



Питание и диетотерапия

У многих людей с диагнозом болезнь Помпе есть проблемы с питанием. Мышечная слабость делает сложным процессы откусывания, пережевывания, всасывания и глотания пищи. Для пациентов с болезнью Помпе в любом возрасте может быть сложным есть комфортно и получать ту пищу, которая требуется их организму. Проблемы с дыханием также могут осложнять прием пищи. В результате многие пациенты с болезнью Помпе испытывают сложность с набором веса, его поддержанием и/или получением адекватного питания. Слабая глотательная способность мышц вызывает риск аспирации пищи или жидкости в легкие. Слабые мышцы могут также замедлять процесс прохождения пищи по пищеварительному тракту. Это, в свою очередь, вызывает проблемы с пищеварением или со стулом. Изменение диеты, пищевых привычек или получение пищи с помощью специальной трубки могут помочь решить эти проблемы. Эта брошюра показывает преимущества диетотерапии у пациентов с болезнью Помпе.



Вопрос: Почему люди с диагнозом болезнь Помпе испытывают трудности во время приема пищи?

Ответ: Пациенты с болезнью Помпе испытывают затруднения во время приема пищи и ее проглатывания, и дети поэтому часто медленно растут и развиваются. По мере накопления в клетках гликогена мышцы, которые используются для приема и переваривания пищи, постепенно ослабевают. Это оказывает негативное влияние разными способами.

У детей с диагнозом инфантильной формы болезни Помпе имеется много факторов, которые обуславливают затруднения при приеме и глотании пищи из-за слабости мышц лица и рта (гипотония лицевых мышц), увеличения языка (макроглоссия), ослабления языка и сниженной способности изгибать язык и смыкать губы для сосания. Оральная стимуляция и псевдо-сосание (без потребления пищи) позволит поддержать и развить базовые навыки ротовой функции. Изменение качественного состава пищи существенным образом может повлиять на поддержание безопасного режима питания в свете изменений, которые происходят при болезни Помпе. Улучшения сниженной глотательной функции наблюдались у пациентов с инфантильной формой болезни Помпе, которые получали ФЗТ; у этих пациентов также восстанавливалась способность к приему пищи через рот. Такие необходимо внимательно отслеживать такие параметры развития, как рост, вес, окружность головы.

Питание и диетотерапия

У пациентов со взрослой формой болезни Помпе слабость жевательных мышц и трудности при глотании и пережевывании пищи также являются первыми жалобами и могут сопровождаться неадекватным потреблением (общего количества калорий, витаминов и минералов) и снижением уровня белка, поступающего в организм. В более сложных случаях, когда младенцы настолько слабы, что не могут есть самостоятельно, или пациенты старшего возраста со значительно сниженным весом, или же те, у кого имеются проблемы с дыханием, препятствующие приему пищи, требуется установка специальной трубки для питания. Питание через трубку более подробно описано ниже.

Вопрос: Какие шаги я могу предпринять для улучшения диеты и правильного питания?

Ответ: Продукты питания, которые слишком крупные или толстые, сухие или твердые, будет сложно пережевывать и проглатывать; появляется риск аспирации частичек пищи в легкие. Чтобы сделать пищу более удобной для приема, измените ее размеры, консистенцию и текстуру, превратите в пюре, порежьте на маленькие кусочки и перемешайте с соусами и подливками. Берите в рот маленькие кусочки и тщательно их пережевывайте. Ешьте понемногу, но часто. Пейте не спеша и контролируйте количество жидкости, которое Вы выпиваете в течение дня. Пейте через соломинку. Старайтесь находиться в вертикальном положении в течение часа или двух после еды — это также может быть полезно. Жидкая пища (такая как суп, бульон, вода или молоко) также бывает трудна для проглатывания. Такая пища может слишком быстро проходить через глотку, и Вы можете поперхнуться. Постарайтесь смешивать жидкую пищу с овсяными хлопьями, специальными порошками и другими подобными продуктами, которые служат для загустения пищи. Общайтесь со специалистом-диетологом, который будет подбирать оптимально сбалансированную пищу для Вас или Вашего ребенка, в соответствии с ежедневной потребностью в калориях, витаминах и других необходимых элементах. Вы можете заменять твердую пищу питательными жидкими смесями (богатую витаминами и минералами). Специальные упражнения могут улучшить силу мышц, участвующих в процессе пищеварения.

Ваш врач может рекомендовать Вам или Вашему ребенку посещение врача логопеда. Логопед может оценить степень поражения, поставить диагноз, провести лечение и поможет предотвратить расстройства, связанные с речью, когнитивно-коммуникационные расстройства, а также расстройства функции глотания. Логопед может обучить Вас различным способам приема и пережевывания пищи, которые снизят риск аспирации.

Вопрос: Что такое видеофлюороскопическое исследование глотания и должны ли пациенты с болезнью Помпе проходить его?

Ответ: Видеофлюороскопическое исследование глотания может проводиться

Питание и диетотерапия

всем пациентам с болезнью Помпе, потому что у них может быть высокий риск аспирации (попадания еды и жидкостей в трахею). Видеофлюороскопическое исследование (его также часто называют модифицированным исследованием с глотанием бария) в основном определяет функцию глотания. Основной целью видеофлюороскопического исследования является определение возможности аспирации во время глотания. Во время исследования глотательной функции пациент находится в типичном положении, в котором он принимает пищу, в соответствии со своим возрастом и развитием. Пациент получает различные по консистенции продукты (текучие жидкости, густые жидкости, пюре, мягкие «твердые» продукты, твердые «твердые» продукты): все они вводятся вместе с барием. Это исследование оценивает следующие фазы глотания:

- **Оральная фаза:** Глотание начинается с оральной фазы, при которой пища помещается в рот, пережевывается с помощью жевательных мышц и увлажняется (жевание)
- **Глоточная фаза:** При этой фазе болюс (маленький комок массы пережеванной пищи) достигает глотки, специальные рецепторы активируют произвольный процесс глотания. Критической точкой данной фазы является произвольное закрытие надгортанником входа в трахею голосовые связки и временное прекращение дыхания, что позволяет избежать попадания пищи в «неправильный канал» воздухоносные пути (трахею) и легкие). Закрытие гортани надгортанником предохраняет легкие от повреждения, так как попавшая еда и другие частицы могут приводить к серьезным инфекциям, и раздражения легочной ткани. Легочные инфекции, вызванные нарушением глоточной фазы, известны как аспирационная пневмония.
- **Эзофагеальная (пищеводная) фаза:** Когда пища минует глотку, она попадает в пищевод — трубкообразную мышечную структуру, которая направляет пищу в желудок с помощью ритмичных сокращений. В пищеводе есть два важных сфинктера (они называются верхний и нижний пищеводные сфинктеры), которые в нормальном состоянии предотвращают попадание пищи и слюны путем регургитации (обратного заброса) в рот. Таким образом, пищеводные сфинктеры служат естественным барьером на пути возможной регургитации пищи. Оба пищеводных сфинктера, сначала верхний, а затем нижний, открываются рефлекторно во время проглатывания пищи.

Если риск аспирации высок, возможно, естественное питание нужно будет прекратить и установить пациенту трубку для питания.

Питание и диетотерапия

Вопрос: Что такое трубка для питания и почему пациентам с болезнью Помпе приходится иногда прибегать к ее помощи?

Ответ: Трубка для питания помогает доставлять пищу у пациентов с взрослой формой болезни Помпе по причине сложностей с пережевыванием, глотанием и дыханием. Такая трубка также может использоваться у пациентов с инфантильной формой болезни Помпе, потому что эти пациенты иногда слишком слабы, чтобы сосать грудь или детской бутылки, или не набирают вес. Трубка для питания также помогает предотвратить попадание пищи в легкие, когда пища идет по «неправильному» пути. Состояние, при котором пища поступает через пищевую трубку, называется энтеральным питанием или питанием через зонд. В некоторых случаях может использоваться комбинированная схема питания, через зонд и обычная (оральная форма) питания, для достаточного поступления калорий в организм и возможности сенсорного развития естественного питания.

Существует два типа зондов (трубок для питания):

- **Назогастральный (НГ):** НГ зонд вставляется через нос и позволяет пище попадать непосредственно в желудок.
- **Гастростома (Г–зонд):** Гастростома устанавливается хирургическим путем через брюшную стенку в желудок, самым позволяя пище попадать в желудок. Гастростома — очень хорошее решение для пациентов, которым питание через зонд требуется в течение длительного времени.

Вопрос: Что мне делать, чтобы решить проблемы пищеварения и проблемы со стулом?

Ответ: Лучший совет может дать только Ваш врач. Опишите проблему, симптомы и попросите помощи. Слабость мышц, по которым пища поступает в желудок, может вызывать изжогу, или кислотный рефлюкс. Это состояние также называется гастроэзофагеальной рефлюксной болезнью (ГЭРБ). Это происходит, когда проглоченная пища отрыгивается вместе с желудочным соком обратно в рот через пищевод (мышечная трубка, по которой пища попадает из глотки в желудок). Ешьте понемногу и чаще, старайтесь находиться в вертикальном положении во время и после еды. Слабость мышц груди и живота может привести к затруднению дефекации. Это может приводить к запорам. Запоры могут вызвать диарею. Потребление рациона, богатого клетчаткой, и обильное питье помогут избежать запоров. Всегда консультируйтесь с Вашим врачом, прежде чем начать прием лекарств от поноса, запора или проблем со стулом.

Вопрос: Я слышал(а), что рацион, богатый белком, помогает пациентам с болезнью Помпе. Что известно об этом?

Ответ: Пища, богатая белком, может помочь некоторым детям и взрослым с поздней формой болезни Помпе. Рацион основан на теории, что большее

Питание и диетотерапия

потребление белков и жира (мясо, яйца, сыр, масло) и меньшее потребление углеводов (хлеб, паста) может замедлить ослабление мышц, которое происходит при образовании в клетках излишков гликогена. Это происходит потому, что Вы ограничиваете количество потребляемых углеводов (которые пациенты с болезнью Помпе не способны расщеплять) и заменяете их белками и жирами, которые могут должным образом использоваться для получения энергии. У некоторых пациентов такая диета действительно усилила мышцы и позволила улучшить возможность ходить. Но у большинства пациентов с болезнью Помпе, такая диета не показала значительных улучшений.

У пациентов с поздней формой болезни Помпе основной целью являются контроль:

1. Увеличения накопления гликогена; и
2. Увеличения утилизации аминокислот.

Было отмечено, что богатая белками пища (при пониженном потреблении углеводов) в сочетании с аэробикой может быть полезна некоторым из этих пациентов.^{Ссылка 1} Обоснованием подобной формы терапии заключается в попытке снижения отложений гликогена, увеличении утилизации жирных кислот в мышцах и одновременной компенсации увеличение окисления аминокислот, что наблюдается при болезни Помпе. Диета, богатая белком, может быть хорошим дополнением к ферментной заместительной терапии (ФЗТ).^{Ссылки 1 и 2}

В целом поддержание хорошего питания с особым акцентом на макроэлементы (белки, жир и углеводы) и микроэлементы (витамины) – важно для всех пациентов с болезнью Помпе.

Вопрос: Как может аланин и другие питательные вещества помочь людям с болезнью Помпе?

Ответ: Аланин — это аминокислота, которая входит в состав белка (требуется для построения большинства белковых структур). Некоторые исследования свидетельствуют о том, что аланин, который дается взрослым или детям с болезнью Помпе, дает больше энергии, если его принимать ежедневно в небольших дозах. Несмотря на ограниченность научных данных, врачи, поддерживающие этот подход, считают, что добавление аланина к диете позволяет предотвратить ослабление мышц при отложении гликогена в клетках. Аланин обычно доступен в виде порошка, который добавляется в еду.

Вопрос: Есть ли какие-либо специальные рекомендации, касающиеся пищеварительной системы/питания, которые следует обсудить с Вашими врачами?

Ответ: Да, рекомендации в отношении пищеварительной системы/питания следующие:

Питание и диетотерапия

- Проведение видеофлюороскопического исследования для оценки гастроэзофагеального рефлюкса, чтобы решить вопрос управления питанием (через рот/через зонд) на исходном уровне и при наличии клинических показаний.
- Обеспечение оральной стимуляции и непищевого сосания для младенцев, которые не могут принимать пищу через рот.
- Внимательный мониторинг роста.
- Обеспечение пищи, богатой белком (20-25 %), и внимание к витаминам и минералам.

Вопрос: Что такое витамины и почему они необходимы нашему организму?

Ответ: Наш организм нуждается в витаминах для различных биологических процессов, включая рост, пищеварение и функционирование нервной системы. Есть тринадцать витаминов, которые абсолютно необходимы организму: это витамины А, Ц, Д, Е, К и В (тиамин, рибофлавин, ниацин, пантотеновая кислота, биотин, витамин В-6, В-12 и фолиевая кислота)

Витамины делятся на две категории:

- **Водорастворимые витамины:** Эти витамины легко усваиваются организмом.
 - а. Комплекс витаминов В и витамина Ц являются водорастворимыми.
 - б. Водорастворимые витамины растворяются в воде и не накапливаются в организме, они выводятся почками.
 - в. Учитывая то, что эти витамины не накапливаются в организме, люди нуждаются в постоянном восполнении этих витаминов из пищи.
- **Жирорастворимые витамины:** Эти витамины поступают из желудочно-кишечного тракта при помощи желчных кислот, которые являются жидкостями и используются для усвоения жиров. Организм запасает эти витамины в необходимом количестве.
 - а. Витамины А, Д, Е и К являются жирорастворимыми витаминами
 - б. Жирорастворимые витамины растворяются в жире и накапливаются в печени и жировых тканях; они выводятся намного медленнее водорастворимых витаминов.
 - в. Эти витамины накапливаются, поэтому нет необходимости в их ежедневном приеме с пищей.

Питание и диетотерапия

- d. Жирорастворимые витамины накапливаются и хранятся длительное время, поэтому существует риск интоксикации этими витаминами, в отличие от водорастворимых витаминов в случае их избыточного потребления.

Вы можете получать витамины вместе с пищей (они содержатся в продуктах, которые Вы потребляете), а также Ваш организм самостоятельно производит витамины Д и К. Людям, которые придерживаются **вегетарианской диеты**, также может потребоваться дополнительно получать витамин В12.

Название витамина:	Основные функции витамина:	Этот витамин содержится в продуктах:
Витамин А	Витамин А помогает видеть в темноте. Он стимулирует выработку и действие лейкоцитов. Участвует в реконструкции структуры костей. Витамин А поддерживает клетки эндотелия (клетки, которые покрывают сверху разные органы организма) в здоровом состоянии. Регулирует рост и деление клеток. Бета каротин является антиоксидантом и может защищать от рака.	Витамин А: Печень, молоко и молочные продукты, обогащенные витамином А, масло, цельное молоко, сыр, яичный желток. Провитамин А: Морковь, зеленые листовые овощи, батат, тыква, кабачки, абрикосы, дыня. Лучше всего принимать мультивитамины, содержащие витамин А в форме бета-каротина.
Витамин Д	Витамин Д нужен для усвоения и сохранения кальция и фосфора в организме, которые очень важны для строения и роста костной ткани. Лабораторные исследования также показывают, что витамин Д тормозит рост и деление раковых клеток и играет важную роль в предотвращении инфекционных заболеваний.	Витамин Д содержится лишь в небольшом количестве пищевых продуктов. Хорошим источником могут служить молочные продукты и сухие завтраки (и те, и другие обогащенные витамином Д). Витамин Д также содержится в жирной рыбе (лосось и тунец).
Витамин Е	Витамин Е является антиоксидантом и защищает организм от повреждающих свободных радикалов. Свободные радикалы могут повреждать клетки, ткани и органы. Считается,	Хорошими источниками витамина Е могут служить подсолнечное масло, сафлоровое масло, салаты с заправкой на основе подсолнечного

Питание и диетотерапия

	<p>что они играют роль в формировании некоторых заболеваний, связанных с процессом старения. Витамин Е также важен в процессе формирования эритроцитов и помогает организму использовать витамин К.</p>	<p>масла, миндаль, семечки подсолнуха, ореховое масло и темнолистная зелень. Витамин Е можно найти в следующих продуктах: проросшей пшенице, кукурузе, орехах, семечках, оливках, шпинате и другой темнолистной зелени, спарже, растительных маслах (кукурузном, подсолнечном, соевом, хлопковом). Продукты, изготовленные из вышеуказанных растений, также будут содержать витамин Е (например, маргарин).</p>
Витамин К	<p>Витамин К помогает 4-м белкам из 13, которые участвуют в свертывании крови. Витамин К также участвует в процессе построения кости.</p>	<p>Витамин К содержится во многих продуктах, таких как зелень пищевая (капуста, листовая капуста, брокколи, брюссельской капусте, петрушке) и часто используемых в кулинарии растительных маслах. Некоторые (но не все) мультивитамины также имеют в своем составе небольшие количества витамина К.</p>
Витамин Ц (аскорбиновая кислота)	<p>Витамин Ц играет важную роль в предотвращении инфекций. Он также является сильным антиоксидантом, который может нейтрализовать опасные свободные радикалы. Витамин Ц помогает в формировании коллагена — ткани, которая необходима для здоровья костей, зубов, десен и кровеносных</p>	<p>Отличными источниками витамина Ц являются цитрусовые или сок цитрусовых, ягоды, зеленый или красный перец, томаты, брокколи и шпинат. Многие виды сухих завтраков также содержат витамин Ц.</p>

Питание и диетотерапия

	сосудов.	
Тиамин (Б-1)	Помогает высвобождать энергию из пищи, способствует нормализации аппетита; важен для правильного функционирования нервной системы.	Ежедневным источником тиамина служит говядина, пивные дрожжи, бобовые (бобы, чечевица), молоко, орехи, свинина, овес, апельсины, рис, семечки и пшеница, цельнозерновые злаки и дрожжи. В индустриально развитых странах продукты из белого риса или белой муки часто обогащаются тиамином.
Рибофлавин (Б-2)	Рибофлавин работает вместе с другими витаминами группы Б. Он требуется для развития организма, формирования эритроцитов, а также помогает высвобождать энергию углеводов.	Содержится в постном мясе, яйцах, бобовых, орехах, зеленолистных овощах, молоке и молочных продуктах. Хлеб и крупы также часто обогащаются рибофлавином.
Ниацин (Б-3)	Преобразует энергию из пищи, способствует пищеварению, хорошему аппетиту, здоровью кожи и нервов. Ниацин помогает в функционировании пищеварительной системы, кожи и нервов. Он также важен при превращении пищи в энергию.	Печень, рыба, птица, мясо, арахис, цельнозерновые и обогащенные продукты. Ниацин (также известный как витамин Б-3) присутствует в молочных продуктах, рыбе, птице, постном мясе, орехах и яйцах. Бобовые и обогащенный хлеб и крупы также содержат

Питание и диетотерапия

		некоторое количество ниацина.
Витамин Б-6 (пиридоксин)	Витамин Б-6 участвует в метаболизме белков, усвоении, способствует формированию эритроцитов, помогает организму использовать жиры.	Хорошим источником витамина Б-6 служат обогащенные злаки, бобовые, куриное мясо, рыба, а также некоторые фрукты и овощи.
Фолат (фолиевая кислота)	Участвует в метаболизме белков, формировании эритроцитов. Предотвращает врожденные дефекты позвоночника, головного мозга; снижает уровень гомоцистеина и тем самым снижает риск сердечно-сосудистых заболеваний. Низкое содержание фолиевой кислоты может приводить к врожденным дефектам, spina bifida (расщепление позвоночника) и анэнцефалии.	Многие продукты являются прекрасным источником фолиевой кислоты — фрукты и овощи, цельнозерновые продукты, бобовые, сухие завтраки и обогащенные злаки и продукты из злаков.
Витамин Б-12	Участвует в формировании генетического материала; помогает в формировании нормальных эритроцитов, поддерживает нервную систему.	Содержится только в продуктах животного происхождения: мясе, печени, почках, рыбе, яйцах, молоке и молочных продуктах, устрицах, моллюсках.
Пантотеновая кислота	Пантотеновая кислота требуется для формирования коэнзима-А (Co-A) и очень важна при метаболизме и синтезе углеводов, белков и жиров.	Небольшие количества пантотеновой кислоты содержатся почти в любой пище, но в большей степени в цельнозерновых продуктах, бобовых, яйцах, мясе и маточном молочке.
Биотин	Биотин требуется для роста	Содержится в печени,

Питание и диетотерапия

	клеток, секреции жирных кислот и метаболизма жиров и аминокислот.	почках, яичном желтке, молоке, большинстве свежих овощей, а также продуцируется бактериями желудочно-кишечного тракта.
--	-------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Где найти дополнительную информацию

См. раздел «Более подробная информация»

Ссылка 1 Руководство по диагностике и лечению болезни Помпе
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3110959/>

Рабочая группа Американской коллегии медицинских генетиков (ACMG) по лечению болезни Помпе: Прия С. Кишнани (Priya S. Kishnani), врач, ¹ Роберт Д. Штайнер (Robert D. Steiner), врач (руководитель группы), ² Дикша Бали (Deeksha Bali), кандидат наук, ¹ Кеннет Бергер (Kenneth Berger), врач, ³ Барри Дж. Бёрн (Barry J. Byrne), врач, кандидат наук, ⁴ Лора Кейс (Laura Case), физиотерапевт, ¹ Джон Ф. Кроули (John F. Crowley), юрист, магистр делового администрирования, ⁵ Стивен Даунс (Steven Downs), врач, ⁶ Р. Родни Хауэлл (R. Rodney Howell), врач, ⁷ Ричард М. Кравиц (Richard M. Kravitz), врач, ¹ Джоуэнн Маки (Joanne Maskey), Ассоциация канадских медсестер (CPNA), ¹ Дебора Марсден (Deborah Marsden), бакалавр медицины и бакалавр хирургии, ⁸ Анна Мария Мартинс (Anna Maria Martins), врач, ⁹ Дэвид С. Миллингтон (David S. Millington), кандидат наук, ¹ Марк Николино (Marc Nicolino), врач, кандидат наук, ¹⁰ Гвен О'Грейди (Gwen O'Grady), магистр гуманитарных наук, ¹ Марк К. Паттерсон (Marc C. Patterson), врач, член Королевской австралийской коллегии врачей общей практики (FRACP), ¹¹ Дэвид М. Рапорпорт (David M. Rapoport), врач, ¹² Альфред Слоним (Alfred Slonim), врач, ¹³ Кэролин Т. Спенсер (Carolyn T. Spencer), врач, ⁴ Синтия Дж. Тиффт (Cynthia J. Tift), врач, кандидат наук ¹⁴ и Майкл С. Уотсон (Michael S. Watson), кандидат наук ¹⁵

Ссылка 2 Физические упражнения отдельно или в сочетании с высокобелковой диетой у пациентов с поздним началом болезни Помпе: результаты перекрестного исследования
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32505193/>

Аннализа Секи (Annalisa Sechi)¹, Лукреция Дзуккарелли (Lucrezia Zuccarelli)², Бруно Грасси (Bruno Grassi)², Рита Франджаморе (Rita Frangiamore)³, Рамона Де Амичис (Ramona De Amicis)⁴, Мауро Марзорати (Mauro Marzorati)⁵, Симоне Порчелли (Simone Porcelli)⁵, Аннарита Туллио (Annarita Tullio)⁶, Анна Бакко (Anna Vasso)⁷, Симона Бертоли (Simona Bertoli)⁴, Андреа Дардис (Andrea Dardis)⁸, Лея Биасутти (Lea Biasutti)², Мария Барбара Пазаниси (Maria Barbara Pasanisi)³, Грация Девиджили (Grazia Devigili)⁹, Бруно Бемби (Bruno Bembi)⁸

Эта брошюра разработана с целью предоставления общей информации, касающейся болезни Помпе и всей сопутствующей тематики. Она распространяется как общедоступное бесплатное издание Международной Ассоциации болезни Помпе, с пониманием того, что Международная Ассоциация болезни Помпе не ставит перед собой цель подменять медицинские и другие профессиональные службы. Медицина постоянно изменяется благодаря прогрессу науки. Человеческие ошибки и изменения в практике делают невозможным максимально точное изложение данных. Требуется подтверждение представленной здесь информации из других источников, предпочтительно от Вашего врача.