

<https://doi.org/10.25557/2073-7998.2022.01.44-50>

Диетотерапия при нарушениях митохондриального бета-окисления длинноцепочечных жирных кислот и опыт применения специализированной смеси Lipano® у детей с дефицитом длинноцепочечной 3-гидрокси-ацилКоА-дегидрогеназы жирных кислот

Печатникова Н.Л., Краснощекова Н.А., Какаулина В.С.

ГБУЗ города Москвы «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы»
119049 г. Москва, 4-й Добрынинский переулок, дом 1/9

Нарушения митохондриального бета-окисления жирных кислот – группа редких наследственных нарушений обмена веществ. Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил КоА дегидрогеназы жирных кислот (LCHADD) – одно из наиболее частых в странах Европы наследственных нарушений обмена веществ из группы дефектов митохондриального бета-окисления жирных кислот. Это заболевание характеризуется поражением печени, сердечной и скелетной мышц, частыми метаболическими кризами и высокой смертностью в детском возрасте. В данной статье обсуждаются основные принципы диетотерапии при нарушениях окисления жирных кислот с длинной цепью и опыт применения специализированного продукта лечебного питания «Lipano®» (Kanso, Италия) у детей с подтвержденным наследственным нарушением митохондриального бета-окисления жирных кислот.

Ключевые слова: наследственные болезни обмена веществ, нарушения митохондриального бета-окисления жирных кислот, недостаточность длинноцепочечной 3-гидрокси ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот (LCHAD), недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот (VLCAD), недостаточность карнитин пальмитоил трансферазы I (CPT I), недостаточность карнитин пальмитоил трансферазы II (CPT II), специализированные продукты лечебного питания.

Для цитирования: Печатникова Н.Л., Краснощекова Н.А., Какаулина В. С. Диетотерапия при нарушениях митохондриального бета- окисления длинноцепочечных жирных кислот и опыт применения специализированной смеси Lipano® у детей с дефицитом длинноцепочечной 3-гидрокси-ацилКоА-дегидрогеназы жирных кислот. *Медицинская генетика* 2022; 21(1): 44-50.

Автор для корреспонденции: Печатникова Н.Л.; **e-mail:** Npechatnikova@gmail.com

Финансирование. Работа выполнена без спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 15.01.2022

Experience of Using Lipano in Children with Fatty Acid Oxidation Disorders

Pechatnikova N.L., Krasnosheikova N.A., Kakaulina V.S.

Morozov Children's Municipal Clinical Hospital of the Moscow City Health Department
1/19, 4th Dobryninsky per., Moscow, 119049, Russian Federation

Disorders of mitochondrial beta-oxidation of fatty acids - a group of rare hereditary metabolic disorders. Deficiency of long-chain 3-hydroxyacyl CoA dehydrogenase of fatty acids (LCHADD) is one of the most frequent in Europe inherited metabolic disorders from the group of defects of mitochondrial beta-oxidation of fatty acids. This disease is characterized by pathology of the liver, heart and skeletal muscle, frequent metabolic crises, and high mortality in infancy. This article discusses the basic principles of diet therapy for long-chain fatty acid oxidation disorders and the experience of using the specialized therapeutic food product «Lipano» (Kanso, Italy) in children with a confirmed hereditary disorder of mitochondrial beta-oxidation of fatty acids.

Keywords: hereditary metabolic diseases, disorders of mitochondrial beta-oxidation of fatty acids, insufficiency of long-chain 3-hydroxy acetyl-CoA fatty acid dehydrogenase (LCHAD), insufficiency of very long-chain acetyl-CoA fatty acid dehydrogenase (VLCAD), carnitine palmitoyl transferase I (CPT I), carnitine palmitoyl transferase II (CPT II), specialized therapeutic nutrition products.

For citation: Pechatnikova N.L., Krasnosheikova N.A., Kakaulina V.S. Experience of Using Lipano in Children with Fatty Acid Oxidation Disorders. *Meditsinskaya genetika [Medical genetics]* 2022; 21(1): 44-50. (In Russ.)

Corresponding author: N. L. Pechatnikova; **e-mail:** Npechatnikova@gmail.com

Funding. The work was done without sponsorship.

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Accepted: 15.01.2022

Введение

Нарушения митохондриального окисления длинноцепочечных жирных кислот (НМОДЖК) относятся к редким наследственным нарушениям обмена веществ. Среди НМОДЖК выделяют нарушения карнитинового цикла (дефицит карнитин пальмитилтрансферазы I и II (CPT1D и CPT1D) и дефицит ацилкарнитин транслоказы (CACTD)) и нарушения непосредственно митохондриального β -окисления (дефицит митохондриальной очень длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCADD), дефицит митохондриального трифункционального белка (MTPD) и дефицит длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот (LCHADD)). В основе патогенеза этих заболеваний лежит нарушение расщепления жирных кислот с длинной цепью в митохондриях под действием соответствующих ферментов, что приводит к накоплению токсичных ацил-КоА эфиров в различных тканях, снижению образования кетонных тел, которые являются важным источником энергии прежде всего для клеток нервной системы. Также некоторые из длинноцепочечных эфиров ингибируют работу дыхательной цепи митохондрий. Перечисленные изменения приводят к тяжелым метаболическим кризам, нарушениям ритма сердца, кардиомиопатии [1]. Основными клиническими симптомами наследственных НМОДЖК являются неклеточная гипогликемия, кардиомиопатия, печеночная недостаточность, рабдомиолиз [2]. Возраст появления первых симптомов заболевания широко варьирует (от первых суток жизни до подросткового возраста), но, как правило, они возникают в течение первых 6 месяцев жизни ребенка. Диагноз НМОДЖК подтверждают на основании специальных лабораторных тестов: определения концентрации ацилкарнитинов в крови, органических кислот в моче и выявления мутаций в соответствующих генах [3].

Лечение заболеваний из группы НМОДЖК проводится в основном путем диетотерапии, основной целью которой является минимизация липолиза, окисления длинноцепочечных жирных кислот (LCFA) и предотвращение накопления потенциально токсичных промежуточных продуктов ацил-КоА и ацилкарнитинов, образующихся из них. Правильно подобранное лечение снижает уровень токсичных ацилкарнитинов в плазме крови [4]. Согласно существующим клиническим рекомендациям, литературным данным, диета при НМОДЖК должна включать минимальное количество длинноцепочечных жиров (10–15% от суточно-

го калоража, при этом около 3–4% от суточного калоража должны составлять незаменимые жирные кислоты, в том числе арахидоновая (AA) и докозагексоновая (DHA), остальную долю жиров должны составлять среднецепочечные жирные кислоты. В случае декомпенсации – развития метаболического криза, в течение 24–48 часов необходима высококалорийная диета, включающая в качестве источника жиров исключительно среднецепочечные жирные кислоты, с последующим постепенным введением незаменимых жирных кислот и жирных кислот с длинной и очень длинной цепью [5]. Для CPT1D применяются клинические рекомендации по лечению VLCADD.

Как бессимптомным пациентам с MTPD и LCHADD, так и пациентам с симптомами этих нарушений потребление длинноцепочечных жирных кислот необходимо поддерживать на максимально низком уровне для профилактики отдаленных нейропатических осложнений и метаболической декомпенсации.

В мире существуют различные специализированные продукты лечебного питания (СПЛП) для назначения детям, страдающим заболеваниями данной группы. Для новорожденных с MTPD и LCHAD применяются несколько СПЛП (Monogen, SHS; Basic-f, Milupa) с низким содержанием длинноцепочечных и высоким содержанием среднецепочечных триглицеридов (МСТ). Однако к этим продуктам лечебного питания необходимо дополнительное добавление незаменимых длинноцепочечных жирных кислот для предотвращения развития их дефицита. Детям более старшего возраста также назначают диетотерапию и СПЛП, но постепенно возможен переход на низкожировую диету без СПЛП.

Взрослым пациентам рекомендуется избегать длительных голоданий и интенсивных физических нагрузок, а во время физических упражнений требуется дополнительный прием МСТ для обеспечения адекватного энергоснабжения мышечной ткани.

У большинства пациентов с LCHADD или MTPD развиваются пигментная дегенерация сетчатки и/или периферическая невропатия [6]. Диетотерапия может затормозить начало и прогрессирование этих осложнений, хотя и не позволяет полностью предотвратить их развитие [7]. Так, в исследовании, проведенном в Австрии, было показано, что из 14 пациентов с LCHADD с одинаковым генотипом (9 выявлены при неонатальном скрининге), у 12 пациентов наблюдается нормальное физическое и психомоторное раз-

вите. Исключение составили двое детей, рожденных недоношенными [8]. Пациенты с частичным дефицитом VLCADD часто остаются бессимптомными на протяжении всего детства, а иногда и на протяжении всей жизни. По данным клинического регистра VLCADD из базы данных неонатального скрининга США показано, что большинство новорожденных остаются бессимптомными, кардиомиопатия встречается редко [9].

Следует отметить, что в мире нет единых клинических рекомендаций по ведению пациентов с НМОДЖК. На территории РФ утверждены клинические рекомендации для всей группы НМОДЖК только в конце 2021 года, до этого были опубликованы клинические рекомендации по терапии VLCADD [10]. СПЛП в РФ были зарегистрированы только в 2021 году, поэтому врачам было довольно сложно получить опыт по применению, назначению СПЛП при этих редких заболеваниях.

Методы

На территории РФ в период проведения данного исследования не было зарегистрированных СРЛП, которые бы могли применяться для лечения пациентов с нарушениями митохондриального бета-окисления жирных кислот. Смеси, указанные в клинических рекомендациях МЗ РФ по VLCAD, также были не зарегистрированы, назначались по решению врачебной комиссии. В качестве источника среднецепочечных жиров в большинстве случаев применяется масло «МСТ oil 77%» или «МСТ oil 100%». С возраста 1 года возможно применение масла Ликвиджен® (>50% МСТ). В качестве источника незаменимых жирных кислот, как правило, рекомендовано назначение масла грецкого ореха.

Под нашим наблюдением находилось 5 пациентов с подтвержденным диагнозом LCHAD в возрасте от 2 до 6 лет, использующих в качестве специализирован-

ной смеси смесь Lipano® (Kanso, Италия). Всем пациентам диагноз был установлен на основании клинических симптомов и наличия специфических биохимических маркеров, а также данных молекулярно-генетического обследования (табл. 1). Молекулярно-генетическая диагностика проводилась в лаборатории наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ», все пациенты являлись гомозиготами по частой мутации. Среди симптомов заболевания отмечались трудности вскармливания (5/5), мышечная гипотония (4/5), судороги (2/5), нарушения сознания (2/5), гипогликемия (5/5). Снижение уровня глюкозы крови было выраженным, до $0,5 \pm 0,12$ ммоль/л (норма 3,3–5,5 ммоль/л). У одного ребенка диагностирована кардиомиопатия.

Длительность исследования составила 90 ± 3 дней. Предусматривались три визита к врачу (дополнительные визиты назначались по показаниям), во время которых проводились сбор информации (жалобы, анамнез, данные физикального осмотра с оценкой физического развития, анализ медицинской документации), а также определение креатинфосфокиназы (КФК), печеночных трансаминаз (АлАт, АсАт), аминокислот и ацилкарнитинов в крови.

Анализ аминокислот и ацилкарнитинов проводился с помощью набора «NeoGram Amino Acids and Acylcarnitines Tandem Mass Spectrometry Kit» (Perkin Elmer Life and Analytical Sciences, Wallac OY, Finland) на квадрупольном тандемном масс-спектрометре PE Sciex API 2000 (PE Sciex, Онтарио, Канада) с положительной ионизацией в электроспрее. Значения концентраций аминокислот и ацилкарнитинов рассчитывались автоматически с применением внутренних стандартов с помощью программы NeoGram (Perkin Elmer Life and Analytical Sciences, Wallac OY, Finland).

Состав СПЛП Lipano® приведен в табл. 2. До начала применения смеси Lipano®, все пациенты полу-

Таблица 1 / Table 1

Биохимические параметры на момент установления диагноза и генотип пациентов, включенных в исследование
Biochemical parameters at the time of diagnosis and genotype of patients included in the study

Пациент	C18OH (норма 0–0,17 мкм/л)	C18:1OH (норма 0,0–0,18 мкм/л)	C16OH (норма 0–0,2 мкм/л)	Генотип
01	0,154	0,219	0,241	c.G1528C (p.Glu474Gln)/ c.G1528C (p.Glu474Gln)
02	0,275	0,063	0,209	c.G1528C (p.Glu474Gln)/ c.G1528C (p.Glu474Gln)
03	0,326	0,136	0,176	c.G1528C (p.Glu474Gln)/ c.G1528C (p.Glu474Gln)
04	0,541	0,250	0,210	c.G1528C (p.Glu474Gln)/ c.G1528C (p.Glu474Gln)
05	0,541	0,393	0,398	c.G1528C (p.Glu474Gln)/ c.G1528C (p.Glu474Gln)

чали другие специализированные смеси для пациентов, страдающих наследственными НМОДЖК. Расчет необходимого количества смеси проводился индивидуально с учетом возраста и веса. В качестве дополнительных источников среднепочечных жиров использовались масло Ликвиджен® (4 пациента) и масло «МСТ oil 100%» (1 пациент). Дополнительный источник незаменимых жирных кислот не применялся в связи с их наличием в составе используемой смеси. Все пациенты соблюдали режим частых кормлений с перерывами между кормлениями в 4–5 часов днем и мак-

симальным ночным перерывом от 5 до 8 часов (в зависимости от возраста).

По истечении трех месяцев родителям пациентов было предложено заполнить опросник, содержащий следующие вопросы: легкость приготовления смеси (3 – элементарно, 2 – потребовалось время, чтобы понять, 1 – до сих пор необходима инструкция), вкусовые качества смеси (по пятибалльной шкале), консистенция (3 балла – оптимальная, 2 балла – слишком густая, 1 балл – слишком жидкая), запах смеси (3 балла – приятный, 1 – не ощущается (нейтральный), побочные эффекты.

Таблица 2 / Table 2

Состав смеси Lipano® (Kanso, Италия)**Composition of the Lipano® mixture (Kanso, Italy)**

Энергетическая ценность кДж/ккал	100 гр сухой смеси	100 мл (15гр)
	1957/466	294/70
Жиры	18г	2,6г
насыщенные жирные кислоты	15г	2,2г
жиры МСТ	13г	2,0г
мононенасыщенные жирные кислоты	0,7г	0,1г
полиненасыщенные жирные кислоты	2,4г	0,4г
Линолевая кислота (Омега-6)	1,7г	0,3г
Линоленовая кислота (Омега-3)	0,3г	0,045г
Докозагексаеновая кислота (DHA)	56мг	8,4мг
Арахидоновая кислота (АНА)	70,0мг	10,0мг
Углеводы	63г	9,4г
Сахар	8,1г	1,2г
Мальтодекстрин	51г	7,7г
Лактоза	3,7г	0,6г
Клетчатка	3,5г	0,5г
Белки	13г	1,9г
Соли	0,32г	0,05г
Натрий	130мг	19мг
Витамины		
Витамин А (Re)	429мкг	64мкг
Витамин D	12мкг	1,78мкг
Витамин E (TE)	4,29мг	0,64мг
Витамин К	18мг	2,63мг
Витамин С	69мг	10мг
Тиамин В1	0,34мг	0,05мг

Энергетическая ценность кДж/ккал	100 гр сухой смеси	100 мл (15гр)
	1957/466	294/70
Рибофлавин В2	0,69мг	0,10мг
Ниацин В3	3,50мг	0,53мг
Витамин В6	0,43мг	0,06мг
Фолиевая кислота	77мкг	12мкг
Витамин В12	0,86мкг	0,13мкг
Биотин В8	0,43мкг	0,06мкг
Пантотеновая кислота	3мг	0,45мг
Минералы		
Калий	386мг	58мг
Хлор	283мг	42мг
Кальций	429мг	64мг
Фосфор	358мг	54мг
Магний	64мг	9,65мг
Микроэлементы		
Железо	4,89мг	0,73мг
Цинк	4,29мг	0,64мг
Медь	0,30мг	0,05мг
Марганец	0,21мг	0,03мг
Селен	13мкг	1,94мкг
Молибден	11мкг	1,65мкг
Йод	73мкг	11мкг
Другие ингредиенты		
L-карнитин	6,43мг	0,96мг
Холин	132мг	20мг
Инозитол	53мг	7,92мг

Результаты исследования и их обсуждение

На протяжении 90 ± 3 дней все пациенты принимали СПЛП. Диспепсических явлений, нарушений стула, аллергических реакций и других нежелательных явлений в ходе всего исследования не зарегистрировано ни у одного ребенка. Со стороны соматического и неврологического статуса ухудшений не возникло. За время наблюдения у одного пациента развился метаболический криз на фоне острой респираторной вирусной инфекции (повышение температуры до фебрильных цифр в течение 2 суток). В связи с необходимостью назначения экстренной терапии на 5 дней специализированная смесь была отменена. У 4 пациентов эпизодов ухудшения состояния не отмечалось, перерывов в приеме смеси не было, все контролируемые показатели находились в пределах нормы. Контрольные биохимические показатели были в пределах нормальных значений (табл. 3, 4)

Таблица 3 / Table 3

Контрольные значения активности ферментов у пациентов, включенных в исследование

Control values of enzyme activity in patients included in the study

Пациент/ визит	КФК (90-270Е/л)			АлАт (0-41Е/л)			АсАт (0-31Е/л)		
	1	2	3	1	2	3	1	2	3
01	198	97	115	35	44	37	27	30	30
02	110	100	98	34	28	36	31	29	29
03	116	100	122	40	38	39	27	28	26
04	88	100	95	17	23	25	16	20	20
05	92	96	97	22	24	30	10	12	12

При оценке СПЛП семьями легкость приготовления все семьи оценили как «элементарно», вкусовые качества четыре семьи оценили на 5 баллов, одна семья — на 4, консистенцию все оценили на 3 балла (оптимальная), запах смеси четыре семьи оценили как нейтральный, одна семья — как приятный. В виде побочного эффекта у одного пациента отмечена склонность к запорам, у одного — кожные высыпания.

Показана хорошая переносимость смеси Lirano® пациентами, страдающими LCHAD. В связи с наличием в составе смеси достаточного количества незаменимых жирных кислот не требовалась дополнительная дотация масла грецкого ореха, калорийность смеси не требовала расширения объема кормлений, добавления дополнительных источников калорий, витаминных добавок. При контрольных обследованиях пациентов не отмечалось отклонений исследуемых показателей.

На основании данных о составе, смесь может рассматриваться как один из СПЛП пациентов, страдающих наследственными нарушениями митохондриального бета-окисления жирных кислот, но в некоторых случаях не исключает необходимости дополнительной дотации МСТ и не может использоваться в период метаболической декомпенсации.

Поскольку данное СПЛП применялось впервые в РФ, нами также произведен расчет медицинских затрат. Из пяти пациентов, находящихся под нашим наблюдением, четверо были выявлены при селективном скрининге в возрасте от 2 недель до 3 месяцев, одна пациентка была диагностирована в результате расширенного неонатального скрининга. Для расчета прямых затрат на лечение данной группы пациентов за возраст начала терапии с использованием СПЛП был принят возраст 7 суток жизни.

На первом этапе анализа затрат осуществлялся расчет стоимости выявленного случая (затраты на диагно-

Таблица 4 / Table 4

Контрольные значения ацилкарнитинов у пациентов, включенных в исследование

Control values of acylcarnitines in patients included in the study

Пациент/визит	C16-ОН (0-0,2) мкМ/л			C18-ОН (0-0,17) мкМ/л			C18:1-ОН (0-0,18) мкМ/л		
	1	2	3	1	2	3	1	2	3
01	0,163	0,162	0,089	0,131	0,121	0,122	0,144	0,132	0,155
02	0,161	0,133	0,125	0,181	0,122	0,131	0,140	0,152	0,122
03	0,200	0,149	0,191	0,143	0,141	0,118	0,166	0,141	0,180
04	0,102	0,145	0,123	0,139	0,132	0,144	0,133	0,171	0,122
05	0,100	0,111	0,177	0,111	0,139	0,121	0,123	0,149	0,181

стику), далее проведена оценка стоимости диетотерапии с учетом массы тела ребенка.

Расчет необходимого количества СПЛП в год (табл. 5) проводился с учетом принципов диетотерапии, опубликованных к действующим клиническим рекомендациям МЗ РФ для пациентов с наследственными нарушениями митохондриального бета-окисления жирных кислот [12]. Временной горизонт был взят в 3 года в связи с наиболее активным применением СПЛП в этот временной промежуток. Учитывались прямые и не прямые затраты (табл. 6).

Расчет стоимости прямых затрат (табл. 7):

- расчет стоимости диагностических тестов проводился, исходя из стоимости диагностических наборов на сайте <https://zakupki.gov.ru>. При этом учитывалось, что с применением наборов проводится диагностика сразу множества заболеваний, суммарная частота которых составляет примерно 1:1000 новорожденных.

- стоимость одной банки СПЛП Lipano®, согласно данным компании-производителя составляет 4800 руб.;

- стоимость медицинской помощи амбулаторной и стационарной рассчитывалась, исходя из тарифов Федерального фонда обязательного медицинского страхования (ФФОМС) г. Москвы (оплата законченного случая в стационаре производилась в соответствии со стоимостью медико-экономического стандарта (МЭС);

Расчет стоимости не прямых затрат:

- расчет выплат листков нетрудоспособности проводился на основании Федерального закона от 20.12.2006 № 255-ФЗ, исходя из максимального среднедневного заработка для расчета пособия по больничному листу в 2021 году, умноженного на общее количество дней госпитализации (среднее количество койко/дней в одну госпитализацию, согласно МЭС составляет 8 дней);

- расчет потери ВВП проводился исходя из данных Росстата о ВВП на душу населения за 2021 г.;

- расчет выплат, связанных с инвалидизацией (выплаты лицам, ухаживающим за детьми-инвалидами + выплаты пенсий по инвалидности) производился, исходя из данных, приведенных на сайте www.sobyanyin.ru за 2021 г.

Заключение

СПЛП Lipano® является продуктом питания, применяемым для патогенетической терапии заболеваний из группы наследственных нарушений митохондриального бета-окисления жирных кислот, в том числе LCHADD.

Данная смесь хорошо переносится пациентами, применяется с рождения. Согласно проведенному

опросу родителей, использование данной лечебной смеси не вызывало трудностей.

Согласно нашим наблюдениям, состояние пациентов оставалось стабильным на фоне применения СПЛП Lipano®.

Таблица 5 / Table 5

Расчет необходимого количества СПЛП в год для пациентов с LCHAD разного возраста

Calculation of the required number of CPLP per year for patients with LCHAD of different ages

Возраст	Количество СПЛП г/сутки	Количество СПЛП/год (упаковки)
0–12 мес	100	73
2 года	80	59
3 года	60	44

Таблица 6 / Table 6

Прямые и не прямые затраты для лечения пациентов с ГА I

Direct and indirect costs for the treatment of patients with GA I

Прямые затраты	Не прямые затраты
Диагностика	Связанные с инвалидизацией
Диетотерапия	Оплата листков нетрудоспособности
Медицинские услуги	Потери ВВП

Таблица 7 / Table 7

Оценка затрат на 3 года лечения одного пациента с LCHAD, выявленного по результатам неонатального скрининга с использованием СПЛП Lipano®

Estimated costs for 3 years of treatment of one patient with LCHAD identified by neonatal screening using Lipano®

Прямые затраты	Стоимость, руб.
Диагностика методом ТМС	741 270
Подтверждающая диагностика	20 300,00
Диетотерапия	844 800
Медицинские услуги (стационарная помощь)	147 000
Медицинские услуги (амбулаторные консультации генетика)	98 426
Не прямые затраты	
Связанные с инвалидизацией	0,00
Оплата листков нетрудоспособности* (для родителя по уходу за ребенком)	64 438
Потери ВВП	0,00
ИТОГО:	1 916 234

Литература

1. Den Boer M.E., Wanders R.J., Morris A.A., IJlst L., Heymans H.S., Wijburg F.A. Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency: clinical presentation and follow-up of 50 patients. *Pediatrics* 2002; 109: 99–104.
2. Печатникова Н.Л., Полякова Н.А., Какаулина В.С., и др. Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы: важность ранней диагностики. *Педиатрия. Журнал им. Г. Н. Сперанского* 2017; 96(4): 121–127.
3. Байдакова Г.В. Алгоритмы дифференциальной диагностики наследственных болезней обмена веществ, сопровождающихся нарушениями метаболизма аминокислот и ацилкарнитинов. *Автореферат дисс. на соискание ученой степени к.б.н.* М., 2012. 24 с.
4. Spiekerkoetter U., Lindner M., Santer R. et al. Management and outcome in 75 individuals with long-chain fatty acid oxidation defects: results from a workshop. *J Inherit Metab Dis.* 2009; 32: 488–497.
5. Spiekerkoetter U., Lindner M., Santer R. et al. Treatment recommendations in long-chain fatty acid oxidation defects: consensus from a workshop. *J Inherit Metab Dis.* 2009; 32(4): 498–505. doi:10.1007/s10545-009-1126-8.
6. Boese E.A., Jain N., Jia Y. et al. Characterization of chorioretinopathy associated with mitochondrial trifunctional protein disorders, long term follow-up of 21 cases. *Ophthalmology* 2016; 123(10): 2183–2195.
7. Immonen T., Turanlahti M., Paganus A. et al. Earlier diagnosis and strict diets improve the survival rate and clinical course of long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency. *Acta Paediatr.* 2016; 105: 549–554.
8. Karall D., Brunner-Krainz M., Kolgelnic K. et al. Clinical outcome, biochemical and therapeutic follow-up in 14 Austrian patient with long-chain 3-hydroxy acyl CoA dehydrogenase deficiency (LCHADD). *Orphanet J Rare Dis.* 2015; 10: 21.
9. Pena L.D., Van Calcar S.C., Hansen J. et al. Outcomes and genotype-phenotype correlations in 52 individuals with VLCAD deficiency diagnosed by NBS and enrolled in the IBEM-IS database. *Mol Genet Metab.* 2016; 118(4): 272–281.
10. Союз педиатров России «Клинические рекомендации: Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с очень длинной углеводной цепью у детей», год утверждения 2016. https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/694_1

References

1. Den Boer M.E., Wanders R.J., Morris A.A., IJlst L., Heymans H.S., Wijburg F.A. Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency: clinical presentation and follow-up of 50 patients. *Pediatrics* 2002; 109: 99–104.
2. Pechatnikova N.L., Polyakova N.A., Kakaulina V.S., et al. Nedostatochnost' dlinnotsepochechnoy 3-gidroksiatsil-KoA-degidrogenazy: vazhnost' ranney diagnostiki. [Long-chain 3-hydroxyacylCoA dehydrogenase deficiency: the importance of early diagnosis]. *Pediatriya. Zhurnal im. G. N. Speranskogo [Pediatrics]*. 2017; 96 (3): 121–127. (In Russ.)
3. Baydakova G.V. Algoritmy differentsial'noy diagnostiki nasledstvennykh bolezney obmena veshchestv, soprovozhdayushchikhsya narusheniyami metabolizma aminokislot i atsilkarnitinov. *Avtoreferat diss. kand. biol. nauk.* [Algorithms for the differential diagnosis of hereditary metabolic diseases accompanied by metabolic disorders of amino acids and acylcarnitines. Phd (Biology) Theses]. Moscow, 2012. 24 p. (In Russ.)
4. Spiekerkoetter U., Lindner M., Santer R. et al. Management and outcome in 75 individuals with long-chain fatty acid oxidation defects: results from a workshop. *J Inherit Metab Dis.* 2009; 32: 488–497.
5. Spiekerkoetter U., Lindner M., Santer R. et al. Treatment recommendations in long-chain fatty acid oxidation defects: consensus from a workshop. *J Inherit Metab Dis.* 2009; 32(4): 498–505. doi:10.1007/s10545-009-1126-8.
6. Boese E.A., Jain N., Jia Y. et al. Characterization of chorioretinopathy associated with mitochondrial trifunctional protein disorders, long term follow-up of 21 cases. *Ophthalmology* 2016; 123(10): 2183–2195.
7. Immonen T., Turanlahti M., Paganus A. et al. Earlier diagnosis and strict diets improve the survival rate and clinical course of long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency. *Acta Paediatr.* 2016; 105: 549–554.
8. Karall D., Brunner-Krainz M., Kolgelnic K. et al. Clinical outcome, biochemical and therapeutic follow-up in 14 Austrian patient with long-chain 3-hydroxy acyl CoA dehydrogenase deficiency (LCHADD). *Orphanet J Rare Dis.* 2015; 10: 21.
9. Pena L.D., Van Calcar S.C., Hansen J. et al. Outcomes and genotype-phenotype correlations in 52 individuals with VLCAD deficiency diagnosed by NBS and enrolled in the IBEM-IS database. *Mol Genet Metab.* 2016; 118(4): 272–281.
10. Soyuz pediatrov Rossii «Klinicheskiye rekomendatsii: Defitsit atsil-KoA degidrogenazy zhirnykh kislot s ochen' dlinnoy uglevodnoy tsep'yu u detey», god utverzheniya 2016. [Union of Pediatricians of Russia “Clinical recommendations: Deficiency of acyl-CoA dehydrogenase of fatty acids with a very long carbon chain in children”, year of approval 2016]. https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/694_1 (In Russ.)



Ассортимент продукции Kanso MCT - это высококачественные продукты, содержащие среднецепочечные триглицериды (СЦТ), обладающие различными преимуществами: отличными вкусовыми качествами, практическим применением и являются полезным источником энергии !



Kanso MCT oil 100%

Описание

Специализированный пищевой продукт диетического лечебного питания Kanso Масло растительное 100% СЦТ (Kanso MCT oil 100%)
Подходит для использования с рождения.

Показания

Масло MCT 100% предназначено для использования в диетотерапии при стойкой эпилепсии с применением кетогенной диеты, синдрома дефицита транспортера глюкозы 1 типа (GLUT 1) и дефицита пируватдегидрогеназы (ДГД) или при других состояниях, требующих соблюдения кетогенной диеты. Масло MCT 100% также можно рекомендовать для диетического контроля питания при следующих нарушениях:

- Дефекты окисления длинноцепочечных жирных кислот (FAOD)
- Муковисцидоз
- Мальабсорбция жира и нарушение переваривания и всасывания жиров

Дозировка и диетический контроль

Дозировка должна определяться врачом и зависит от возраста, массы тела и состояния здоровья пациента.

Способ применения

Масло MCT 100% можно использовать в составе блюд или смешивать с напитками. Оно может быть легко добавлено в готовые блюда. Можно использовать в разрешенных рецептах, книгу с разнообразными рецептами можно скачать на сайте www.mct-oil.ru.

Масло MCT 100% следует вводить в рацион медленно, поскольку оно быстро усваивается при больших дозировках может вызвать рвоту или диарею. Не подходит для приготовления пищи при нагреве.

Состав

100% масло растительного происхождения (среднецепочечные триглицериды из пальмового и кокосового масел в различных пропорциях).

Хранение

Масло MCT 100% следует хранить в сухом месте, защищенном от света при макс. 20 ° С. Открытую упаковку использовать в течение 1-2 месяцев.

Профиль жирных кислот на 100 мл

Каприловая кислота (8: 0)	58.39 g
Каприновая кислота (10: 0)	38.26 g
Лауриновая кислота (12: 0)	0.25 g

ВАЖНОЕ ЗАМЕЧАНИЕ

- Следует использовать только под строгим медицинским наблюдением.
- Подходит с рождения.
- Не использовать в качестве единственного источника питания.
- Только для энтерального применения.

Противопоказания

Масло MCT 100% не следует использовать при кетоацидозе / ацидозе, декомпенсированном циррозе печени, при подозрении на хроническую болезнь почек или метаболических нарушениях (дефицит среднецепочечной Ацил-КоА-дегидрогеназы (MCAD))

Kanso Lipano

Питательно полноценная, обезжиренная, порошковая. формула с низким содержанием длинноцепочечных жирных кислот и с высоким содержанием среднецепочечных жирных кислот.

Питание специального медицинского назначения.

Ингредиенты

Мальтодекстрин, растительные масла (масло МСТ, соевое масло, антиоксиданты: натуральный экстракт, богатый токоферолом, аскорбилпальмитат), казеинат кальция, лактоза, фруктоолигосахариды, дикальцийфосфат, три-цитрат калия, эмульгатор: соевый лецитин, монофосфаты лимонной кислоты и диглицериды жирных кислот; Галактоолигосахариды гороха, гидрофосфат натрия, хлорид калия, бисфосфат холина, карбонат магния, витамины (А, D, E, K, C, B1, B2, ниацин, B6, фолиевая кислота, пантотеновая кислота, B12, биотин), натрий хлорид, масло из *Moringa oleifera*, масло с высоким содержанием DHA и EPA из микроводорослей *Schizochytrium sp.*, L-цистин, инозитол, сульфат железа, сульфат цинка, L-карнитин, L-тарtrate, сульфат меди, сульфат марганца, йодид калия, селенит натрия, молибдат натрия.

ОПИСАНИЕ ПРОДУКТА

- Полноценное питание, с низким содержанием жира, порошковая формула
- Для использования в качестве полноценной нутритивной поддержки или дополнительного кормления
- Низкое содержание длинноцепочечных триглицеридов (LCT) и с высоким содержанием среднецепочечных триглицеридов (MCT)
- Содержит витамины, минералы, микроэлементы, жирные кислоты Омега-3 и Омега-6.

ПОКАЗАНИЯ

Для диетического сопровождения:

- Нарушения окисления длинноцепочечных жирных кислот
- Хилоторакса
- Нарушения всасывания жира и пищеварения (кишечные лимфангиэктазии, синдром короткой кишки)
- Гиперлипидемии I типа
- Муковисцидоз

Рекомендуемое
разбавление 15,0%:



- Рекомендуемая температура, комфортная для малыша – около 37 °C

ФОРМУЛА



Профиль жирных кислот

про 100 г

Каприловая кислота (C8: 0)	7,5 г
Каприновая кислота (C10: 0)	5,4 г
Лауриновая кислота (C12: 0)	0,06 г
Миристиновая кислота (C14: 0)	0,02 г
Пальмитиновая кислота (C16: 0)	0,6 г
Стеариновая кислота (C18: 0)	0,3 г
Олеиновая кислота (C18: 1)	1,0 г
Линолевая кислота (C18: 2)	1,7 г
α-линоленовая кислота (C18: 3)	0,3 г
Арахидоновая кислота (C20: 4)	0,07 г
Докозагексаеновая кислота (C22: 6)	0,06 г

- Любую смесь, оставшуюся в бутылке через час, следует выбросить. Не разогревайте.
- Не забывайте соблюдать правила гигиены полости рта.

Таблица пищевой ценности:

100 г
100 мл
(15% раствор)

Энергетическая ценность	1957 кДж 466 ккал	294 кДж 70 ккал
Жиры	17,5 г	2,6 г
из которых насыщенные	14,3 г	2,2 г
из которых МСТ	13 г	2,0 г
из которых мононенасыщенные	0,7 г	0,1 г
из которых полиненасыщенные	2,4 г	0,4 г
из них линолевая кислота (Омега 6)	1,7 г	0,3 г
из которых α-линоленовая кислота (Омега 3)	326 мг	48,9 мг
из которых докозагексаеновая кислота (DHA)	56 мг	8,4 мг
из которых арахидоновая кислота (ARA)	70 мг	10,0 мг
Углеводы	62,9 г	9,4 г
из них сахар	8,1 г	1,2 г
из которых мальтодекстрин	51,3 г	7,7 г
из них лактоза	3,7 г	0,6 г
Клетчатка	3,5 г	0,5 г
Белок	12,5 г	1,9 г
Соль	0,32 г	0,05 г
из которых натрий	130 мг (5,4 ммоль)	19 мг (0,8 ммоль)
Витамины		
Витамин А (RE)	429 мкг	64 мкг
Витамин Д	12 мкг	1,78 мкг
Витамин Е (TE)	4,29 мг	0,64 мг
Витамин К	18 мкг	2,63 мкг
Витамин С	69 мг	10 мг
Тиамин В1	343 мкг	51 мкг
Рибофлавин В2	686 мкг	103 мкг
Ниацин В3	3,50 мг	0,53 мг
Витамин В6	429 мкг	64 мкг
Фолиевая кислота	129 мкг	19 мкг
Витамин В12	0,86 мкг	0,13 мкг
Биотин В8	8,58 мкг	1,29 мкг
Пантотеновая кислота В5	3,00 мг	0,45 мг
Минералы		
Калий	386 мг	58 мг
Хлорид	283 мг	42 мг
Кальций	429 мг	64 мг
Фосфор	358 мг	54 мг
Магний	64 мг	9,65 мг
Микроэлементы		
Железо	4,89 мг	0,73 мг
Цинк	4,29 мг	0,64 мг
Медь	300 мкг	45 мкг
Марганец	214 мкг	32 мкг
Селен	13 мкг	1,94 мкг
Молибден	11 мкг	1,65 мкг
Йод	73 мкг	11 мкг
Другие		
L-карнитин	6,43 мг	0,96 мг
Холин	132 мг	20 мг
Инозитол	53 мг	7,92 мг