

Федеральное государственное автономное учреждение
«Научный центр здоровья детей»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

Сурков А.Н., Свиридова Т.В.,
Намазова-Баранова Л.С., Лазуренко С.Б.

ГЛИКОГЕНОВАЯ БОЛЕЗНЬ: СОВЕТЫ РОДИТЕЛЯМ



Москва
Издательство «Педиатръ»
2016

Т. В. Свиридова

**Гликогеновая болезнь.
Советы родителям**

«ПедиатрЪ»

2016

УДК 616-003.83-053.2(083.132)
ББК 57.334.152я9

Свиридова Т. В.

Гликогеновая болезнь. Советы родителям /
Т. В. Свиридова — «ПедиатрЪ», 2016

ISBN 978-5-906332-73-8

В пособии представлены медико-психолого-педагогические рекомендации, позволяющие сориентировать родителей детей с гликогеновой болезнью в огромном потоке информации, придать уверенность в своих силах и выбрать правильные стратегии поведения при лечении и воспитании «особого» ребенка.

УДК 616-003.83-053.2(083.132)
ББК 57.334.152я9

ISBN 978-5-906332-73-8

© Свиридова Т. В., 2016
© ПедиатрЪ, 2016

Содержание

Введение	7
Советы врача	8
Алгоритм действий родителей по сохранению здоровья детей с гликогеновой болезнью	10
Шаг 1. Первый визит к врачу	10
Конец ознакомительного фрагмента.	11

Сурков А.Н., Свиридова Т.В., Намазова-Баранова Л.С., Лазуренко С.Б

Гликогеновая болезнь: советы родителям



Рецензенты:

Коваленко Татьяна Викторовна, доктор медицинских наук, профессор, заведующая кафедрой педиатрии и неонатологии ГБОУ ВПО «Ижевская государственная медицинская академия».

Вьюнова Наталья Ивановна, доктор педагогических наук, профессор кафедры педагогики и педагогической психологии Воронежского государственного университета.

Введение

Рождение в семье ребенка с тяжелым генетическим заболеванием – это всегда проверка родителей на мужество и прочность духа. Постановка диагноза становится чертой, которая делит жизнь на «до» и «после». Желание вылечить ребенка или облегчить его состояние требует от близких взрослых жизненной стойкости, согласованности и рациональности действий, умения гибко реагировать на меняющиеся обстоятельства. Однако отсутствие опыта, полезной информации и собственных эмоциональных ресурсов подчас препятствует принятию правильных решений.

Гликогеновая болезнь представляет собой наследственную патологию углеводного обмена в виде нарушения синтеза и распада гликогена в клетках различных тканей, главным образом в печени и мышцах человека. К сожалению, эта патология диагностируется достаточно поздно и не в полном объеме, что значительно ухудшает прогноз заболевания. Как правило, постановка диагноза или клиническое подтверждение наличия у ребенка хронической наследственной болезни приводит родителей в состояние растерянности и глубокого стресса. Ситуация осложняется тем, что им нужно быстро и кардинально изменить привычный образ жизни, определить новые ориентиры и цели, овладеть большим количеством знаний и умений, найти ответы на сложные вопросы: как правильно организовать свою жизнь, как приучить ребенка к лечебному режиму питания, как сделать его жизнь полноценной и счастливой. В борьбе за жизнь и здоровье ребенка помощь родителям могут оказать как государственные учреждения, так и общественные организации, ну и, конечно, родные и близкие.

Забота о здоровье и социальной адаптации детей с гликогеновой болезнью является ответственностью родителей, государства и общества. Согласно Конституции РФ (ст. 41) и ФЗ от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в РФ», ребенок с тяжелым заболеванием имеет право на получение бесплатной медицинской помощи. В то же время создаются организации и общественные движения в поддержку семей данной категории. Так, по инициативе ФГАУ «Научный центр здоровья детей» Минздрава России (www.nczd.ru) и при активной поддержке Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям» (www.spiporiz.ru) в 2013 г. был организован МБООИ «Союз семей пациентов с гликогеновой болезнью» (www.gsds-russia.ru). Участие в тематических форумах, группах взаимопомощи, ассоциациях позволяет родителям обмениваться опытом, оказывать взаимную эмоциональную и материальную поддержку.

Наука также не стоит на месте. В последнее десятилетие гликогеновая болезнь изучается специалистами различных областей (гастроэнтерологами, генетиками, неврологами, физиотерапевтами, диетологами, психологами), активно разрабатываются стандарты диагностики и лечения.

Однако эмоциональные и психологические проблемы родителей детей с гликогеновой болезнью часто остаются без внимания. В данном пособии освещены наиболее частые вопросы, возникающие в процессе лечения и воспитания «особого» ребенка. Оно содержит рекомендации гастроэнтеролога и психолога, позволяющие сориентировать близких больного ребенка в огромном потоке информации, придать уверенность в своих силах и выбрать правильные стратегии поведения в этих непростых обстоятельствах.

Советы врача

Своевременная диагностика и адекватное лечение хронических болезней печени у детей занимает важное место в педиатрии. Это связано с тяжелым прогрессирующим течением и возможным развитием фиброза, а иногда цирроза, при котором требуется трансплантация.

Среди множества причин поражения печени (вирусы, лекарственные препараты, токсины, алкоголь, аутоиммунные реакции, патология желчевыделительной системы) особое место занимают нарушения обмена веществ, в том числе гликогеновая болезнь.

Гликогеновая болезнь (гликогенозы, болезни накопления гликогена) – это обобщающее название группы генетических заболеваний, в основе которых лежит нарушение образования или расщепления гликогена – главного источника глюкозы в организме, необходимой человеку для поддержания нормальной жизнедеятельности. Гликогеновую болезнь относят к редким заболеваниям, так как частота ее встречаемости составляет примерно 1 случай на 60 000 новорожденных. В обмене гликогена в организме участвует множество ферментов, активность которых при гликогеновой болезни в результате генетического дефекта (мутации) либо снижается, либо полностью отсутствует. В зависимости от нарушения функции того или иного фермента принято выделять различные типы заболевания. Так, в настоящее время известно до 15 типов гликогеновой болезни, которые подразделяют на печеночные, мышечные и смешанные формы. В настоящем пособии мы коснемся только тех типов гликогеновой болезни, которые протекают с преимущественным поражением печени (I, III, VI и IX типы).

В результате генетической предрасположенности у новорожденного ребенка гликоген не может быть превращен в глюкозу, поэтому он накапливается в печени в больших количествах, из-за чего орган приобретает огромные размеры, а в крови отмечается низкий уровень глюкозы. Без своевременного начала лечения состояние малыша ухудшается, непродолжительное голодание может привести к гипогликемической коме и даже летальному исходу. Поскольку глюкоза участвует во многих обменных процессах в организме, ее дефицит вызывает изменения других показателей крови. Например, увеличивается концентрация холестерина и триглицеридов, в результате чего развивается жировая инфильтрация печени, которая еще больше ухудшает ее функциональное состояние. Высокая концентрация лактата в крови приводит к так называемому метаболическому ацидозу, а увеличение содержания мочевой кислоты способствует развитию подагры. Дефицит кальция является причиной медленного роста, остеопороза и дефектов зубной эмали у детей.

Специфическое лечение гликогеновой болезни до настоящего времени не разработано. На сегодняшний день основным правилом терапии остается строгое соблюдение режима питания и специализированной диеты для предупреждения снижения уровня глюкозы ниже допустимых значений и связанных с этим других нарушений обмена веществ, а также коррекция нарушений функционального состояния печени, желчевыводящих путей и желудочно-кишечного тракта. Большое значение придается организации дробного питания с равномерным распределением легкорастворимых углеводов в течение суток: с этой целью количество приемов пищи увеличивается до 6–8 раз в день (включая ранний завтрак в 6.00–7.00 и поздний ужин в 22.00), что позволяет поддерживать нормальный уровень глюкозы в крови. Неотъемлемой составляющей диеты является назначение сырого кукурузного крахмала, имеющего свойство медленно и непрерывно расщепляться под действием ферментов поджелудочной железы до глюкозы. Его необходимо употреблять каждые 4–6 часов (включая ночной прием). Из пищевого рациона исключаются сахароза (пищевой сахар), фруктоза и галактоза, так как эти сахара при гликогеновой болезни могут усиливать наруше-

ния обмена веществ и ухудшать состояние больных. Также исключаются фрукты (свежие и сушеные), все сладкие кондитерские изделия, соки, фруктовые воды, мед, некоторые медикаменты, содержащие сахар. Разрешаются лимон, зеленые яблоки, варенье, приготовленное на глюкозе, из овощей – капуста, шпинат, лук-порей.

В комплексном лечении гликогеновой болезни предусмотрено устранение застойных явлений в желчном пузыре (применение желчегонных препаратов, повышение эвакуаторной функции желчного пузыря), назначение гепатопротекторов, липотропных веществ. Основным лечебным мероприятием при возникновении метаболического ацидоза является внутривенное введение щелочных растворов натрия гидрокарбоната.

Хроническое заболевание оказывает негативное влияние на физическое состояние больного, снижает его активность и ограничивает жизнедеятельность, приводя постепенно к инвалидизации. На современном этапе, благодаря развитию эффективных диагностических и лечебных подходов, гликогеновую болезнь можно эффективно контролировать, а с помощью систематической комплексной реабилитации предупреждать возникновение осложнений. Это позволяет снизить до минимума ограничения жизнедеятельности больного, тем самым способствуя его интеграции в общество.

Для контроля состояния здоровья ребенка родителям необходимо придерживаться разработанного алгоритма действий.

Алгоритм действий родителей по сохранению здоровья детей с гликогеновой болезнью

Шаг 1. Первый визит к врачу

Если вы отмечаете отклонения в здоровье вашего малыша, а именно увеличенный в размерах живот, бледность кожных покровов, повышенную потливость, выраженную слабость, сонливость, раздражительность, неукротимый плач, запах ацетона изо рта, особенно если ребенок долго не принимал пищу, следует немедленно обратиться к врачу, поскольку при гликогеновой болезни выраженное снижение уровня глюкозы в крови может привести к необратимым последствиям и даже летальному исходу.

Конец ознакомительного фрагмента.

Текст предоставлен ООО «ЛитРес».

Прочитайте эту книгу целиком, [купив полную легальную версию](#) на ЛитРес.

Безопасно оплатить книгу можно банковской картой Visa, MasterCard, Maestro, со счета мобильного телефона, с платежного терминала, в салоне МТС или Связной, через PayPal, WebMoney, Яндекс.Деньги, QIWI Кошелек, бонусными картами или другим удобным Вам способом.