

Опыт организации и оценки эффективности санаторного лечения детей с фенилкетонурией в Самарской области

Л.С. Балева, Н.А. Мокина, Л.И. Каткова, Т.М. Битюцкая, И.В. Семенова

Experience in organizing sanatorium treatment and evaluating its efficiency in children with phenylketonuria in the Samara Region

L.S. Baleva, N.A. Mokina, L.I. Katkova, T.M. Bityutskaya, I.V. Semenova

Министерство здравоохранения и социального развития РФ; Самарский областной детский санаторий «Юность»; Самарский государственный медицинский университет; Областная клиническая больница им. М.И. Калинина, Самара

В условиях Самарского областного детского санатория «Юность» проведено комплексное лечение детей с фенилкетонурией. Разработанное меню было основано на принципе «пищевого светофора» для больного фенилкетонурией. Наряду с диетой и назначением аминокислотной смеси были использованы такие факторы реабилитации, как лечебно-охранительный режим дня, лечебная физкультура, массаж, физиотерапия, бальнео- и грязелечение, спелеотерапия. Отмечен положительный психосоциальный аспект санаторного лечения для детей с фенилкетонурией: формирование навыков общения между детьми, преодоление психологических барьеров, формирование уверенности в возможности нормального дальнейшего развития ребенка при условии соблюдения диеты после выписки из санатория. Общая эффективность реабилитации подтверждалась нормализацией уровня фенилаланина в крови.

Ключевые слова: дети, фенилкетонурия, фенилаланин, диета, реабилитация.

Complex treatment of children with phenylketonuria was performed at the Samara regional children's sanatorium "Yunost" (Youth). The developed diet for such a patient with was based on the dietary dummy principle. Rehabilitative factors, such as medical preventive routine, therapeutic exercises, massage, physiotherapy, balneotherapy, pelotherapy, and speleotherapy, were used along with the diet and an amino acid-containing formula. The psychosocial aspect (to shape interpersonal skills in children, to overcome psychological barriers, to build up confidence in a child's further normal development provided that the diet would be kept after sanatorium discharge) of sanatorium treatment was found to be positive for children with phenylketonuria. The overall efficiency of rehabilitation was confirmed by the normalization of blood phenylalanine level.

Key words: children, phenylketonuria, phenylalanine, diet, rehabilitation.

Фенилкетонурия развивается в результате наследственного нарушения превращения фенилаланина в тирозин [1, 2]. В случае поздней диагностики болезни у детей замедляется психомоторное развитие, формируется поражение головного и спинного мозга, возникают расстройства движений и мышечного тонуса, нарушение обмена меланина и др. Чтобы предотвратить умственную отсталость и развернутую клиническую картину у ребенка с фенилкетонурией, очень важно своевременно (в первые 3 нед жизни ребенка) установить диагноз и назначить диетотерапию. Фенилкетонурия наследуется аутосомно-рецессивно и встречается, по мировым данным, с частотой 1 на 10 000 новорожденных [1, 2]. В Самарской области, где с 1996 г. внедрен массовый скрининг новорожденных на наследственные заболевания, распростра-

ненность этого заболевания на сегодняшний день составляет 1:5000—5500 новорожденных. Значительно снизилось число поздно диагностированных случаев. С 1996 г. в Самарской области были выявлены 67 детей с фенилкетонурией; частота гетерозиготного носительства гена фенилкетонурии РАН, исходя из популяционной частоты заболевания, составляет 1:37.

Основой лечения больных является диетотерапия [3]. Диету с низким содержанием фенилаланина и повышенным содержанием тирозина, который становится при фенилкетонурии незаменимой аминокислотой, назначают при уровне фенилаланина в плазме крови более 480 мкмоль/л. Диету сочетают с назначением аминокислотной смеси, не содержащей фенилаланина. Высокий уровень фенилаланина в крови вредно отражается на развитии мозга, в то время как недостаток этой незаменимой аминокислоты может явиться причиной отрицательного азотистого баланса. Обычно уровень в плазме поддерживают в пределах

© Коллектив авторов, 2008

Ros Vestn Perinatol Pediat 2008; 5:73–76

Адрес для корреспонденции: 125412 Москва, ул. Талдомская, д. 2

РОССИЙСКИЙ ВЕСТНИК ПЕРИНАТОЛОГИИ И ПЕДИАТРИИ, 5, 2008

120—360 мкмоль/л с помощью аминокислотной смеси и диетотерапии. Контроль за содержанием фенилаланина в крови и диетотерапию осуществляют на протяжении всей жизни пациента, так как у больных любого возраста сохраняется риск поражения ЦНС [4—6].

Характеристика детей и методы исследования

По инициативе ассоциации больных фенилкетонурией Самарской области, поддержанной Министерством здравоохранения и социального развития Самарской области, впервые в условиях Самарского областного специализированного детского многопрофильного санатория «Юность» было организовано и осуществлено санаторное лечение детей с фенилкетонурией. Программа санаторного лечения детей была разработана и применена при участии специалистов нескольких медицинских учреждений Самарской области. При этом научное руководство осуществлялось Самарским государственным медицинским университетом, методическое консультирование — медико-генетической консультацией Самарской областной клинической больницы им. М.И. Калинина, практическая реализация — Самарским областным детским санаторием «Юность».

Лечение получили 16 детей (8 девочек и 8 мальчиков). Средний возраст девочек составил 7 лет (от 2 до 15 лет), мальчиков — 9 лет (от 3 до 14 лет). Всем детям были проведены биохимический анализ крови, ультразвуковое исследование органов брюшной полости, определение уровня фенилаланина в крови в начале и по окончании курса санаторного лечения.

Согласно рекомендациям Института здоровья детей РАМН (Москва), разработано меню для детей, больных фенилкетонурией, с учетом наличия и допустимости применения продуктов при данной патологии в условиях санатория. Необходимо отметить, что адекватная диетотерапия зачастую трудновыполнима родителями в домашних условиях в силу ряда ограничительных факторов: трудности покупки соответствующих продуктов, нехватка времени у работающих родителей, свободный доступ детей к «запрещенным» продуктам. В условиях санатория возможно не только назначение корректной диетотерапии, но и контроль правильности дозировки и регулярности приема специализированной аминокислотной смеси (афенилак, тетрафен, П-АМ и др.), являющейся основным источником белка в диете [2—4].

Разработанное нами меню было основано на принципе «пищевого светофора». Красный список включал продукты с высоким содержанием фенилаланина, которые полностью исключались из рациона: мясо и мясные изделия, рыба и рыбные

продукты, творог и сыры, хлеб и хлебобулочные изделия, крупа гречневая, пшено, толокно, крупа манная, ячневая, хлопья овсяные «Геркулес», соевые продукты, яйца, орехи. В оранжевый список входили продукты, содержащие умеренное количество белка и, следовательно, фенилаланина: молоко и молочные продукты, рис отварной, кукурузная крупа вареная, кукурузные хлопья, картофель вареный и пюре, картофель фри, капуста цветная, брокколи и брюссельская вареная, икра баклажанная и кабачковая, шпинат-пюре, горошек консервированный. Они использовались в небольших количествах, равномерно в течение дня. Зеленый список составили продукты, содержащие незначительное количество фенилаланина, которые были разрешены для употребления в обычных количествах: фрукты и ягоды, артишок, баклажаны, брюква, кабачки, капуста бело- и краснокочанная, морковь, огурцы, патиссоны, сладкий перец, помидоры, петрушка и любая зелень, тыква, мука рисовая и кукурузная, крахмал кукурузный и картофельный, саго, сливочное и топленое масло, растительные масла всех видов, топленые жиры, сало свиное (но не бекон), сахар, фруктоза, глюкоза, солодовый экстракт, варенье и джемы, мармелад, минеральные воды, газированные напитки без аспартама [6, 7].

Наряду с диетой в сочетании с приемом специальной аминокислотной смеси в возрастной дозировке важнейшими вспомогательными факторами реабилитации, использованными нами в санатории, были лечебно-охранительный режим дня, сочетавший периоды отдыха и продуманной физической активности, лечебная физкультура, массаж, физиотерапия, бальнео- и грязелечение, воздействие климатом (спелеотерапия) [6, 7]. Спелеотерапия является методом немедикаментозной терапии, позволяющим «идеализировать» условия окружающей среды для ребенка. Очень важным фактором является присутствие в соляных пещерах больших концентраций углекислого газа, что создает эффект гипоксической тренировки. Концентрация углекислого газа в спелеокамере в 5 или 10 раз ниже, чем в атмосфере, однако она не является критической. Такое содержание углекислого газа оказывало благотворное воздействие на нервную систему детей с фенилкетонурией.

Кроме того, детям назначался прием местной питьевой минеральной воды «Горный источник», имеющей сходные характеристики с кисловодским нарзаном. Применение минеральной воды активизировало функциональную деятельность мочевыделительной системы, желудочно-кишечного тракта, печени, в том числе ее белковообразовательную, липидно-холестериновую, углеводную функции. Также назначались минеральные ванны

с целью достижения седативного эффекта, общего мышечного расслабления, улучшения кровообращения, нормализации артериального давления, активизации водно-солевого, углеводного, жирового обмена. В комплексном санаторно-курортном лечении сопутствующей патологии, в частности, хронического тонзиллита, использовалась иловая грязь Молочкового озера (г. Сергиевск Самарской области), наносимая в виде грязевых аппликаций.

Применение массажа было направлено на снижение неврологических проявлений заболевания. Массаж способствовал улучшению общего самочувствия, поскольку через раздражение механорецепторов кожи стимулировалась адаптационно-трофическая функция симпатической вегетативной нервной системы, повышалась интенсивность обменных процессов в тканях, что благоприятствовало мобилизации защитно-приспособительных реакций организма. Еще один примененный нами метод немедикаментозной терапии — лечебная физическая культура является распространенным и оправдавшим себя в ходе многолетних наблюдений. Физические упражнения значительно улучшали психическое самочувствие детей с фенилкетонурией, способствовали уменьшению частоты клинических проявлений основного и сопутствующих заболеваний. Регулярные занятия лечебной физкультурой в санатории, проводимые в помещении или на открытом воздухе, способствовали лучшей адаптации организма ребенка к физическим нагрузкам, повышению резистентности к инфекции, вели к устранению функциональных нарушений со стороны нервной системы.

В комплексном санаторном лечении детей хорошую эффективность показали принципы лечебной педагогики: досуговая деятельность, микротуризм, прогулки и экскурсии, кружковая работа, психодиагностика и психокоррекция (в ходе занятий с психологом). Указанные мероприятия позволили наиболее полно реализовать концепцию комплексной психосоматической реабилитации в условиях санатория.

Нами были разработаны вопросники для детей в возрасте 7 лет и старше и родителей пациентов по определению качества жизни. Вопросники содержат группы вопросов, касающихся симптомов заболевания, эмоциональной сферы, общей активности детей. Они были применены нами при поступлении детей и перед выпиской их из санатория.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

По нашим наблюдениям, структура сопутствующей патологии у детей с фенилкетонурией не отличалась от таковой у детей с другими хроническими заболеваниями, поступающих на санаторное лечение (рис. 1).

У большинства обследованных детей была выявлена дискинезия желчевыводящих путей. Сколиоз определялся у 2 девочек, хронический тонзиллит — у 2 девочек и 1 мальчика, аномалия развития почки — у 1 мальчика, аномалия формы желчного пузыря — у 2 мальчиков, вегетососудистая дистония — у 1 девочки и 1 мальчика (см. рис. 1).

Результаты биохимического анализа крови не обнаружили отклонений от нормального диапа-

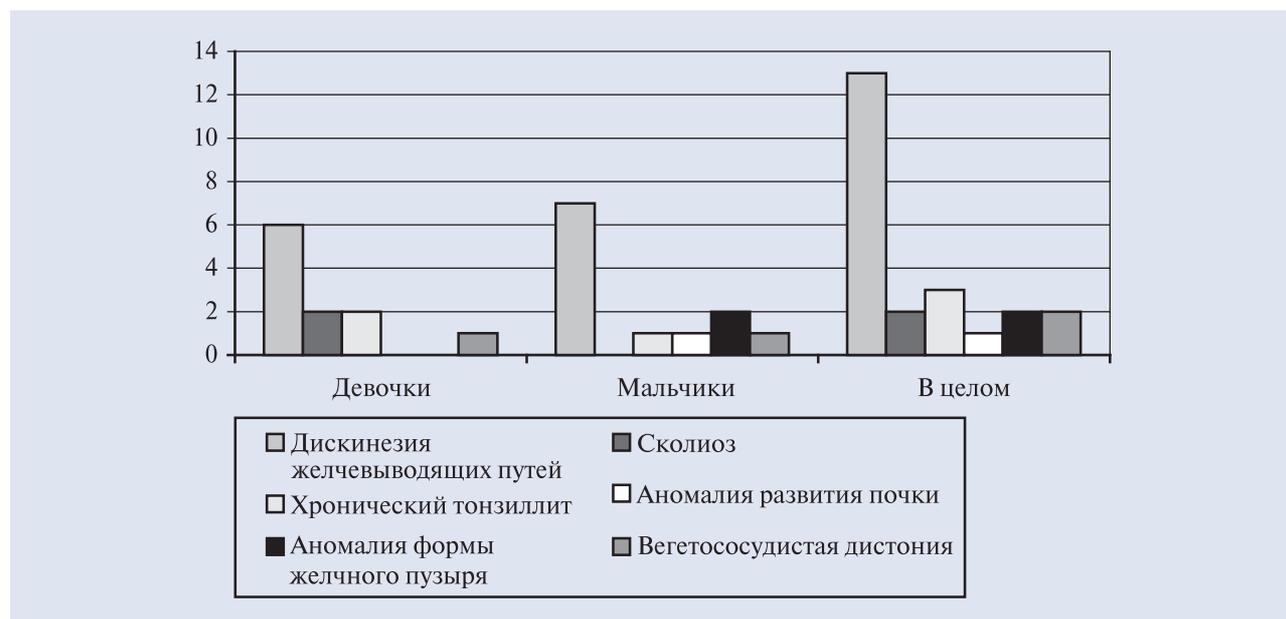


Рис. 1. Структура сопутствующей патологии у детей с фенилкетонурией.

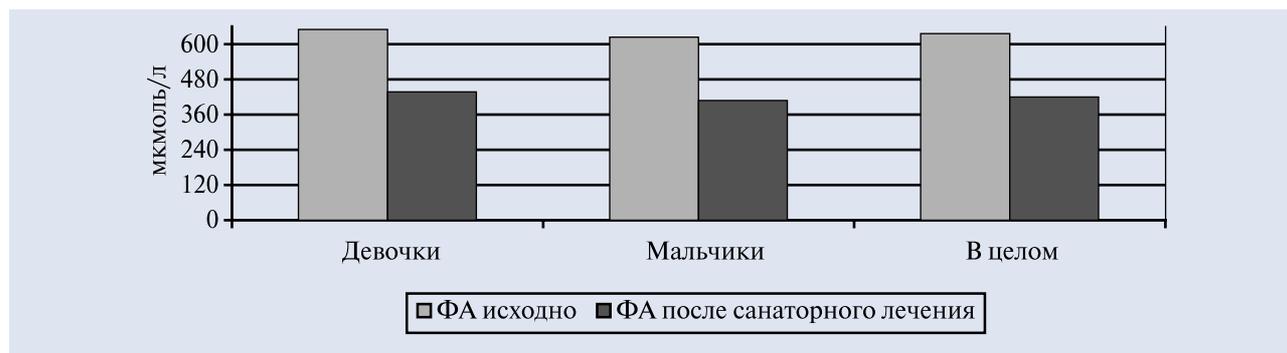


Рис. 2. Динамика средних значений уровня сывороточного фенилаланина (ФА) на фоне комплексного санаторного лечения.

зона значений, что являлось подтверждением в целом хорошего соматического статуса пациентов. У девочек: общий белок 74 г/л, альбумины 46 г/л, глобулины 28 г/л, у мальчиков — соответственно 76, 47,4, 28,7 г/л.

В качестве объективного критерия эффективности санаторного лечения нами было использовано содержание фенилаланина в крови. Исходный уровень этой аминокислоты в среднем равнялся 636 мкмоль/л. После комплексного санаторного лечения содержание фенилаланина в крови составило 420 мкмоль/л (рис. 2).

Нами была также проанализирована шкала индивидуальных колебаний уровня фенилаланина в крови у обследованных пациентов на фоне комплексного санаторного лечения. Более высокие индивидуальные значения фенилаланина были отмечены у мальчиков. При этом динамика снижения его уровня на фоне лечения была равнозначной как у девочек, так и у мальчиков.

Подавляющее большинство родителей в ходе проведенного опроса отметили положительную динамику в состоянии своих детей после комплексного санаторного лечения. Это выражалось в уменьшении симптомов заболевания (головная боль, раздражительность, утомляемость и пр.), уменьшении ограничений в физической активности при выполнении повседневных дел и участии в играх, улучшении общего фона настроения детей.

Следует также отметить, что одновременное пребывание в санатории больных детей и их родителей позволило улучшить их социальную адаптацию и сплоченность, развить навыки общения детей в коллективе, способствовало обмену ценным практическим опытом по поддержанию диеты в домашних условиях и преодолению сложностей в применении аминокислотной лечебной смеси.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Таким образом, современный санаторий позволяет реализовать комплексную реабилитационную программу лечения детей с фенилкетонурией, включающую адекватную диетотерапию, немедикаментозную терапию, лечебную педагогику, элементы социальной реабилитации. Важно отметить положительный психосоциальный аспект санаторного лечения для детей с данной патологией: формирование навыков общения между детьми, преодоление психологических барьеров детьми и родителями, формирование уверенности в возможности нормального дальнейшего развития ребенка при условии соблюдения диеты после выписки из санатория. Общая эффективность реабилитации в санатории подтверждалась таким важным для больных фенилкетонурией объективным критерием, как нормализация уровня фенилаланина в крови.

ЛИТЕРАТУРА

1. Харрисон Т.Р. Внутренние болезни. Пер. с англ. М: Практика 2002; 2: 2661—2667.
2. Elsas L.J., Acosta P.B. Nutritional support of inherited metabolic diseases. In: M.E. Shils et al. (eds.). Modern Nutrition in Health and Disease, 8th ed. Philadelphia: Lea&Febiger 1994; 1147.
3. Frenhani P.B., Burini R.C. Mechanism of action and control in the digestion of proteins and peptides in human. Arq Gastroenterol 1999; 36: 3: 139—147.
4. Ладодо К.С., Рыбакова Е.П., Боровик Т.Э. и др. Питание для детей, больных ФКУ. Пособие для врачей. М 2003; 51.
5. Ладодо К.С., Рыбакова Е.П., Соломадина Л.В. Специализированное лечебное питание для детей с фенилкетонурией. Руководство по фармакотерапии в педиатрии и детской хирургии. Клиническая генетика. Под ред. А.Д. Царегородцева, В.А. Таболина. М 2002; 132—138.
6. Новые специализированные лечебные продукты для питания детей, больных фенилкетонурией (пособие для врачей). Методические рекомендации. М 2005; 88.
7. Olsson G.M., Montgomery S.M., Alm J. Family conditions and dietary control in phenylketonuria. J Inherit Metab Dis 2007; 30: 5: 708—715.

Поступила 22.05.08