	594	19,8	342	11	25
Ξηρή μαγιά	2633	35,6	288	32	2
Επαλείψεις					
Επάλειψη από μαγιά με μανιτάρια	336	5,0	192	4	17
Επάλειψη από μαγιά δημητριακά	161	2,8	191	8	17
Επάλειψη από μαγιά με βότανα	307	4,3	197	4	18
Επάλειψη από μαγιά με Ελιά	312	5,8	248	4	23
Μέλι	16	0,4	306	75	0
Μαρμελάδα, ζελέ και εσπεριδοειδών	6	0,1	279	68	0
Μαντολάτο κρέμα, γλυκιά	153	4,3	521	60	30
Πηχτή κρέμα, 22% λίπος	199	2,8	220	4	22
Λαχανικά					
Αγκινάρα	120	2,4	22	2,6	0
Μελιτζάνα	53	1,2	17	2	0
Σπανάκι	164	2,5	17	1	0
Κουνουπίδι	135	2,5	23	2	0
Φασολάκια	136	2,4	25	3	0
Μπρόκολο	155	3,3	26	3	0
Ραδίκια	65	1,3	17	2	0
Κινέζικο λάχανο	62	1,2	14	1	0
Μαρούλι iceberg	50	1,0	13	2	0
Αντίδι	88	1,8	11	0	0
Πράσινα μπιζέλια φρέσκα	393	6,6	82	12	0
Λυκοτρίβολο (Valerianella locusta)	92	1,8	14	1	0
Μάραθο	122	2,4	25	3	0
Καλέ	215	4,3	37	3	1
Αγγούρι	26	0,6	12	2	0
Φρέσκο σκόρδο	254	6,1	142	28	0
Γογγυλοκράμβη	84	2,0	25	4	0
Μαρούλι	63	1,3	12	1	0
Κολοκύθα	56	1,1	25	5	0
Πικραλίδα	138	2,6	54	9	1
Μάγκκολντ	128	2,1	25	3	0
Χρένο, φρέσκο	160	2,8	64	12	0
Καρότο	39	1,0	26	5	0
Μπάμιες	84	2,1	20	2	0
Ελιές, πράσινες μαριναρισμένες	51	1,4	143	2	14
Ελιές, μαύρες μαριναρισμένες	81	2,2	353	5	36
Πιπεριά	52	1,2	30	5	0
Παστινάκι	75	1,3	22	3	0
Πράσο	112	2,2	26	3	0
Ραντίσιο	60	1,2	14	2	0

Διατροφικός Πίνακας για τον Υπολογισμό Λυσίνης

ΤΡΟΦΙΜΟ	ΛΥΣΙΝΗ	ΠΡΩΤΕΙΝΗ	KCAL	ΥΔΑΤΑΝΘΡΑΚΕΣ	ΛΙΠΑΡΑ
	mg	g		g	g
Ραπανάκια	58	1,1	15	2	0
Ραπανάκι	49	1,1	14	2	0
Ρόκα	80	1,6	16	2	0
Λαχανάκια Βρυξελλών	187	4,5	36	3	0
Παντζάρι	80	1,5	42	8	0
Κόκκινο λάχανο	69	1,5	23	4	0
Στραγγιστό ξινολάχανο	69	1,5	17	1	0
Λαγόχορτα	70	1,4	17	2	0
Σέλινο	66	1,7	19	2	0
Σπαράγγια	82	1,9	18	2	0
Ντομάτα	36	1,0	17	3	0
Λευκό λάχανο	63	1,4	25	4	0
Κραμπολάχανο	138	3,0	26	2	0
Ρίζα μαϊντανού (εμφάνιση παρόμοια με παστινάκι, <i>Petroselinum crispum subsp. Tuberosum</i>)	109	2,9	37	5	0
Κολοκυθάκια	82	1,6	19	2	0
Γλυκό καλαμπόκι	128	3,3	89	16	1
Φρέσκα κρεμμύδια	55	1,3	28	5	0
Μανιτάρια					
Στρείδι (<i>Pleurotus ostreatus</i>)	150	3,0	11	0	0
Μανιτάρι σημύδας (<i>Leccinum scabrum</i>), φρέσκο	47	3,1	19	0	1
Μανιτάρι <i>Suillus luteus</i> , φρέσκο	85	1,7	11	0	0
Μανιτάρια, φρέσκα	170	2,7	15	1	0
Μορχέλλα, φρέσκια	83	1,7	11	1	0
Μανιτάρι <i>Chanterelle</i> φρέσκο	39	1,6	11	0	1
Shiitake μανιτάρια φρέσκα	47	1,6	42	12	0
Μανιτάρια shiitake, αποξηραμένο	265	8,8	237	69	1
Πορτσίνι, φρέσκα	245	3,6	20	1	0
Πορτσίνι, αποξηραμένα	1839	27,1	149	4	3
Τρούφες, φρέσκες	481	5,5	48	7	1
Όσπρια					
Φασόλια λευκά, μαγειρεμένα	670	9,1	112	17	0
Μπιζέλια ώριμα, ψημένα	818	12,0	145	22	1
Φακές ώριμες, ψημένες	614	8,8	115	18	1
Ρεβίθια ώριμα, ψημένα	573	8,4	114	16	1
Σόγια ώριμη, ψημένη	881	15,7	152	0	10
Βότανα					
Βασίλικός, φρέσκος	155	3,1	41	5,1	1
Άνηθος, φρέσκος	185	3,7	55	8	1
Κάρδαμο, φρέσκο	243	4,2	38	2	1
Φύλλα μαϊντανού, φρέσκα	275	4,4	53	7	0
Σχινόψαρο, φρέσκο	175	3,6	27	2	1
Φρούτα					
Ανανάς	29	0,5	59	13	0
Μήλο	15	0,3	52	11	0
Βερύκοκο	62	0,9	42	9	0
Αβοκάντο	89	1,9	217	0	24
Μπανάνα	58	1,1	95	21	0

Διατροφικός Πίνακας για τον Υπολογισμό Λυσίνης

ΤΡΟΦΙΜΟ	ΛΥΣΙΝΗ	ΠΡΩΤΕΙΝΗ	KCAL	ΥΔΑΤΑΝΟΡΑΚΕΣ	ΛΙΠΑΡΑ
	mg	g		g	g
Μπανάνα, αποξηραμένη	177	3,5	290	65	1
Αχλάδι	18	0,5	52	12	0
Βατόμουρο	30	1,2	30	3	1
Κλεμεντίνη	31	0,7	46	9	0
Χουρμάς, φρέσκος	60	2,0	280	65	1
Φράουλα	33	0,8	32	6	0
Σύκο, φρέσκο	52	1,3	63	13	1
Σύκο, αποξηραμένο	234	5,9	284	58	2
Ρόδι	35	0,7	78	17	1
Γκρέιπφρουτ	19	0,6	50	9	0
Γκουάβα	25	0,9	38	7	1
Μυρτίλος	11	0,6	42	7	1
Βατόμουρο	33	1,3	34	5	0
Κορινθιακή σταφίδα	28	1,1	43	7	0
Καρπός σαμπούκου	98	2,5	48	7	1
Κακή	36	0,6	71	16	0
Κεράσια	31	0,9	63	13	0
Ακτινίδιο	50	1,0	61	11	1
Λίτσι	45	0,9	76	17	0
Μανταρίνι	32	0,7	50	10	0
Μάνγκο	48	0,6	60	13	0
Κορόμηλο	15	0,7	64	14	0
Νεκταρίνι	34	0,9	57	12	0
Πορτοκάλι	50	1,0	47	9	0
Παπάγια	21	0,5	13	2	0
Φρούτα του πάθους	120	2,4	80	13	0
Ροδάκινο	30	0,8	41	9	0
Δαμάσκηνο	13	0,6	47	10	0
Φίγγι (κράνμπερι)	12	0,3	39	7	1
Ραβέντι	25	0,6	13	1	0
Σταφίδες	71	2,5	298	66	1
Φραγκοστάφυλο	20	0,8	44	9	0
Καρπούζι	60	0,6	38	8	0
Σταφύλι κόκκινο, λευκό	16	0,7	71	16	0
Λεμόνι	35	0,7	56	8	1
Μηλοπέπονο	44	0,9	26	5	0
Ποτά					
Χυμός ανανά	27	0,4	59	13	0
Χυμός μήλου	14	0,3	49	11	0
Χυμός βερύκοκου	57	0,8	44	9	0
Νέκταρ μπανάνας	14	0,3	54	13	0
Χυμός αχλαδιού	17	0,5	54	13	0
Χυμός μαύρου βατόμουρου	29	1,1	34	4	1
Χυμός γκρέιπφρουτ	18	0,5	48	8	0
Χυμός βατόμουρου	32	1,2	39	6	0
Χυμός σαμπούκου	92	2,3	50	8	0
Χυμός σταφίδας	23	0,9	102	22	0
Χυμός κερασιού	29	0,8	64	14	0

ΤΡΟΦΙΜΟ	ΛΥΣΙΝΗ	ΠΡΩΤΕΪΝΗ	KCAL	ΥΔΑΤΑΝΘΡΑΚΕΣ	ΛΙΠΑΡΑ
	mg	g		g	g
Σκόνη κακάο για διάλυση ως ρόφημα	165	5,5	391	77	6
Χυμός καρότου και λαχανικών	35	0,9	22	4	0
Χυμός νεκταρινιού	31	0,8	58	13	0
Χυμός πορτοκαλιού	46	0,9	45	9	0
Χυμός ροδάκινου	28	0,7	43	10	0
Χυμός δαμάσκηνου	12	0,5	49	11	0
Χυμός λευκαγκαθιάς	51	1,3	87	6	6
Χυμός βύσσινου	29	0,8	58	11	0
Χυμός ντομάτας και λαχανικών	31	0,8	15	2	0
Χυμός σταφυλιού κόκκινου, λευκού	15	0,6	70	16	0
Ζυμαρικά και αρτοσκευάσματα					
Flädle (λουρίδες τηγανίτων), ξηρό προϊόν	234	12,3	352	68	3
Σιμιγδάλι ζυμαρικά με αυγό	374	8,4	370	27	26
Ζυμαρικά από σιμιγδάλι σκληρού σίτου	238	12,5	348	70	1
Μαγειρεμένα ζυμαρικά από σιμιγδάλι σκληρού σίτου	102	5,4	150	30	1
Μαγειρεμένα ζυμαρικά ολόκληρου σιταριού	156	5,8	139	26	1
Ζυμαρικά ολικής αλέσεως, ωμά	362	13,4	323	61	3
Πατάτες, προϊόντα πατάτας και αμυλούχα τρόφιμα					
Γλυκοπατάτα	59	1,6	111	24	1
Πατατάκια	318	5,5	535	41	39
Πατάτας μπουλέττες της σκόνης (μισό ωμό, μισό ψημένο)	98	1,7	101	23	0
Πατάτες	118	2,0	71	15	0
Αμυλούχα	46	1	123	28	0
Μανιόκα (κάσσαβα)	35	1,0	137	32	0
Τηγανιτές πατάτες έτοιμες για κατανάλωση	236*	4,0	290	35	14
Αγκινάρα της Ιερουσαλήμ	98	2,4	31	4	0
Νιφάδες δημητριακών, δημητριακά					
Νιφάδες καλαμποκιού	186	7,2	355	79	1
Νιφάδες κριθαριού	268	7,9	314	66	2
Νιφάδες δημητριακών	341	10,3	323	63	3
Νιφάδες βρώμης	426	12,5	370	63	7
Νιφάδες κεχρί	226	9,8	354	69	4
Μούσλι μείγμα χωρίς ξηρούς καρπούς και σπόρους	356	10,4	351	60	7
Αμάραντος	847	15,0	365	56	8
Φαγόπυρο πληγούρι	415	7,5	339	73	2
Φαγόπυρο πληγούρι, ψημένο	97	1,8	72	15	1
Φαγόπυρο αλεύρι	281	5,1	346	78	1
Ασπροσίταρο, απολεπρωμένο, ολικής αλέσεως	449	17,0	320	60	1
Ασπροσίταρο, αλεύρι ολικής αλέσεως	353	14,0	332	64	2
Κριθάρι	335	9,8	320	64	2
Πληγούρι κριθαριού, ψημένο	85	2,5	90	19	1
Αποσίταρο, πράσινο	291	10,8	324	63	3
Βρώμη	397	11,7	353	60	7
Κεχρί	226	9,8	354	69	4
Κεχρί, ψημένο	80	3,5	114	22	1
Αλεύρι άμυλου πατάτας	33	0,6	341	83,1	0,1

Διατροφικός Πίνακας για τον Υπολογισμό Λυσίνης

ΤΡΟΦΙΜΟ	ΛΥΣΙΝΗ	ΠΡΩΤΕΙΝΗ	KCAL	ΥΔΑΤΑΝΟΡΑΚΕΣ	ΛΙΠΑΡΑ
	mg	g		g	g
Καλαμπόκι / πολέντα από ωμούς κόκκους καλαμποκιού	222	8,5	331	65	4
Καλαμπόκι, ψημένο	78	3,0	107	20	1
Άμυλο καλαμποκιού	10	0,4	351	86	0
Άμυλο μανιόκας (κάσσαβας)	20	0,6	349	85	0
Ποπκόρν	330	12,7	369	67	5
Ρύζι σουφλέ	285	7,5	390	84	2
Κινόα (χηνοπόδιο)	860	14	334	58	5
Ρύζι	260	6,8	349	78	1
Ρύζι, ψημένο	77	2,0	93	21	0
Δημητριακά προγεύματος από ρύζι (rice crispies)	232	6,1	377	85	1
Σίκαλη	351	9,0	294	60	2
Αλεύρι σίκαλης τύπου 1150	299	8,3	318	67	1
Σιτάρι	317	11,7	313	61	2
Αλεύρι σιταριού τύπου 405	186	9,8	337	71	1
Αλεύρι σιταριού τύπου 1050	247	11,2	334	67	2
Νιφάδες σιταριού	317	11,7	313	61	2
Άμυλο σιταριού	8	0,4	351	85,8	0,1
Ξηροί καρποί και σπόροι λάχανων					
Βλαστοί μπιμπού	128	2,5	18	1	0
Κάσιους	700	17,5	568	31	42
Κάστανο	146	2,5	173	36	2
Φιστίκι	985	25,3	561	8	48
Βλαστοί δημητριακών	86	3,2	70	13	0
Φουντούκι	311	12,0	636	11	62
Ινδοκάρυδο	145	3,9	358	5	37
Ράσπες ινδοκαρύδου	229	6,2	610	6	63
Σπόροι κολοκύθας	1562	24,4	560	14	46
Λιναρόσπορος	952	24,4	372		31
Καρύδι μακαντάμιας	285	7,5	676		73
Αμύγδαλο, γλυκό	505	18,7	569	4	54
Σπόροι παπαρούνας	1050	20,2	472	4	42
Καρύδι Βραζιλίας	381	13,6	660	4	67
Πεκάν	372	9,3	692	4	72
Κουκουνάρια	864	24,0	575	7	51
Πιστάκια (Pistacia vera, φιστίκια Αιγίνης)	935	17,6	574	12	52
Σουσάμι	514	17,7	559	10	50
Σπόροι ηλίανθου	786	22,5	574	12	49
Βλαστοί σόγιας	366	5,3	52	5	1
Καρύδι	302	14,4	654	11	63
Αυγό					
Αυγό	735	12,9	154	1	11
1 αυγό κατηγορία βάρους M	426	7,5	89	0	6
Κρόκος αυγών, νωπός	1014	16,1	348	0	32
Ασπράδι αυγού, νωπό	666	11,1	50	1	0
Προϊόντα delicatessen					
Κάρι σάλτσα μπάρμπεκιου	95	2,3	134	28	1
Κάρι κέτσαπ	76	2,0	110	24	0

Διατροφικός Πίνακας για τον Υπολογισμό Λυσίνης

ΤΡΟΦΙΜΟ	ΛΥΣΙΝΗ	ΠΡΩΤΕΙΝΗ	KCAL	ΥΔΑΤΑΝΘΡΑΚΕΣ	ΛΙΠΑΡΑ
	mg	g		g	g
Μαγιά, αποξηραμένη	3545	47,9	339	27	4
Μαγιονέζα	97	1,5	743	2	83
Remoulade (σάλτσα με μαγιονέζα), 65% λιπαρά	72	1,1	641	15	65
Σάλτσα μπάρμπεκιου σίσκεμπαπ	125	2,9	75	10	2
Μουστάρδα	360	6,0	86	6	4
Σάλτσα σόγιας, έτοιμο προϊόν	531	8,7	70	8	0
Κέτσαπ ντομάτας	80	2,1	110	24	0
Πάστα ντομάτας	171	4,5	74	13	0
Λίπη και έλαια					
Βούτυρο	48	0,7	741	1	83
Βούτυρο ξεσκαρταρισμένο	18	0,3	880	0	100
Λίπος ή λαρδί χήνας	0	0,0	883	0	100
Μαργαρίνη	15	0,2	709	0	80
Φυτικά έλαια (όλα τα είδη)	0	0,0	882	0	100
Χοιρινό λίπος (λαρδί)	8	0,1	882	0	100
Κρέας και προϊόντα κρέατος					
Κρέας, μαγειρεμένο	2404	27,6	223	0	12
Ψητό κοτόπουλο	2260	26,0	189	0	9
Λουκάνικο από αίμα, φρέσκο	1264	15,5	340	1	31
Λουκάνικο τύπος Bratwurst	1071	12,6	282	0	26
Χοιρινό λουκάνικο / βραστό λουκάνικο τύπου Fleischwurst	1206	14,2	283	0	25
Λουκάνικο συκωτιού (πατέ)	944	12,4	330	1	31
Σαλάμι	1670	19,7	360	2	31
Χοιρινό ζαμπόν, ψημένο	1571	18,4	113	1	4
Χοιρινό ζαμπόν, καπνιστό	1553	18,3	116	1	4
Λαρδί χοιρινού με λίπος, καπνιστό	1357	16	320	0	29
Teewurst (καπνιστό γερμανικό λουκάνικο από 2/3 χοιρινό και 1/3 μπέικον)	1231	14,4	367	0	35
Bockwurst (γερμανικό λουκάνικο από μοσχάρι και χοιρινό)	1286	15,2	296	0	26
Ψάρια και θαλασσινά					
Ψάρι, ψημένο	1960	21,3	96	0	1
Μπατονέ ψαριού (φίς φίνγκερς)	1158	14,2	193	14	9
Καρκινοειδή, ψημένα (μαλακόστρακα)	1417	18,9	93	1	2
Τυρί					
Bavaria Blue, 65-85% λίπος επί ξηρού	937	13,2	408	0	40
Brie, Camambert 60% λίπος επί ξηρού	1193	16,8	362	0	33
Τυρί 30% λίπος επί ξηρού	2053	27,4	256	0	16
Τυρί 45% λίπος επί ξηρού	1894	25,3	344	0	27
Τυρί 50% λίπος επί ξηρού	1641	21,9	356	0	30
Cream cheese (ανθότυρο· είδος μαλακού τυριού) 60% λίπος επί ξηρού	825	11,0	335	3	32
Τυπόγαλο	945	12,6	102	3	4
Μοτσαρέλα	1710	19,0	255	0	20
Παρμεζάνα 40% λίπος επί ξηρού	2435	34,3	407	0	30
Παρμεζάνα 45% λίπος επί ξηρού	2293	32,3	440	0	35
Κουάρκ 20% λίπος επί ξηρού	810	10,8	100	4	4
Κουάρκ 40% λίπος επί ξηρού	675	9,0	143	3	10

Διατροφικός Πίνακας για τον Υπολογισμό Λυσίνης

ΤΡΟΦΙΜΟ	ΛΥΣΙΝΗ	ΠΡΩΤΕΙΝΗ	KCAL	ΥΔΑΤΑΝΟΡΑΚΕΣ	ΛΙΠΑΡΑ
	mg	g		g	g
Φέτα	1428	17,0	236	0	19
Καναπεδάκι τυριού 50% λίπος επί ξηρού	900	12,0	318	7	27
Γάλα και γαλακτοκομικά προϊόντα					
Μητρικό γάλα	86	1,0	69	7	4
Βουτυρόγαλα	237	3,2	36	4	1
Βουτυρόγαλα με φρούτα	202	2,8	74	14	0
Dickmilch (τύπος γιαουρτιού από γάλα και Streptococcus lactis ή S. cremoris)	241	3,4	64	4	4
Dickmilch με φρούτα	205	2,9	97	14	3
Γιαούρτι με φρούτα	199	2,9	99	14	3
Γιαούρτι 3,5% λιπαρά	234	3,3	66	4	4
Κεφίρ	234	3,3	66	4	4
Κεφίρ με φρούτα	199	2,9	99	14	3
Γάλα αγελάδας, 3.5% λιπαρά	234	3,3	64	5	4
Ξινόγαλο (ορός γάλακτος)	57	0,6	23	4	0
Σάουρ κρήμ (ξινή κρέμα γάλακτος) 10% λιπαρά	220	3,1	117	3	10
Σάουρ κρήμ (ξινή κρέμα γάλακτος) 40% λιπαρά	149	2,1	390	2	42
Γλυκός ορός γάλακτος	78	0,8	25	5	0
Ζαχαροπλαστικής, παγωτά, σνακ					
Πηκτωμένα φρούτα	65	1,6	329	79	0
Ζελεδάκια με χυμό φρούτων	50	1,0	188	45	0
Σκληρό Καραμέλες Σταγόνες	25	0,5	391	95	0
Τσίχλα	5	0,1	387	95	0
Κροκάντ (καραμελωμένοι ξηροί καρποί με βούτυρο)	62	2,4	451	82	12
Γλυκόριζα	87	4,3	375	86	1
Σοκολάτα γάλακτος	276	9,2	536	54	32
Σοκολάτα γάλακτος με φουντούκια	455	8,5	521	49	32
Καραμέλες δυσόμου	25	0,5	406	98	1
Ρύζι σουφλέ	285	7,5	390	84	2
Καραμέλες με κρέμα	28	0,4	355	79	4
Marshmallow	100	2,0	333	80	0
Καραμέλα σοκολάτας με επικάλυψη ζάχαρης	123	4,0	372	77	5
Κομματάκια σοκολάτας	190	6,3	442	59	20
Σοκολάτα ζαχαροπλαστικής χωρίς γάλα	159	5,3	478	47	30
Μαύρη σοκολάτα	214	7,1	496	44	33
Σερμπέτι (sherbet)	90	1,3	132	28	1
Παγωτό	0	0,0	61	15	0
Παγωτό από γάλα	162	2,3	85	13	2
Σορμπέ	10	0,2	139	32	0
Πατατάκια από φιστίκια σουφλέ	310	9,7	529	45	35
Πατατάκια έτοιμα για κατανάλωση*	318	5,5	535	41	39
Αλμυρά μπισκότα (crackers)	198	10,3	376	75	3
Λεπτά κουλούρια με αλάτι	171	9,0	347	75	1

Πηγή δεδομένων: Prodi 5.5 (Ομοσπονδιακός Κωδικός Τροφίμων II. 3, SOUCI FACHMANN KRAUT 2005)

*για τηγανιτές πατάτες έτοιμες για κατανάλωση δεν υπάρχει καμία ανάλυση λυσίνης, ως εκ τούτου, κατασκευάστηκε η τιμή που καθορίζεται εδώ.

Κατευθυντήριες Οδηγίες

Κατευθυντήριες Οδηγίες Νο 027/018 (αναπτυξιακό στάδιο 3) της AWMF σχετικά με τη διάγνωση, θεραπεία και διαχείριση της Γλουταρικής Οξυουρίας Τύπου 1 (συνώνυμο: ανεπάρκεια γλουταρυλ-CoA-αφυδρογονάσης). URL: www.awmf.org

Διαιτητικές συστάσεις, ανάλυση τροφίμων

Γερμανική Εταιρία Διατροφής, Αυστριακή Εταιρεία Διατροφής, Ελβετική Εταιρεία Διατροφικών Ερευνών, Ελβετική Ένωση για τη Διατροφή.

Τιμές αναφοράς για την πρόσληψη θρεπτικών συστατικών (2000). Frankfurt / Main: Umschau.

Βάση δεδομένων διατροφής Nutribase (συμπ. Ομοσπονδιακό Κώδικα Τροφίμων II.3)

Optimix. Ερευνητικό Ινστιτούτο Παιδικής Διατροφής (FKE), Ντόρτμουντ. URL: www.fke-do.de

Prodi 5.5 (Ομοσπονδιακός Κώδικας Τροφίμων II. 3 Souci, Fachmann, Kraut 2005)

Πρωτότυπες δημοσιεύσεις

Dixon MA und Leonard JV (1992) Intercurrent illness inborn errors of intermediary metabolism. Arch Dis Child 67: 1387-1391.

Müller E, Kölker S (2004) Reduction of lysine intake while avoiding malnutrition – major goals and major problems in dietary treatment of glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. J Inherit Metab Dis 27: 903-910.

Kölker S, Greenberg CR, Lindner M, Müller E, Naughten ER, Hoffmann GF (2004) Emergency treatment in glutaryl-CoA-dehydrogenase deficiency. J Inherit Metab Dis 27: 893-902.

Kölker S, Garbade S, Greenberg CR, et al (2006) Natural history, outcome, and treatment efficacy in children and adults with glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *Pediatr Res* 59: 840-847.

Kölker S, Garbade SF, Boy N, et al (2007) Decline of acute encephalopathic crises in children with glutaryl-CoA-dehydrogenase deficiency identified by neonatal screening in Germany. *Pediatr Res* 62: 353-362.

Kölker S, Christensen E, Leonard JV, et al (2007) Guideline for the diagnosis and management of glutaryl-CoA-dehydrogenase deficiency (glutaric aciduria type I). *J Inherit Metab Dis* 30: 5-22.

Monavari AA, Naughten ER (2000) Prevention of cerebral palsy in glutaric aciduria type I by dietary management. *Arch Dis Child* 82: 67-70.

Strauss KA, Puffenberger EG, Robinson DL, Morton DH (2003) Type I glutaric aciduria, part 1: Natural history of 77 patients. *Am J Med Genet* 121C:38-52.

Yanicelli S, Rohr F, Warman FL (1994) Nutrition support for glutaric acidemia type I. *J Am Diet Assoc* 94: 183-191.

Σύνδεσμοι στο Διαδίκτυο

Κυπριακοί

- Σωματείο Ασθενών και Φίλων Κληρονομικών Μεταβολικών Νοσημάτων «Ασπίδα Ζωής» www.aspidazois.com
- Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής, Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου www.cing.ac.cy

Ελληνικοί

- Σύλλογος Ασθενών και Φίλων Πασχόντων από Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα «Κρίκος Ζωής» www.krikoszoiis.gr
- Ελληνική Εταιρεία Μελέτης Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων (EEMEMN) <http://hssiem.org>

Γερμανικοί

- Ομάδα αυτο-βοήθειας Glutaraciduria eV: www.glutarazidurie.de
- Σύνδεσμος για Παιδιατρικές Διαταραχές του Μεταβολισμού e.V. (APS) στην Εταιρεία Παιδιατρικής και Εφηβικής Ιατρικής (DGKJ): www.aps-med.de
- Σύλλογος των Επιστημονικών και Ιατρικών Εταιρειών στη Γερμανία (AWMF): www.uni-duesseldorf.de/AWMF/

- Σύλλογος για την Παιδιατρική Διαιτολογία e.V. (APD): www.netzwerk-apd.de
- Ινστιτούτο Ερευνών Παιδικής Διατροφής (FKE): www.fke-do.de
- Γερμανική Εταιρεία Διατροφής e.V. (DGE): www.dge.de
- Γερμανική Εταιρεία Δυστονίας e.V. (DDG): www.dystonie.com
- Συμμαχία για τις Χρονιές Σπάνιες Παθήσεις eV (ACHSE): www.achse-online.de

Διεθνείς

- Ένωση για την Οργανική Οξυαιμία (AEX): www.oaaneews.org
- Διεθνής Οργανισμός για την Γλουταρική Οξυαιμία (IOGA): www.glutaricacidemia.org
- Εταιρεία Μελέτης Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων (SSIEM): www.ssiem.org
- Orphanet - Η πύλη για τις σπάνιες ασθένειες και τα ορφανά φάρμακα: www.orpha.net
- www.metbio.net
- www.bimdg.org.uk