

Tytuł: Obiektywne metody oceny zapotrzebowania energetycznego i składu ciała w wybranych wrodzonych wadach metabolizmu / Objective assessment of energy expenditure and body composition in the inborn errors of metabolism

Słowa kluczowe: WRODZONE WADY METABOLIZMU KALORYMETRIA WYDATEK ENERGETYCZNY

Keywords: INBORN ERRORS OF METABOLISM CALORIMETRY ENERGY EXPENDITURE

Autorzy:

Dariusz Rokicki - Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii IP-CZD

Edyta Szymańska - <p>Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa</p>

Janusz B. Książyk - <p>Klinika Pediatrii Żywienia i Chorób Metabolicznych w Centrum Zdrowia Dziecka, Warszawa</p> <p> </p>

Ewa Ehmke vel Emczyńska-Seliga - <p>Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa</p>

Streszczenie:

Wrodzone wady metabolizmu (ang. inborn errors of metabolism, IEM) są uwarunkowanymi genetycznie zaburzeniami przemian substancji/związków odżywczych: aminokwasów/białek, węglowodanów i tłuszczów. W związku z tym należą do chorób dietozależnych – podstawowym leczeniem jest tu odpowiednie postępowanie żywieniowe, bazujące na dietach eliminacyjnych. Jednak ze względu na restrykcje żywieniowe wynikające z bloków metabolicznych pacjenci z IEM są bardziej niż ich rówieśnicy narażeni na niedobory makro- i mikroelementów oraz na nadwagę/niedowagę. Skład jakościowy i ilościowy takiej specjalnej diety jest ustalany przez dietetyka metabolicznego wspólnie z lekarzem w oparciu o wiek, masę ciała i aktualny stan wyrównania metabolicznego pacjenta. Dotychczas obiektywne metody pomiaru zapotrzebowania energetycznego, takie jak kalorymetria pośrednia, nie były powszechnie stosowane u pacjentów z IEM.

Abstract:

Inborn errors of metabolism (IEM) are inherited genetic disorders of the metabolism of nutritional substances: aminoacids/proteins, carbohydrates and fats. They belong to the diet-dependent diseases, which means that special nutritional management with eliminative diets is the main treatment to them. However, dietary restrictions due to the metabolic blocks make patients with IEM more likely to develop nutritional and caloric deficiencies.

Such a special diet is established both by the metabolic dietician and the physician based on patient's age, body mass and current metabolic state. So far, objective tools for energy requirements and expenditure have not been widely used in patients with IEM.