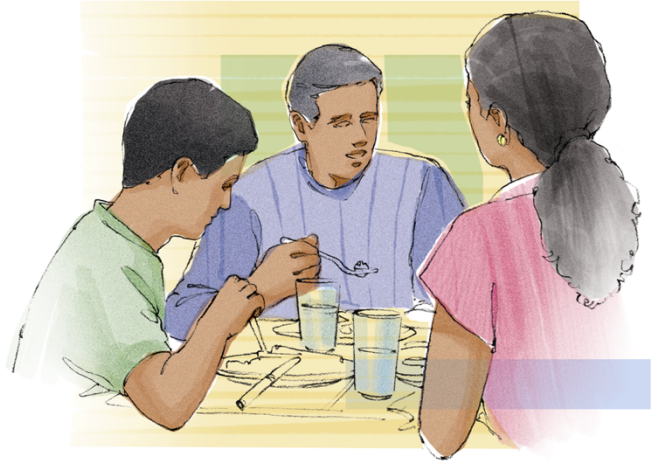




## 营养和饮食治疗

许多庞贝病患者都有进食困难问题。肌肉无力会导致难以咬、咀嚼、吮吸或吞咽食物。这会使所有年龄段的患者都难以舒适地进食并获得身体所需的营养。呼吸问题也可能会使人太累而无法进食。因此，许多庞贝病患者难以增加体重、维持体重和/或获得适当的营养。吞咽肌肉无力会导致意外将食物或液体吸入肺部的风险。肌肉无力也可能减缓食物通过身体的速度。这可能导致消化或肠道问题。改变饮食或进食习惯或通过管饲获得营养可以帮助控制这些问题。本手册解释了饮食治疗对庞贝病患者的益处。



### 问：为什么庞贝病患者难以进食？

**答：**庞贝病患者有进食和吞咽困难，婴儿往往会发育停滞。随着糖原在细胞中积聚，用于进食和消化食物的肌肉会随着时间的推移而持续变弱。这会以不同的方式影响患者。

在诊断患有婴儿型庞贝病的儿童中，有许多因素会导致进食和吞咽困难，包括面部或口腔肌肉无力（面部张力减退）、舌头肿大（巨舌症）、舌头无力，以及舌头形成杯状和嘴唇密封以进行吮吸的能力下降。应为非经口进食者提供口腔刺激和非营养性吮吸，以维持正常的口腔感觉发育并掌握新的口腔技能。应定期重新评估经调整的饮食质地，以根据不断变化的疾病过程确保安全性。在一些接受酶替代疗法 (ERT) 的婴儿型患者中，吞咽功能障碍得到改善，并且患者能够恢复经口进食。应密切关注生长参数，如身高、体重和头围。

在晚发型庞贝病患者中，下颌肌肉疲劳且难以吞咽和咀嚼食物通常是第一主诉，并可能导致摄入不足（总热量、维生素和矿物质）和肌肉蛋白分解。

对于更严重的病例，例如太虚弱而无法自行进食的婴儿、体重严重不足的老年患者，或呼吸问题妨碍进食的患者，可能需要管饲。有关管饲的更多信息见下文。

### 问：我可以采取哪些措施来改善饮食并更好地进食？

**答：**太大、太稠、干燥或固体的食物可能难以咀嚼或吞咽，并且有吸入肺部（误吸）的风险。为了使食物更容易食用，可以通过将食物捣碎、切成小块或与某种酱汁或肉汁混合来改变食物的大小、质地或稠度。小口地吃并充分咀嚼食物。吃几顿小餐，而不是三顿大餐。慢慢饮用液体，并确保全天饮用足够的液体。用吸管喝东西并在进食后保持直立一到

## 营养和饮食治疗

两个小时也可能有所帮助。稀薄的食物和饮料（例如汤、肉汤、水或牛奶）也可能难以吞咽。它们可能会过快地穿过喉咙，并导致窒息。尝试用婴儿米粉、玉米淀粉或为此目的制作的特殊粉末来增稠饮料和汤。与注册营养师合作，他们可以为您或您的孩子制定均衡的膳食计划，以便提供您每天所需的足够的热量和营养。您也许可以用提供所需维生素和矿物质的营养饮料代替正餐。特殊的锻炼可能有助于增强与进食相关的肌肉。

您的医生可能会要求您或您的孩子去看言语病理医生（也称为言语治疗师）。言语治疗师能够评估、诊断、治疗和帮助预防与言语、语言、认知沟通和吞咽相关的疾病。言语治疗师可以教您学会不同的进食和咀嚼方式，以降低误吸风险。

### 问：什么是电视透视吞咽检查？庞贝病患者是否应该进行该检查？

**答：**对于确诊庞贝病的所有患者，都可以在基线时进行电视透视吞咽检查，因为其误吸风险（食物或液体进入气管）可能增加。电视透视吞咽检查（通常也称为改良式钡剂吞咽检查）是对吞咽功能的客观评估。电视透视吞咽检查的目的是评估经口进食时的误吸情况。在该吞咽检查期间，患者会采取与其年龄和发育水平相符的典型进食姿势。然后进食注入了钡的各种稠度的食物（稀液体、浓液体、泥状体、软固体、硬固体）。该检查会评估各个吞咽阶段：

- **口腔阶段：** 吞咽从口腔阶段开始，在此阶段，食物被放入口中，并在咀嚼肌的帮助下湿润和咀嚼。
- **咽部阶段：** 随着食团（经咀嚼后的食物形成的圆形小软块）到达咽部，特殊的感受体会激活吞咽的非自主部分。咽部阶段的一个关键部分是会厌和声带不自主地闭合喉部，以及暂时抑制呼吸，这两者都可以防止食物“落入错误的管道”，即进入气道（气管）和肺部。会厌闭合喉部可保护肺部免受损伤，因为食物和其他颗粒可导致严重感染和肺组织刺激。因吞咽反射的咽部阶段发生问题而引起的肺部感染，通常称为吸入性肺炎。
- **食管阶段：** 食物离开咽部后会进入食管，食管是一种管状肌肉结构，通过节律性收缩，将食物送入胃部。食管有两个重要的括约肌，即上食管和下食管括约肌，在正常情况下可防止食物或唾液向口腔反流。在此过程中，食管括约肌充当了反流食物的物理屏障。当食物在吞咽过程中被送下来时，两个食管括约肌（首先是上括约肌，然后是下括约肌）会反射性地打开。

如果误吸风险高，可能需要停止经口进食，患者可能需要进行管饲。

### 问：什么是管饲？为什么庞贝病患者有时需要管饲？

**答：**管饲旨在为因咀嚼、吞咽或呼吸问题而无法经口进食的晚发型患者提供完整的营养。管饲也用于患有婴儿型庞贝病的婴儿，这些婴儿太虚弱而无法吮吸乳房或奶瓶，或者体重没有增加。管饲还有助于防止食物在“进入错误的通道”的情况下进入肺部。通过饲管进食

## 营养和饮食治疗

的状态称为肠内喂养或管饲。在某些情况下，可能会建议结合经口进食和管饲，以确保摄入足够的热量，并促进正常的口腔感觉发育。

饲管有 2 种类型：

- **鼻胃 (NG) 管：**鼻胃管通过鼻子插入，并将营养物质直接输送到胃中。
- **胃造瘘管（或 G 管）：**G 管通过手术方式经胃壁开口置入，并将营养物质直接输送到胃中。对于可能需要长时间管饲的患者来说，G 管是很好的选择。

**问：我该如何应对消化或肠道问题？**

**答：**最好的建议是与您的医务人员交谈。描述您出现的问题，并寻求帮助来控制症状。将食物推向胃部的肌肉无力可能导致胃灼热或酸反流，也称为胃食管反流病 (GERD)。这是指吞咽的食物和胃酸通过食管（食物从咽部通向胃部所经过的肌肉管道）倒流回口腔。少食多餐并在餐中和餐后保持直立姿势可能会有所帮助。胸部或腹部肌肉无力会使排便时难以将废物排出体外。这可能导致便秘。便秘也可导致腹泻。食用高纤维饮食并饮用大量液体有助于预防便秘。在服用任何治疗消化、腹泻或肠道问题的药物之前，请务必咨询您的医务人员。

**问：我听说高蛋白饮食可以帮助庞贝病患者。目前对此有什么了解？**

**答：**高蛋白饮食似乎确实对一些患有晚发型庞贝病的儿童和成人有所帮助。这种饮食的理论基础是，多吃蛋白质和脂肪（如肉、鸡蛋、奶酪和黄油）并少吃碳水化合物（如面包和面食），可能有助于减缓细胞中糖原积聚过多时发生的肌肉无力。这是因为您限制了碳水化合物的摄入量（庞贝病患者无法分解此类物质），并用可以正常用作能量的蛋白质和脂肪代替碳水化合物。有些患者在采取高蛋白饮食后，肌肉力量和行走能力有所改善。但其他许多患者并没有改善的迹象。

对于晚发型庞贝病患者，目标是控制：

- 1) 糖原的不断积聚；以及
- 2) 氨基酸利用率的增加。

据观察，高蛋白-低碳水化合物饮食加有氧运动可能对其中一些患者有益。<sup>参考文献 1</sup> 这种治疗的基本原理是尝试减少糖原沉积，并增加肌肉脂肪酸利用率，同时补偿已证明庞贝病中会发生的氨基酸氧化增加。高蛋白饮食可能是 ERT 的良好辅助手段。<sup>参考文献 1 和 2</sup>

总体而言，保持良好的营养，注意大量营养素（蛋白质、脂肪和碳水化合物）和微量营养素（维生素），对于所有庞贝病患者的病情控制都很重要。

**问：丙氨酸和其他营养补充剂对庞贝病患者有何帮助？**

**答：**丙氨酸是一种氨基酸，是蛋白质的组成部分之一。一些研究表明，如果每天少量摄入丙氨酸，可能会给庞贝病儿童和成人患者提供更多的能量。尽管科学证据有限，但支持

## 营养和饮食治疗

这种方法的医务人员认为，丙氨酸补充剂有助于防止糖原在细胞中积聚时发生的肌肉萎缩。丙氨酸呈粉末状，可与食物混合。

**问：是否有任何应与临床团队一起审查的特定胃肠道/营养建议？**

**答：**是的，以下是胃肠道/营养建议：

- 基线时和有临床指征时进行电视透视吞咽评估和胃食管反流评估，以指导进食管理（经口/管饲）。
- 为非经口进食的婴儿提供口腔刺激和非营养性吸吮。
- 仔细监测生长参数。
- 提供充足的营养（蛋白含量为 20-25% 的高蛋白），并注意维生素和矿物质。

**问：什么是维生素？为什么我们的身体需要它们？**

**答：**身体利用维生素进行各种生物过程，包括生长、消化和神经 人体必需的 13 种维生素为：维生素 A、C、D、E、K 和 B 族维生素（硫胺素、核黄素、烟酸、泛酸、生物素、维生素 B-6、维生素 B-12 和叶酸）。

**维生素分为两类：**

- **水溶性维生素：**这些维生素很容易被人体吸收。
  - a. 复合维生素 B 和维生素 C 是水溶性维生素。
  - b. 水溶性维生素溶于水，不会储存起来；它们通过肾脏清除。
  - c. 由于这些维生素不会储存起来，因此人们需要通过饮食获得持续的供应。
- **脂溶性维生素：**这些维生素通过胆汁酸被吸收到体内，胆汁酸是用于吸收脂肪的液体。人体会储存这些维生素以供需要时使用。
  - a. 维生素 A、D、E 和 K 是脂溶性维生素。
  - b. 脂溶性维生素溶解在脂肪中，并储存在肝脏和脂肪组织中，清除速度比水溶性维生素慢得多。
  - c. 这些维生素会被储存起来，因此您不需要每天都在饮食中摄入这些维生素。
  - d. 脂溶性维生素会长期储存，因此当过量摄入时，其毒性风险通常高于水溶性维生素。

您通常可以从所吃的食物中获取所有维生素，并且您的身体也可以制造维生素 D 和 K。素食者可能需要服用维生素 B12 补充剂。

## 营养和饮食治疗

维生素名称	主要功能	常见食物来源
维生素 A	维生素 A 的作用远不止帮助您在黑暗中视物。它刺激白细胞的产生和活动，参与骨骼重塑，帮助维持内皮细胞（身体内表面的内衬细胞）的健康，并调节细胞生长和分裂。 $\beta$ -胡萝卜素是一种抗氧化剂，可预防癌症。	<b>维生素 A:</b> 肝脏、维生素 A 强化牛奶和乳制品、黄油、全脂牛奶、奶酪、蛋黄 <b>维生素原 A:</b> 胡萝卜、绿叶蔬菜、红薯、南瓜、冬南瓜、杏子、哈密瓜。 最好选择内含的全部或绝大多数维生素 A 以 $\beta$ -胡萝卜素形式存在的复合维生素补充剂。
维生素 D	维生素 D 有助于确保身体吸收和保留钙和磷，这两者对构建骨骼都至关重要。实验室研究还表明，维生素 D 可阻止癌细胞生长和分裂，并在控制感染方面发挥关键作用。	天然含有维生素 D 的食物很少。良好的来源包括乳制品和早餐谷物（两者均富含维生素 D），以及三文鱼和金枪鱼等多脂鱼类。
维生素 E	维生素 E 是一种抗氧化剂，可保护身体组织免受称为自由基的不稳定物质造成的损伤。自由基会损害细胞、组织和器官。据信，它们在某些与衰老相关的疾病中发挥作用。 维生素 E 对红细胞的形成也很重要，并有助于身体利用维生素 K。	维生素 E 的良好来源包括葵花籽油和红花油、油基沙拉酱、杏仁、葵花籽、花生酱和深色绿叶蔬菜。 维生素 E 存在于以下食物中：小麦胚芽、玉米、坚果、种子、橄榄、菠菜和其他绿叶蔬菜、芦笋、植物油（玉米油、葵花油、大豆油和棉籽油）。 由这些食物制成的产品（如人造黄油），也含有维生素 E。
维生素 K	维生素 K 有助于制造凝血所需的 13 种蛋白质中的 4 种。 维生素 K 也参与骨骼构建。	维生素 K 存在于许多食物中，尤其是绿叶蔬菜（甘蓝、羽衣甘蓝、西兰花、孢子甘蓝、欧芹）和常用的食用油。一些（但不是全部）复合维生素含有少量维生素 K。
维生素 C（抗坏血酸）	维生素 C 在控制感染方面发挥作用。它也是一种强效抗氧化剂，可中和有害的自由基，并帮助制造胶原蛋白，这是健康骨	维生素 C 的极佳食物来源是柑橘类水果或柑橘汁、浆果、青椒和红椒、西红柿、西兰花和菠菜。许多早餐谷物也富含维生素 C。

## 营养和饮食治疗

	骼、牙齿、牙龈和血管所需的组织。	
硫胺素 (B-1)	帮助释放食物中的能量；促进正常食欲；对神经系统的正常运作很重要。	硫胺素的饮食来源包括牛肉、啤酒酵母、豆类（黄豆、扁豆）、牛奶、坚果、燕麦、橙子、猪肉、大米、种子、小麦、全麦谷物和酵母。在工业化国家/地区，用白米或白面粉制成的食品通常富含硫胺素。
核黄素 (B-2)	核黄素与其他 B 族维生素一起发挥作用。它对身体生长和红细胞生成很重要，有助于释放碳水化合物的能量。	瘦肉、鸡蛋、豆类、坚果、绿叶蔬菜、乳制品和牛奶可在饮食中提供核黄素。面包和谷物通常富含核黄素。
烟酸 (B-3)	从食物中产生能量；帮助消化，促进正常食欲；促进皮肤、神经健康。 烟酸有助于消化系统、皮肤和神经的正常运作。它对于将食物转化为能量也很重要。	肝脏、鱼、家禽、肉类、花生、全谷物和强化谷物制品。 烟酸（也称为维生素 B3）存在于乳制品、家禽、鱼、瘦肉、坚果和鸡蛋中。豆类、强化面包和谷物也可提供一些烟酸。
维生素 B-6（吡哆醇）	维生素 B-6 有助于蛋白质代谢和吸收；有助于红细胞形成；帮助身体利用脂肪	维生素 B6 的良好来源包括强化谷物、豆类、家禽、鱼类以及一些水果和蔬菜。
叶酸	有助于蛋白质代谢；促进红细胞形成；预防脊柱、大脑的先天性缺陷；降低同型半胱氨酸水平，从而降低冠心病风险。叶酸过少与脊柱裂和无脑畸形等先天性缺陷有关。	许多食物都是叶酸的极佳来源——水果和蔬菜、全谷物、豆类、早餐谷物、强化谷物和谷物制品。
维生素 B-12	帮助构建基因物质；有助于正常红细胞的发育；维持神经系统。	仅存在于动物食品中：肉类、肝脏、肾脏、鱼、鸡蛋、奶和奶制品、牡蛎、贝类。
泛酸	泛酸是形成辅酶 A (CoA) 所必需的，对于碳水化合物、蛋白质和脂肪的代谢和合成至关重要。	几乎所有食物中都含有少量泛酸，其中全麦谷物、豆类、鸡蛋、肉类和蜂王浆中含有大量泛酸。
生物素	生物素是细胞生长、脂肪酸生成以及脂肪和氨基酸代谢所必需的。	肝脏、肾脏、蛋黄、牛奶、大多数新鲜蔬菜；也由肠道细菌产生。

## 营养和饮食治疗

在哪里可以了解更多信息：请参见“更多信息”部分

参考文献 1 Pompe disease diagnosis and management guideline

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3110959/>

ACMG Work Group on Management of Pompe Disease: Priya S. Kishnani, MD<sup>1</sup>, Robert D. Steiner, MD (Chair)<sup>2</sup>, Deeksha Bali, PhD<sup>1</sup>, Kenneth Berger, MD<sup>3</sup>, Barry J. Byrne, MD, PhD<sup>4</sup>, Laura Case, PT, DPT<sup>1</sup>, John F. Crowley, JD, MBA<sup>5</sup>, Steven Downs, MD<sup>6</sup>, R. Rodney Howell, MD<sup>7</sup>, Richard M. Kravitz, MD<sup>1</sup>, Joanne Mackey, CPNA<sup>1</sup>, Deborah Marsden, MBBS<sup>8</sup>, Anna Maria Martins, MD<sup>9</sup>, David S. Millington, PhD<sup>1</sup>, Marc Nicolino, MD, PhD<sup>10</sup>, Gwen O'Grady, MA<sup>1</sup>, Marc C. Patterson, MD, FRACP<sup>11</sup>, David M. Rapoport, MD<sup>12</sup>, Alfred Slonim, MD<sup>13</sup>, Carolyn T. Spencer, MD<sup>4</sup>, Cynthia J. Tiff, MD, PhD<sup>14</sup>, and Michael S. Watson, PhD<sup>15</sup>

参考文献 2 Exercise training alone or in combination with high-protein diet in patients with late onset Pompe disease: results of a cross over study

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32505193/>

[Annalisa Sechi](#)<sup>1</sup>, [Lucrezia Zuccarelli](#)<sup>2</sup>, [Bruno Grassi](#)<sup>2</sup>, [Rita Frangiamore](#)<sup>3</sup>, [Ramona De Amicis](#)<sup>4</sup>, [Mauro Marzorati](#)<sup>5</sup>, [Simone Porcelli](#)<sup>6</sup>, [Annarita Tullio](#)<sup>6</sup>, [Anna Bacco](#)<sup>7</sup>, [Simona Bertoli](#)<sup>4</sup>, [Andrea Dardis](#)<sup>8</sup>, [Lea Biasutti](#)<sup>2</sup>, [Maria Barbara Pasanisi](#)<sup>3</sup>, [Grazia Devigili](#)<sup>2</sup>, [Bruno Bembi](#)<sup>8</sup>

本出版物旨在提供有关所涵盖主题的一般信息。它作为一项公共服务由国际庞贝病协会分发，对此应了解，国际庞贝病协会不参与提供医疗或其他专业服务。医学是一门不断变化的科学。由于可能存在人为错误和实践变化，因此我们无法保证此类复杂材料完全准确无误。需要通过其他来源（尤其是医生）确认这些信息。