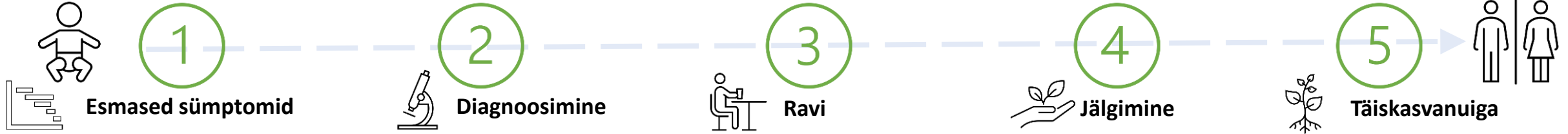




PDH puudulikkusega patsiendi teekond



... avalduvad sageli esimestel eluaastatel (mõnikord ka sünnieelseid leitudena), kuid hilisem algus/kergemad ilmingud (eriti ataksia) on võimalikud.

- Loote kasvupeetus
- Mikrotsefaalia (esmane + sekundaarne)
- Näo düsmorfism
- **Arengu hilistumine**
- **Laktatsidoos** koos või ilma hingamisraskusteta
- Hüpotoonia (aksiaalne), võib olla kombineeritud jäseme hüpertoonilisuse/ spastilisusega
- **Krambihood** (fokaalsed ja generaliseerunud)
- **Aju kuvamisuuring:** asümmeetriline ventrikulomegalia, ajuatroofia, basaalganglionide T2 hüperintensiivsus, struktuursed ajupatoloogiad (nt *corpus callosum*'i düsgenees), laktaadi tõus MR-spektroskoopias
- **Liikumishäired:** tasakaaluhäired, koreoatetoos, düstoonia ja/või ataksia
- **Järsk algus/halvenemine** infektsioon, MRTs basaalganglioni kolded, Leigh sündroomi spekter
- **Kuulmisraskused/nägemisprobleemid** (optiline atroofia, ptoos, nüstagmid, strabism)

Märkus: kergemad vormid võivad avalduda ainult vahelduva ataksia/düstooniana (sageli palavik või süsivesikud päästikuks) või perioodilise jäsemeparalüüsi, paroksüsmaalse treeningust indutseeritud düstooniana.

Vanus diagnoosimisel on varieeruv – sünnieelsest kuni täiskasvanueani, sagedamini hilisem lapseiga (mediaanvanus 45 kuud)

Kliinilised tunnused ja sümptomid: põhjalik kliiniline hindamine; arengu hilistumise, liikumishäirete (nt ataksia, düstoonia, aksonaalne neuropaatia, spastilisus) ja krampihooegade esinemise välja selgitamine.

Aju MRT leiud. Struktuurimuutuste hindamine (ajuatroofia asümmeetrilise ventrikulomegalia, *corpus callosum*'i düsgenees) ning suunavad leiud: Leigh sündroom (eriti *globi pallidi* haaratusega), laktaadi tõusuga MR-spektroskoopia.

Närvijuhtivuse uuringud: võib näidata perifeerset neuropaatiat.

Biokeemiline analüüs/laboratoorsed leiud:

- Laktaadi/püruvaadi analüüs veres ja/või tserebrospinaalvedelikus (laktaat ↑ normaalse L/P suhtega)
- Madal püruvaadidehüdrgenaasi kompleksi (PDC) ensüümide aktiivsus

Molekulaargeneetiline testimine: patogeensed variandid *PDHA1*, *PDHB*, *DLAT*, *DLD*, *PDHX*, *PDP1*, *PDK3* geenides; ideaalis põhjalik genoomne testimine alternatiivsete diagnooside välistamiseks, mis jäljendavad PDH defitsiiti või põhjustavad sekundaarset PDH defitsiiti.

Kaasasündinud laktatsidoos võib vajada ravi **naatriumbikarbonaadiga** +/- **dikloroatsetaadiga** (kliiniline uuring käimas).

Ketogeenne dieet on pikaajalise ravi kuldstandard: vähendab krampide esinemist +/- parandab kognitiivset funktsiooni ja liikumist.

Erakorraline raviskeem muu haiguse ja perioperatiivse ravi korral, võttes arvesse ketogeenset dieeti.

Suures annuses tiamiin, riboflaviin (*DLD* E3 korral) +/- muud toidulisandid (nt koensüüm Q10).

Krambivastased ravimid (ettevaatust valproaadiga).

Toetav ravi:

- Füsioteraapia
- Düstoonia käsitus
- Terviseabivahendid (ratastool, kõndimisraam, transpordi abivahendid jne)
- Kõneteraapia, kõne tugisüsteemid
- Enteraalne toitmine, kui näidustatud
- Puusaliigese düsplaasia käsitus
- Skolioosikirurgia
- Varajane tugi hariduse omandamisel
- Psühholoogiline tugi lapsele ja perekonnale

Arengu ja kliinilise pildi + toitumislase staatuse jälgimine, regulaarsete intervallidega antropomeetriliste näitajate mõõtmine. Erilist tähelepanu pöörata:

- Kasv: kehakaal, pikkus & peaümbermõõt.
- Areng:
 - Motoorne funktsioon
 - Kõne ja keel
 - Igapäevatoimingud
 - Haridus
- Käitumine ja psühhiaatrilised ilmingud
- Krambihooegade kontroll
- Happe-alus tasakaal
- Toitumuslik seisund: vitamiinid ja mineraalid
- Maksafunktsioon *DLD mut.* (E3 def)
- Nägemine / oftalmoloogiline läbivaatus
- Kuulmise hindamine
- Kardioloogilised uuringud (eriti *PDP1*)
- Luude kvaliteet, skolioos, puusaliigese düsplaasia
- Hammaste kontroll
- Vaimne tervis
- Perekonna tugi

Koordineeritud üleminek täiskasvanutele suunatud tervishoiuteenustesse.

→ Jätkuv toetus PDH puudulikkusega tegeleva spetsialisti poolt.

Järkjärguline üleminekuperiood on vajalik uue **meditsiinilise tugivõrgustiku loomiseks**.

Patsientide kaasamine **meditsiiniliste otsuste tegemise** (sageli on vajalik täiendav elukestev tugi vanematelt/õiguslikult eestkostjalt). Vajalik võib olla **ketogeense dieedi kohandamine** (nt madalam suhtarv, modifitseeritud Atkins), et tagada dieedi järgimine.

Elukestev õpe, erihariduse jätkamine, integreeritud töökohad.

Kui võimalik: rahaline toetus (riigipoolne).

Varajane juurdepääs palliatiivravile.

Teadlikkus leebemast fenotüübist (nt ilmnevad vahelduvad liikumishäired).

Perekond ja sotsiaalne tugi

- Võimalikult varane diagnoosimine, ravi/jälgimine spetsialiseerunud keskuses multidistsiplinaarse lähenemisega: eelistatult kaasates ainevahetushaiguste spetsialisti, lasteneuroloogi/neuroloogi, toitumisspetsialisti, sotsiaaltöötajat ja psühholoogi.
- Regulaarsed erialadeülesed kontrollid spetsialistide poolt, kellel on kogemus PDH puudulikkusega haige käsitluses.

- Perekonna juhendamine vahepealsete muude haiguste/operatsioonielsete protseduuride korral, võttes arvesse ketogeenset dieeti.
- Lisatugi võib olla vajalik igapäevaste tegevuste, kogukonnaga seotuse ja elukvaliteedi parandamiseks patsientidele ja nende hooldajatele.
- Juurdepääs varajasele rehabilitatsioonile, füsioteraapiale, tegevusteraapiale. Juurdepääs kogukonna toele.
- Kontakt teiste PDH puudulikkusega patsiendi perekondadega.