

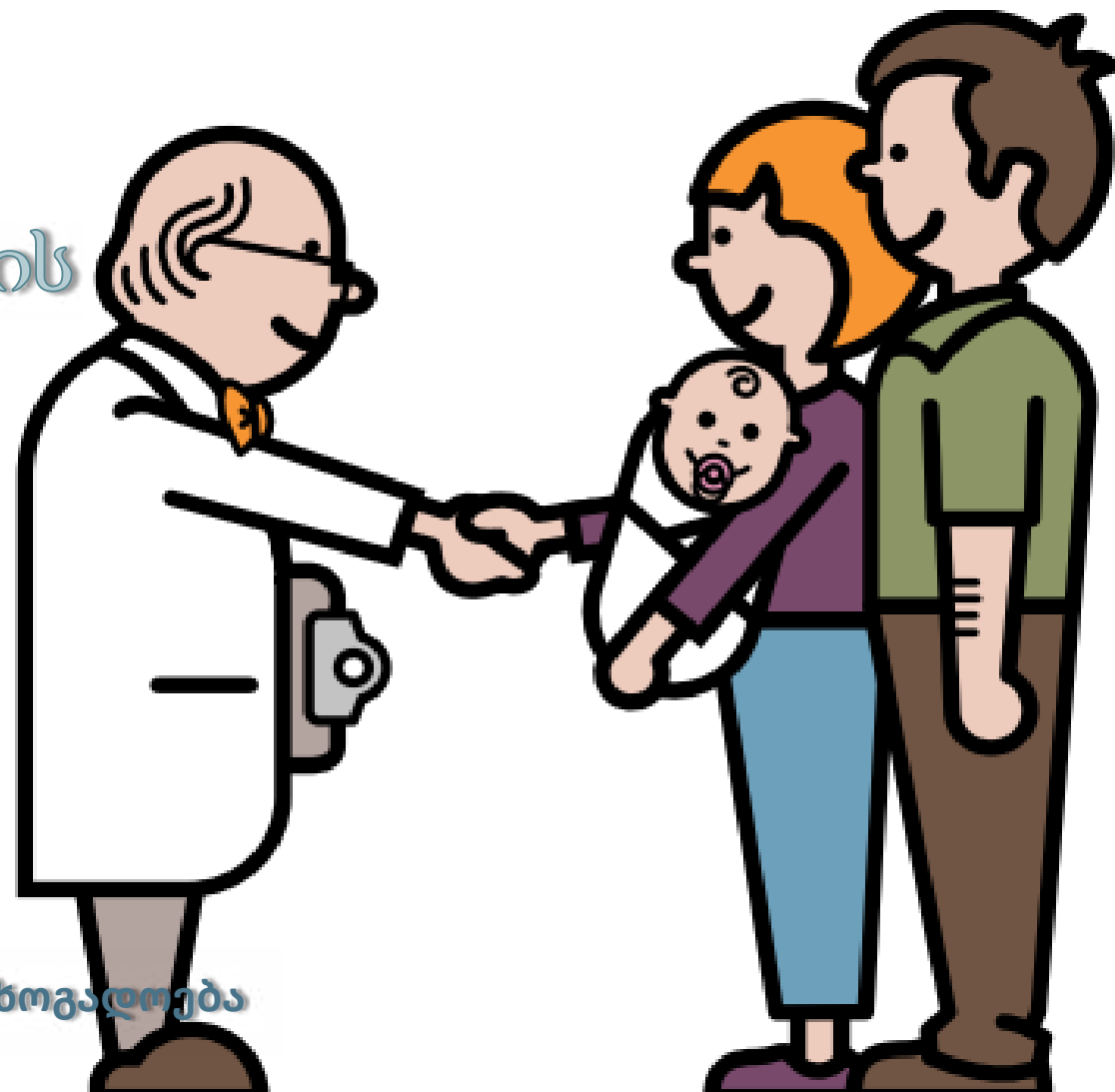
პროპიონული აციდემია

პა

საჭირო ინფორმაცია მშობლებისთვის

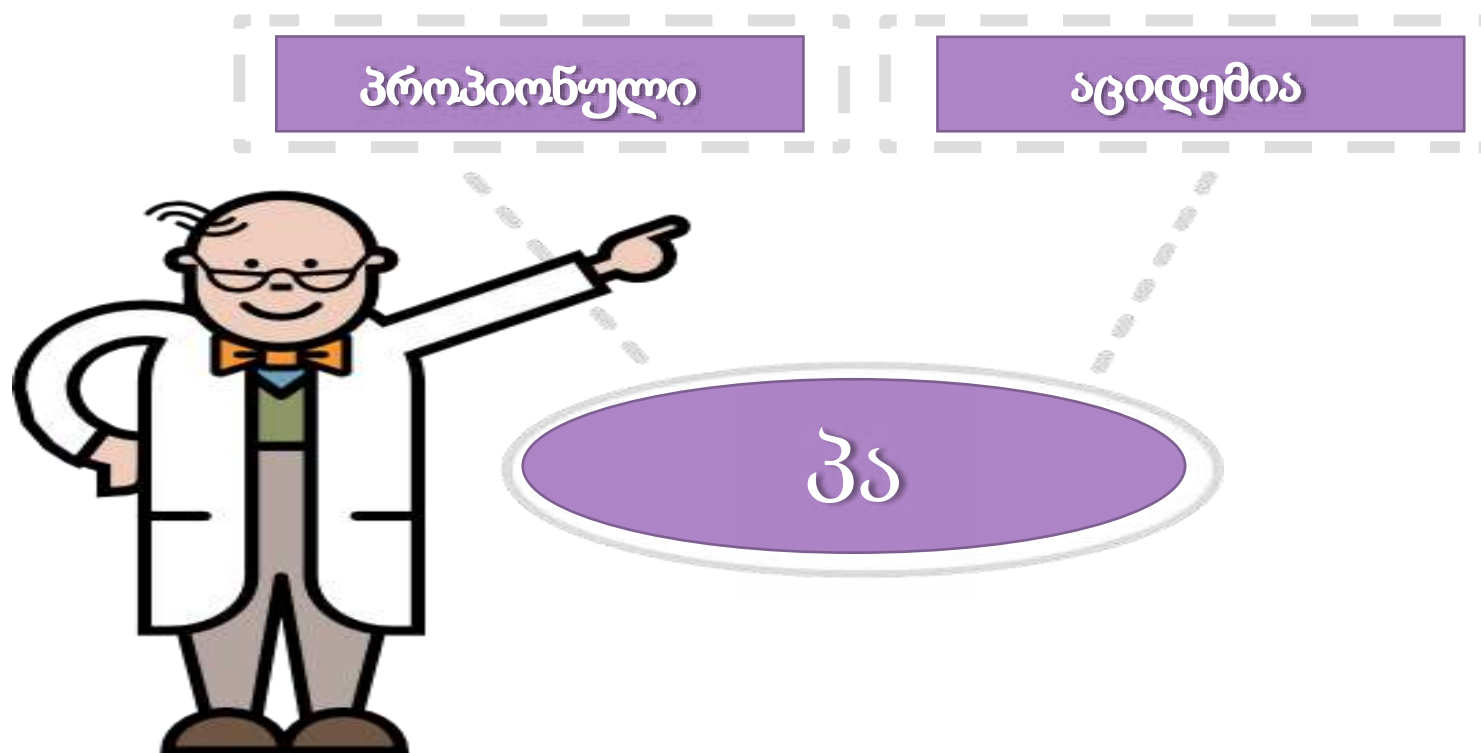


საქართველოს თანდაყოლილ მეტაბოლურ დარღვევათა საზოგადოება

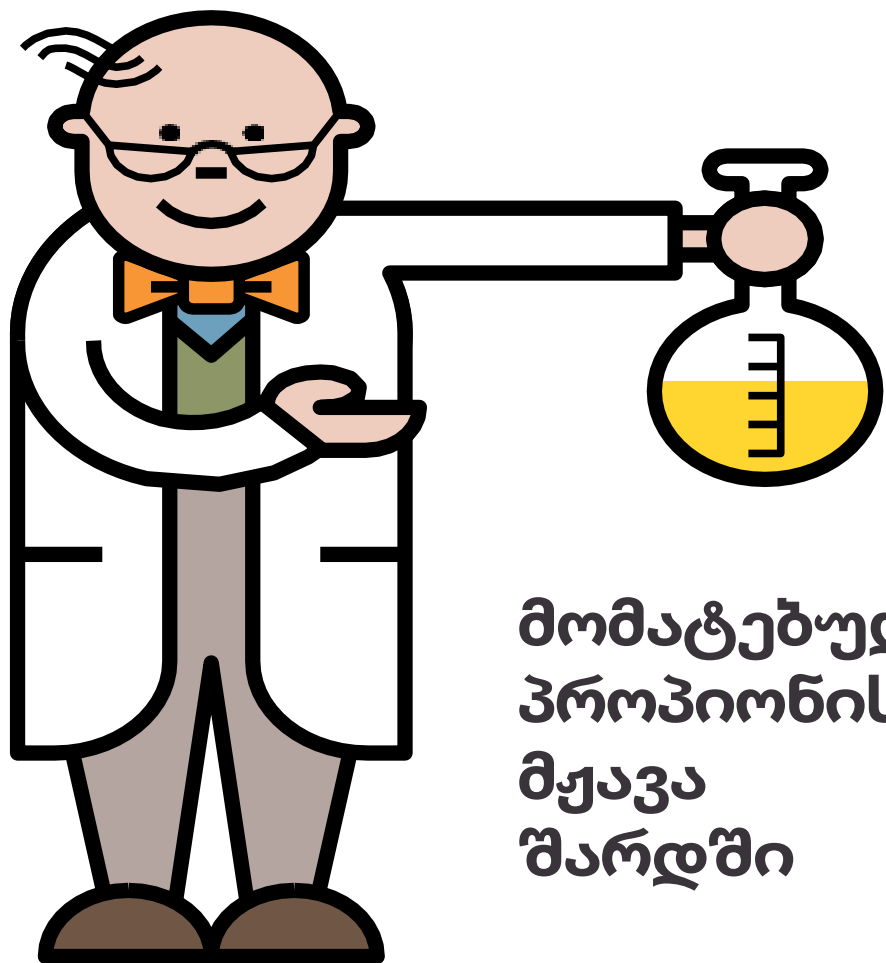


რა არის პა ?

პროპიონული აციდემია თანდაყოლილი
მეტაბოლური დაავადებაა



რა არის პა ?



მომატებული
პროპიონის
მჟავა
შარდში



მომატებული
პროპიონის
მჟავა
სისხლში

რა გავლენას ახდებს პა ორგანიზმზე

პა-ის დროს ირღვევა
ორგანიზმის მიერ
ცილების დაშლის
პროცესი

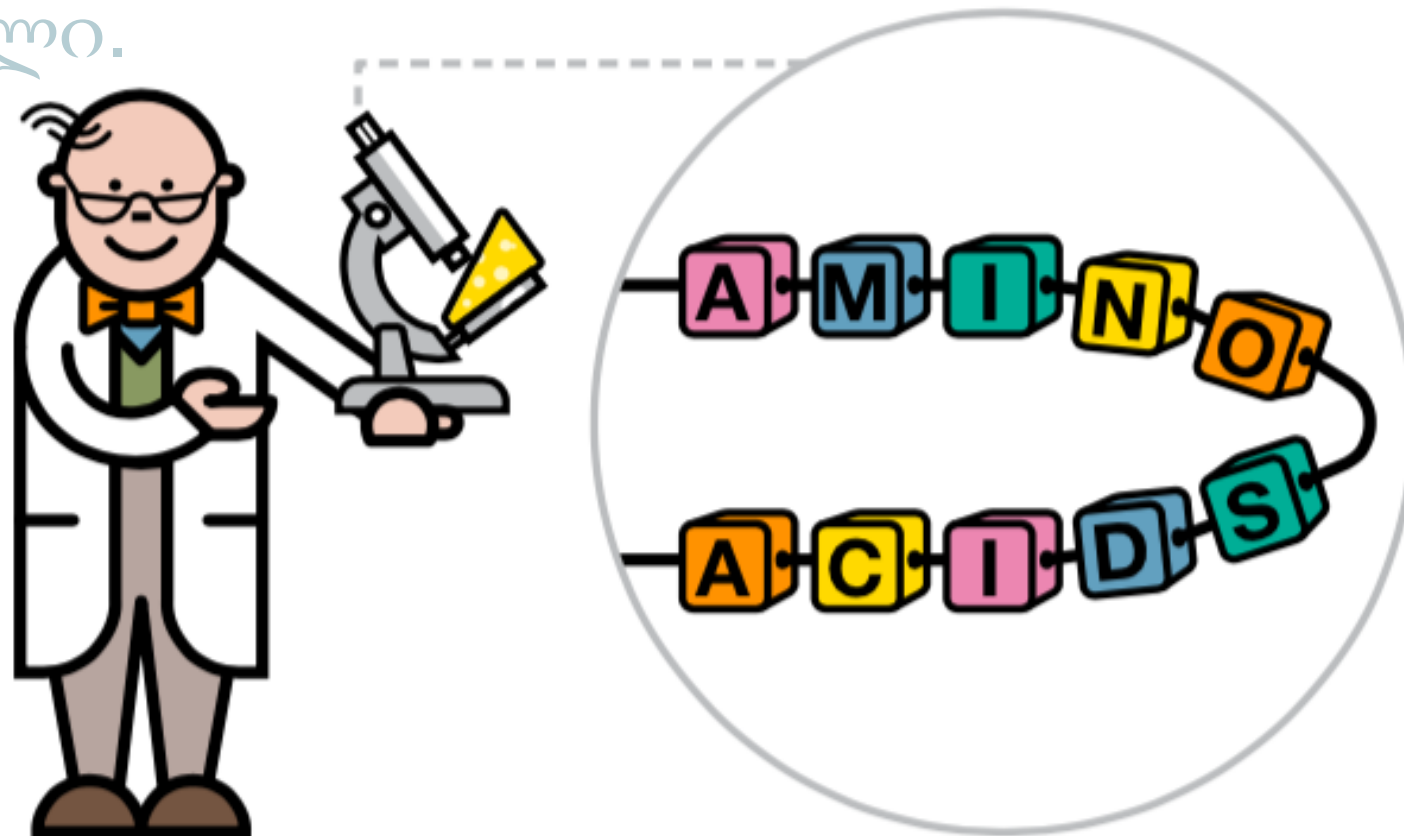
ბევრი სხვადასხვა საკვები
პროდუქტი შეიცავს ცილას

ცილა ორგანიზმს სჭიდება
ზრდა-განვითარებისთვის.



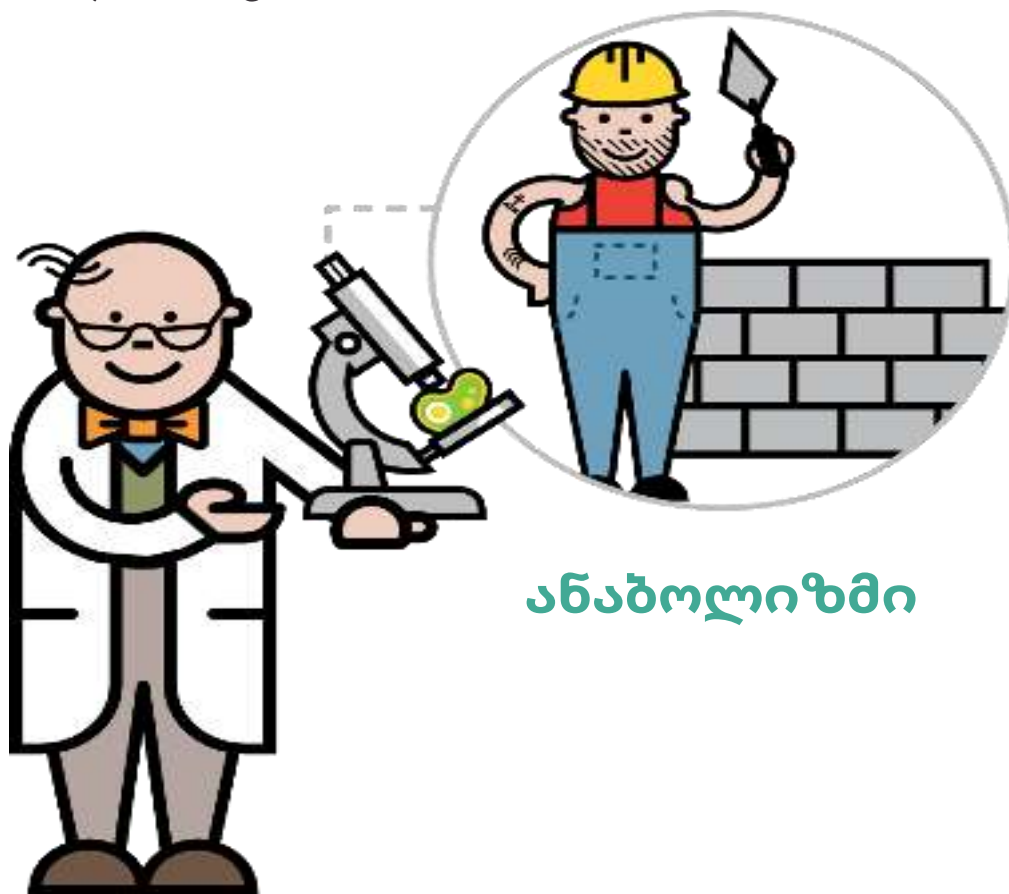
რა არის ცილა ?

- **ცილა** ანუ **პროტეინი** — მაღალმოლეკულური ბუნებრივი ორგანული ნაერთია, რომელიც **ამინომჟავებისგან** არის **აშენებული**.

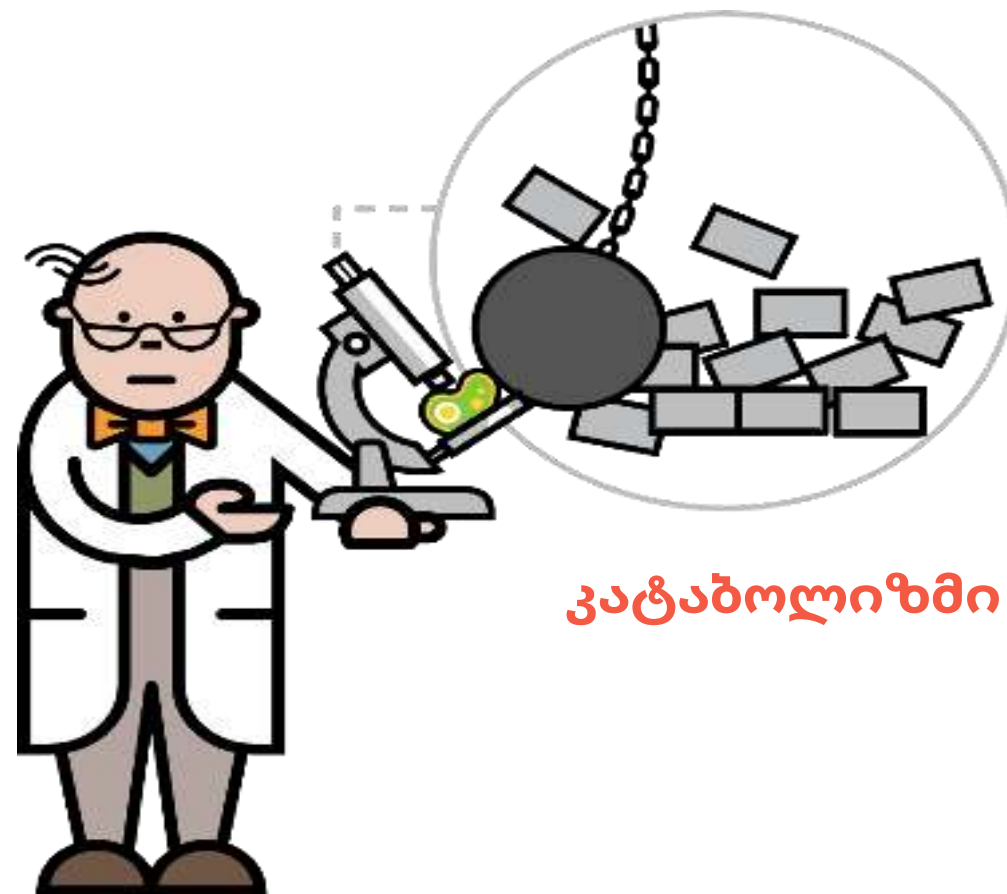


ცილის მეტაბოლიზმი

მეტაბოლიზმი არის ყველა ის პროცესი, რაც ჩვენი ორგანიზმის უჯრედებში მიმდინარეობს.



ანაბოლიზმი

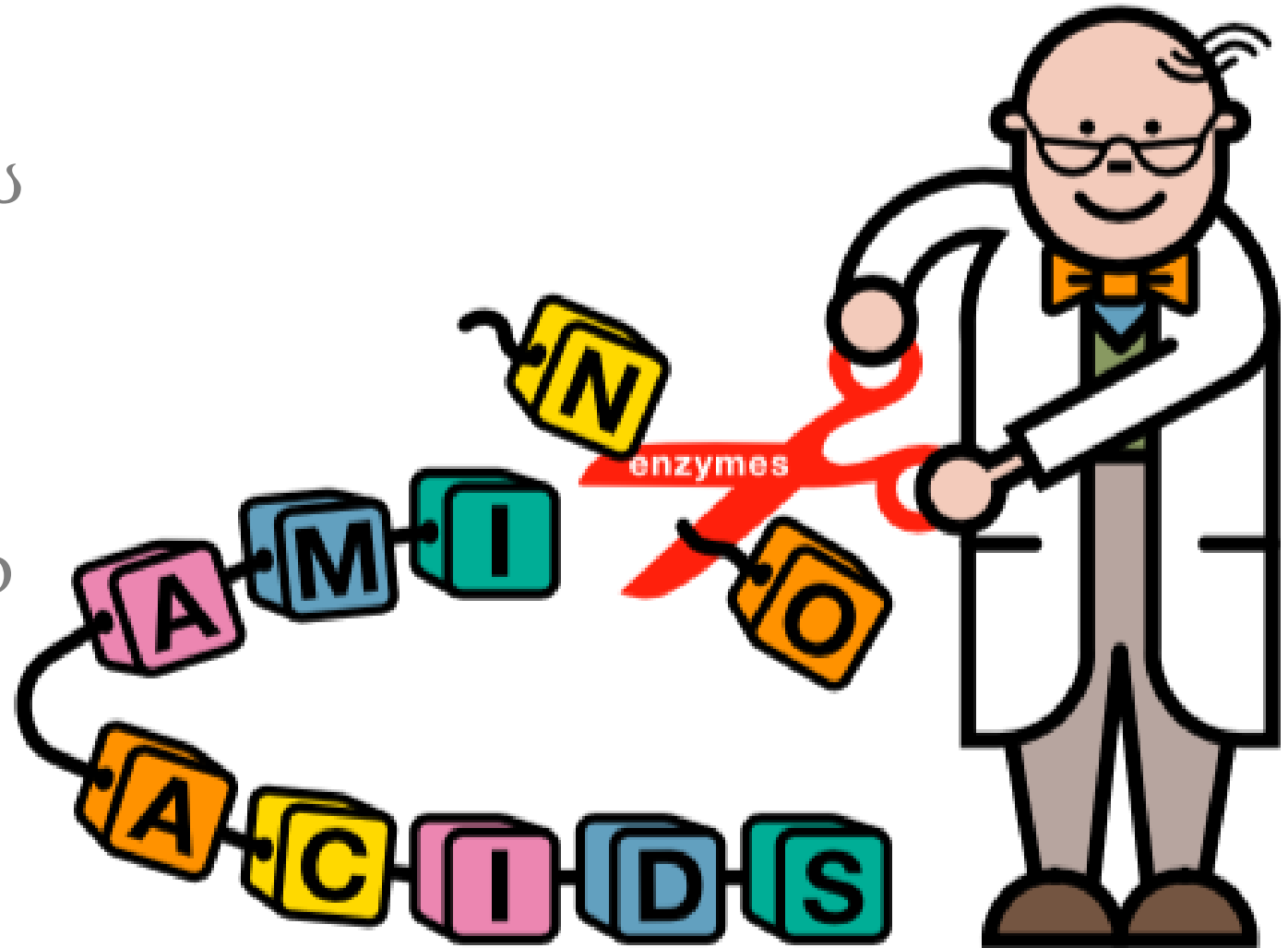


კატაბოლიზმი

ცილები და ფერმენტები

ფერმენტები (“ქიმიური
მაკრატელი”) შლის ცილებს
ამინომჟავებად.

შემდეგ ამინომჟავები სხვა
ფერმენტების საშუალებით
უფრო მცირე ნაწილებად
იშლება.

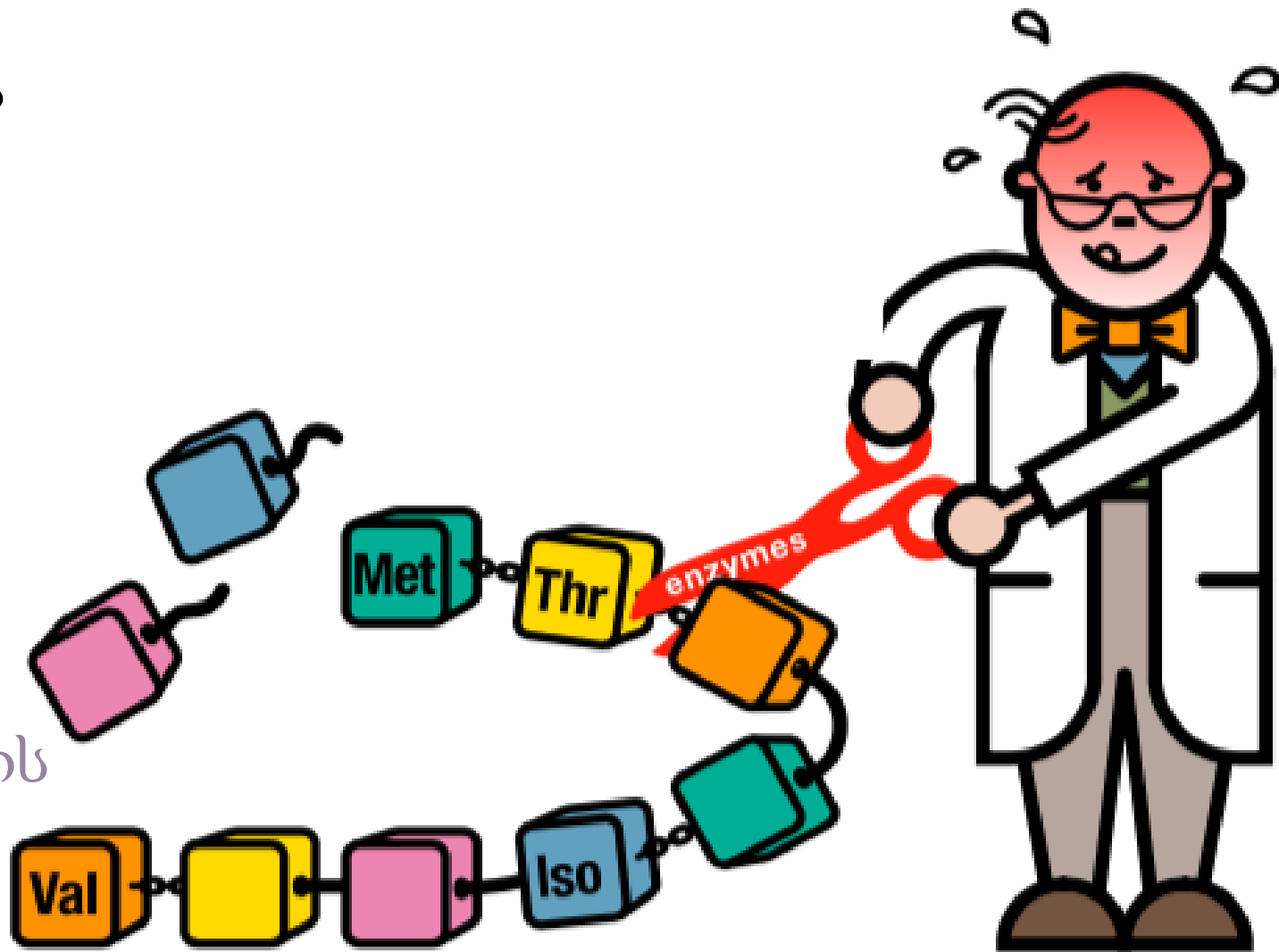


რა ხდება პა-ის დროს ?

პა-ის დროს ორგანიზმს აკლია
ფერმენტი პროპიონილ-CoA
კარბოქსილაზა.

ეს ნიშნავს, რომ სხეულს არ
შეუძლია დაშალოს **ოთხი**
ამინომჟავა (ცილა).

შედეგად გროვდება პროპიონის
მჟავა და სხვა ქიმიური
ნივთიერებები



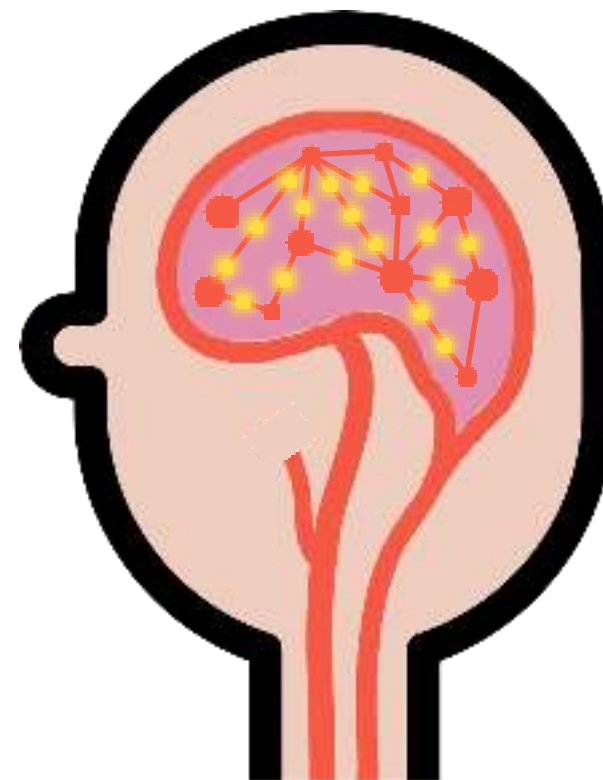
რა მოხდება შემდეგ ?

პროპიონის მჟავას და სხვა ნივთიერებებს გააჩნიათ ტოქსიური ეფექტი, ისინი აზიანებენ **თავის ტვინს** და სხვა ორგანოებს, როგორცაა **თირკმელები, ღვიძლი და გული**. პა-ს შეიძლება ჩვილებში და ბავშვებში სხვადასხვა გამოვლინებები ჰქონდეს.

თუ დროულად არ მოხდა დიაგნოსტიკა და მართვა, დაავადება შეიძლება გამოვლინდეს **კვების დარღვევით, პირღებინებით, ჭარბი ძილიანობითა და გახშირებული სუნთქვით**.

თუ არ მოხდა დროული მართვა, ზოგიერთ ახალშობილს შეიძლება განუვითარდეს **მეტაბოლური კრიზისი** და კომა, რამაც შეიძლება ტვინის დაზიანება გამოიწვიოს.

დროულად დაწყებულმა მართვამ შეიძლება თავიდან აგვაცილოს **ტვინის დაზიანება და განვითარების შეფერხება**.



როგორ დავსვათ დიაგნოზი?

- ახალშობილთა სკრინინი მეტაბოლურ დაავადებებზე
- სისხლსა და შარდში პროპიონის მჟავისა და სხვა ქიმიური ნივთიერებების განსაზღვრა
- ფერმენტის რაოდენობის განსაზღვრა და გენეტიკური ტესტირება.



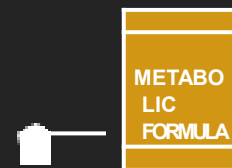
როგორ ვმართოთ პა?

1. ცილა შეზღუდული დიეტა

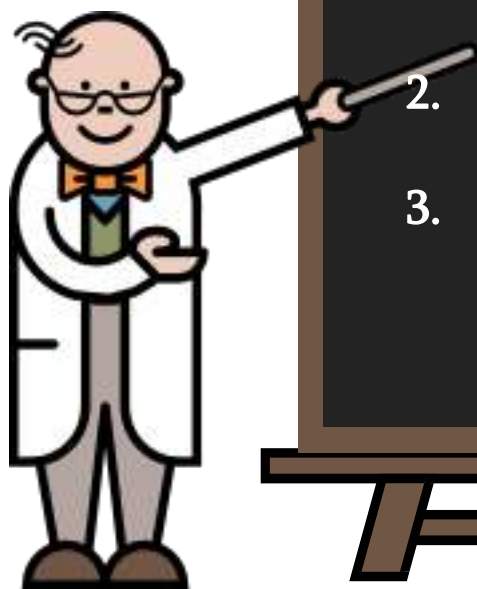
- ✓ საჭიროა ცილის მაღალი შემცველობის პროდუქტების შეზღუდვა
- ✓ რეკომენდირებულია ცილის დაბალი შემცველობის პროდუქტები



2. მეტაბოლური ფორმულა



3. კარნიტინი, როგორც დანამატი



ცილის მაღალი შემცველობის
პროდუქტების შეზღუდვა

ცილებით მდიდარ საკვებში
მაღალია პროპიოგენური
ამინომჟავების (მეთიონინი,
ლეიცინი, იზოლეიცინი,
თრეონინი) შემცველობა

ასეთი პროდუქტებია:
ხორცი, თევზი, კვერცხი,
ყველი, რძე, პური, მაკარონი,
თხილი, სოიო და ტოფუ.

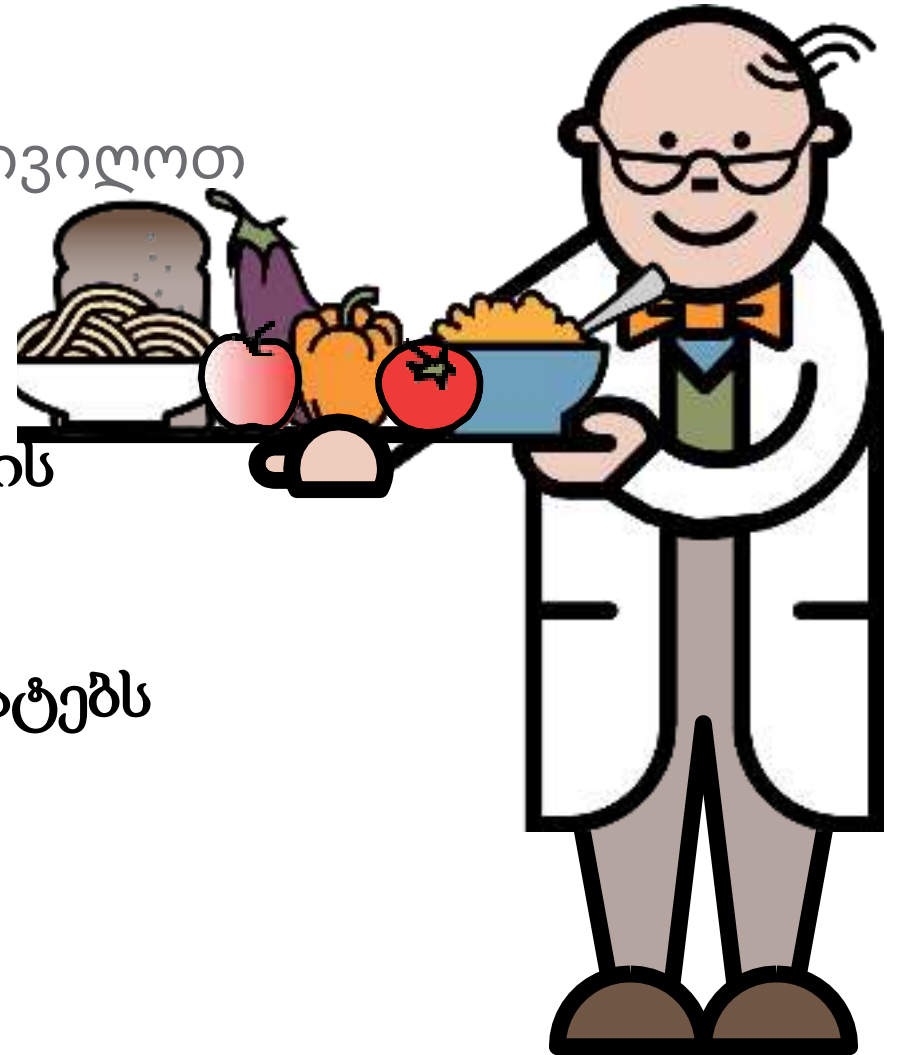


საკვები, რომელიც შეიცავს ცილის მცირე რაოდენობას

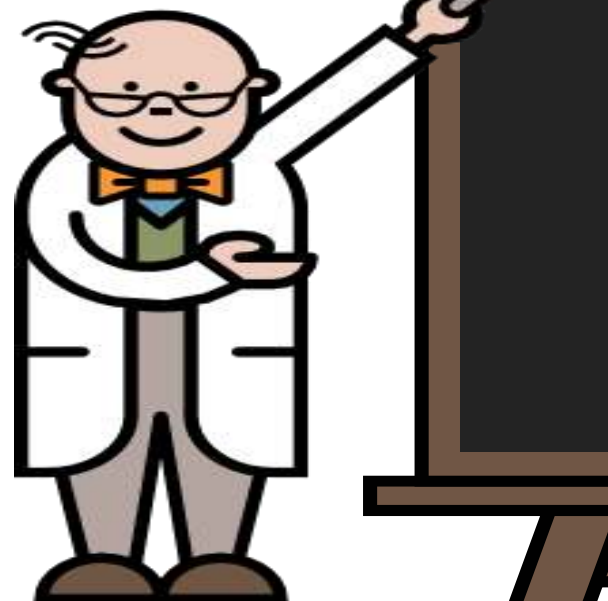
ცილით ღარიბი საკვები მცირე რაოდენობით შეიცავს **პროპიოგენურ ამინომჟავებს**, ამიტომ შეგვიძლია მივიღოთ ჩვეულებრივი რაოდენობით.

ასეთი პროდუქტების სიაში შედის სხვადასხვა **ხილი და ბოსტნეული** და სპეციალური დაბალი ცილის შემცველი საკვები.

ეს საკვები ენერგიის წყაროა და მრავალფეროვნებას მატებს დიეტას.



როგორ ხდება პა-ის მონიტორინგი



- ✓ სისხლში და შარდში ამინომჟავების, პროპოინის მჟავისა და სხვა ნივთიერებების განსაზღვრა
- ✓ სიმაღლისა და წონის კონტროლი
- ✓ მედიკამენტების და დიეტის შერჩევა
- ✓ განვითარების ეტაპების შეფასება
- ✓ სხვა ტესტები ჯანმრთელობის მდგომარეობის შესაფასებლად



როგორ ვიქცევით ავადობის დროს?



აუცილებელია:

- გადაუდებელი სამედიცინო პროტოკოლით გათვალისწინებული რეკომენდაციების შესრულება
- ცილის შემცველი საკვების/სითხის აკრძალვა
- დანიშნული მედიკამენტების მიღება
- სიმპტომების გახანგრძლივებისას პაციენტის სტაციონარში გადაყვანა
- ექიმი-მეტაბოლისტის ჩართულობა

მეტაბოლური კრიზისი

მეტაბოლური კრიზისის დროს ორგანიზმში გროვდება **პროპიონის მჟავა** და სხვა ტოქსიური ქიმიური ნივთიერებები,

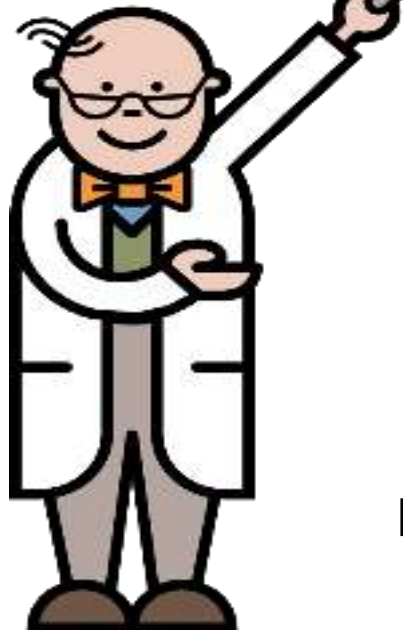
კრიზისის გამომწვევი ხშირ შემთხვევაში არის სხვადასხვა დაავადება, მაგ. **პირღებინება, დიარეა, ბავშვთა ინფექციები.**

მკურნალობის უნდა დაიწყოს დაუყოვნებლივ!

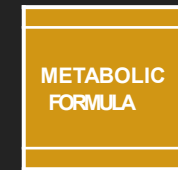
მეტაბოლური კრიზისის თავიდან აცილება ძალიან მნიშვნელოვანია.



როგორ ვიქცევით ავადობის დროს?



დანიშნულების დროულად და
სწორად შესრულება



სიმტომების გახანგრძლივების
დროს, სასწრაფო დახმარების
გამოძახება კლინიკაში
გადასასვლელად

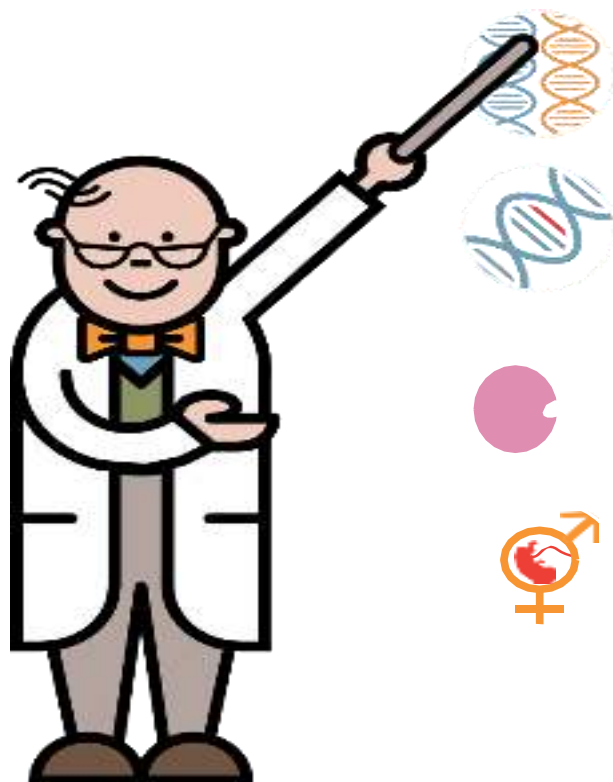


ექიმი-მეტაბოლისტის დროული
ჩართვა

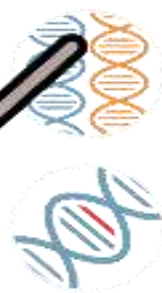


სავალდებულოა გადაუდებელი
სამედიცინო პროტოკოლით
გათვალისწინებული
მითითებების შესრულება და
მკურნალობის გადაუდებლად
დაწყება

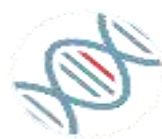
ქრომოსომა, გენი, მუტაცია



ადამიანებს აქვთ ქრომოსომები, რომლებიც შედგება დეზოქსირიბონუკლეის მჟავისაგან (დნმ).



გენი არის დნმ-ის ნაწილი, რომელიც შეიცავს გენეტიკურ ინსტრუქციებს. ერთი ქრომოსომა შეიძლება შეიცავდეს ათასობით გენს.



„მუტაცია“ არის ცვლილება ან დაზიანება გენეტიკურ ინსტრუქციაში.



ჩვენ ქრომოსომებს ვიღებთ როგორც დედისაგან, (კვერცხუჯრედი), ასევე მამისაგან (სპერმატოზოიდი).



ქრომოსომებზე მდებარე გენები ატარებენ ინსტრუქციებს, რაც განაპირობებს დამახასიათებელ ნიშან-თვისებებს.

დამემკვიდრება



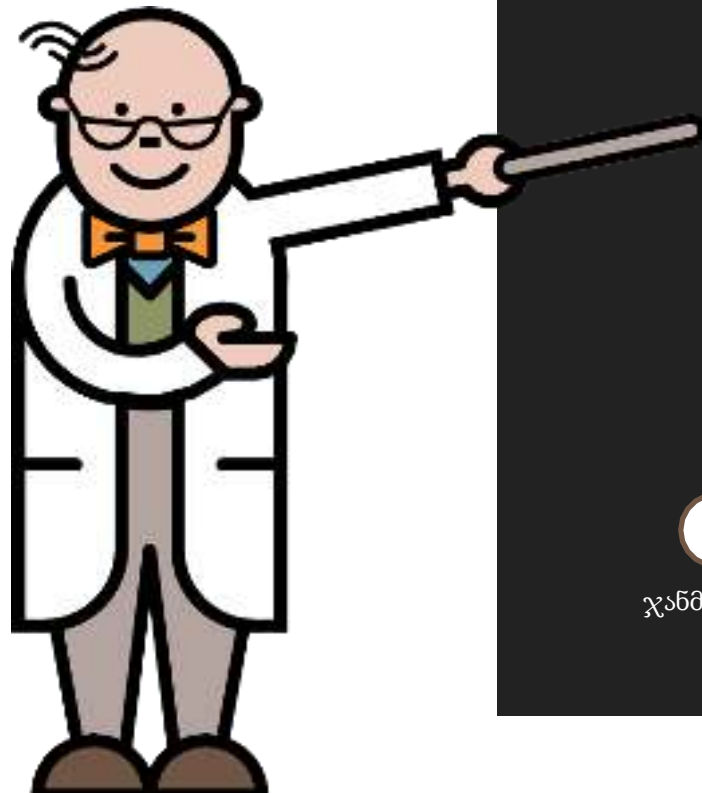
პა არის მემკვიდრული მდგომარეობა, რომლის განვითარების თავიდან აცილება თითქმის შუძლბელია.

ყველას აქვს წყვილი გენები, რომლებიც ქმნიან პროპინილ-CoA კარბოქსილაზას ფერმენტს. პა-ის მქონე ბავშვებში წყვილიდან არც ერთი გენი არ მუშაობს სათანადოდ. პა-ის მქონე ბავშვი თითოეული მშობლისგან მემკვიდრეობით იღებს „არა-მომუშავე“ გენს.

პა-ის მქონე ბავშვების მშობლები არიან „არა-მომუშავე“ გენის მტარებლები, მტარებლებში პა არ ვითარდება, რადგან წყვილი გენებიდან ერთერთი გენი კარგად მუშაობს.

დამემკვიდრება

ავტოსომურ-რეცესიული



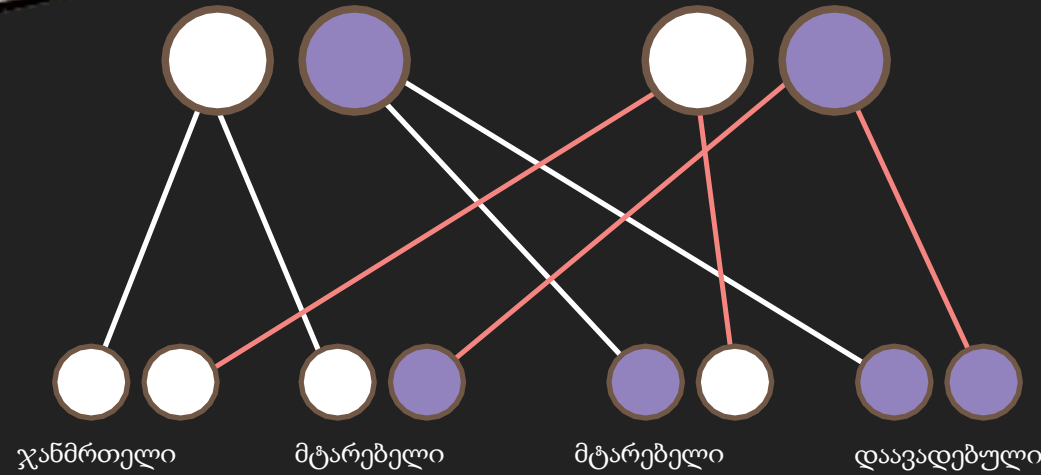
როდესაც ორივე მშობელი მტარებელია



მტარებელი მამა



მტარებელი დედა



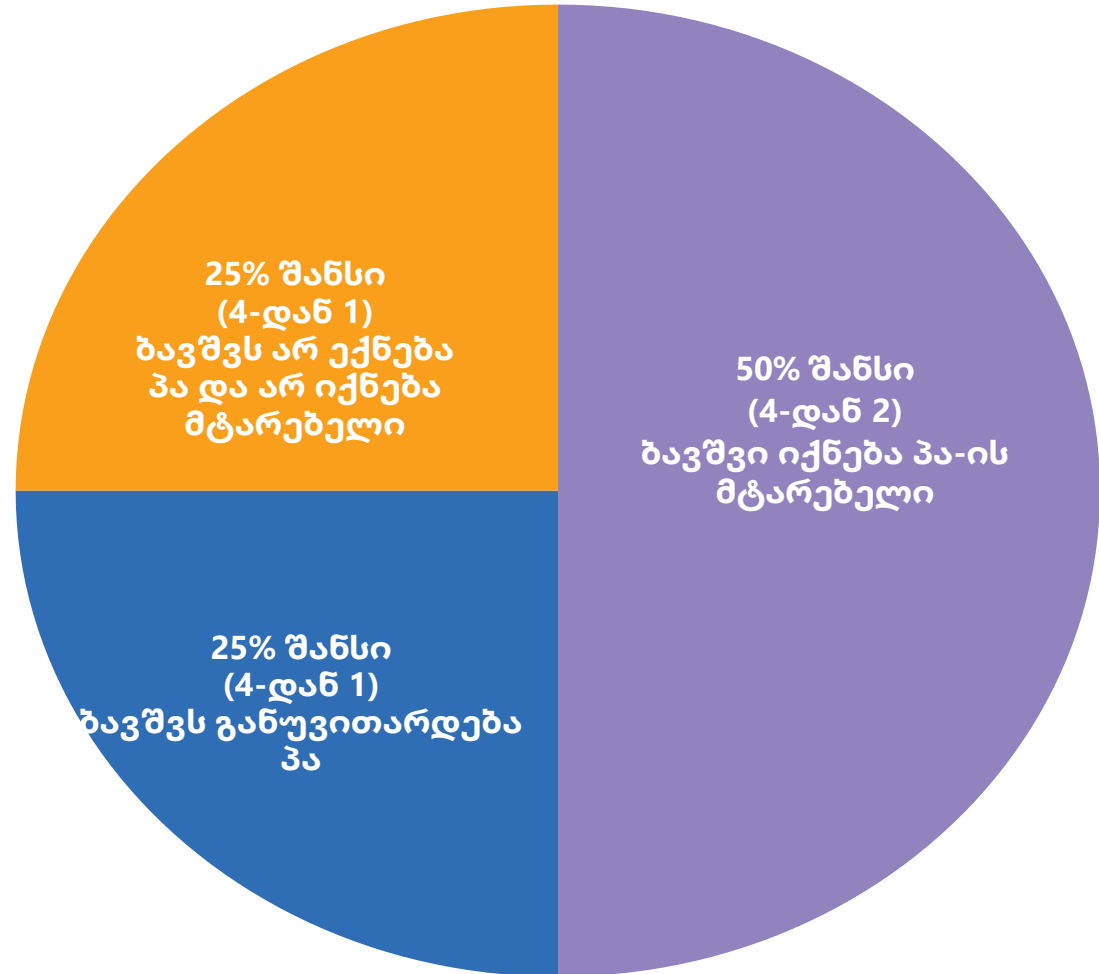
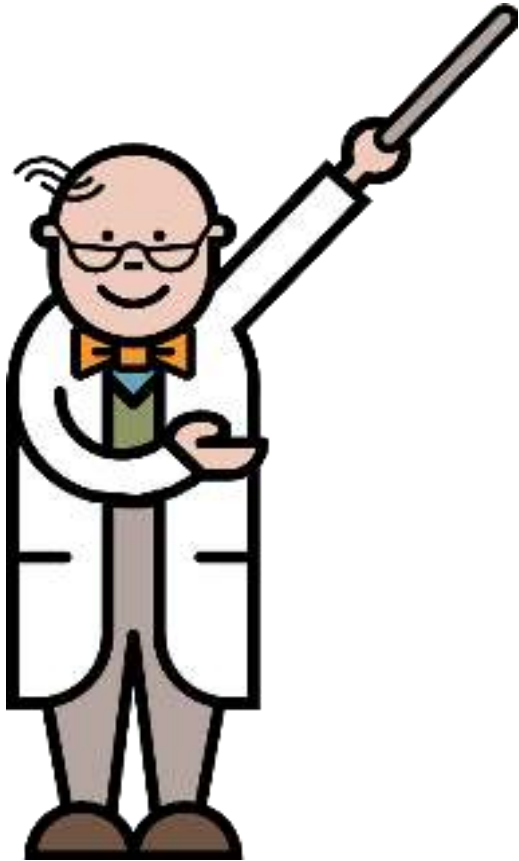
მომუშავე გენი



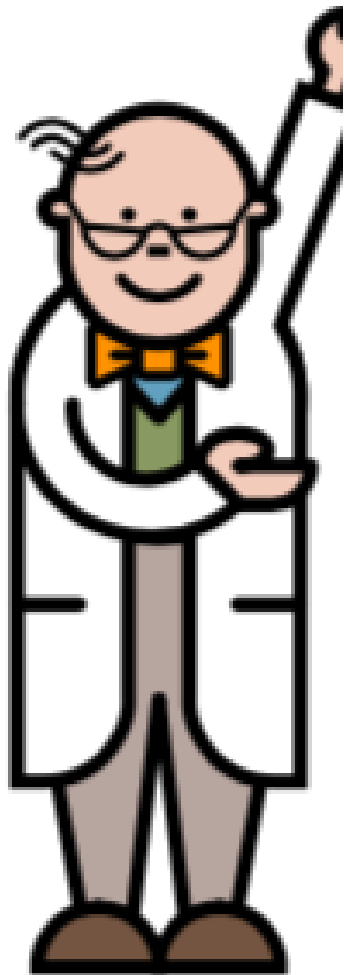
არა-მომუშავე გენი

მომავალი ორსულობა

როდესაც ორივე მშობელი მტარებელია,
რისკი, რომ მომავალ ბავშვს განუვითარდეს
პა არის შემდეგი:



მთავარი გზავნილები:



პა მემკვიდრეობითი მეტაბოლური დაავადებაა, რომელმაც შეიძლება გამოიწვიოს **ჯანმრთელობის მნიშვნელოვანი პრობლემები**.

მდგომარეობის მართვა ხდება **ცილებით** შეზღუდული დიეტით, **რეგულარული კვებით**, **მეტაბოლური ფორმულებით**, დიდი რაოდენობით **სითხეების მიღებით** და **მედიკამენტებით**.

საჭიროა რეგულარული ლაბორატორიული გამოკვლევები, მართვის სწორად დასაგეგმად.

ავადმყოფობის დროს აუცილებელია სწრაფად იქნეს დაწყებული შესაბამისი მკურნალობა!

რეკომენდირებულია მეტაბოლურ ჯგუფთან რეგულარული კომუნიკაცია და მეტაბოლური სკრიზისების თავიდან არიდება.



ბროშურა შექმნილია BIMGD - ბრიტანეთის თანდაყოლილ მეტაბოლურ დაავადებათა
ჯგუფის მიერ
ქართულად ითარგმნა GSIEM საქართველოს თანდაყოლილ მეტაბოლურ დარღვევათა
საზოგადოების მიერ

www.gsiem.ge

ADAPTED BY THE DIETITIANS GROUP

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASED ON THE ORIGINAL TEMPLATE WRITTEN BY
BURGARD AND WENDEL

VERSION: 2, FEBRUARY 2017

MMA

Supported by **NUTRICIA**
as a service to metabolic medicine