

Обследование – для определения путей метаболической коррекции необходимо проведение:

- биохимический профиль крови, который в себя включает определение уровня мочевой кислоты (для исключения нарушения пуринового обмена); общего и фракционного билирубина (для исключения гипербилирубинемии различного происхождения); холестерина, триглицеридов и фракций липопротеидов (для исключения нарушения жирового обмена), щелочной фосфатазы (для исключения нарушения минерального обмена и/или холестаза), лактатдегидрогеназы (показатель энергетического обмена), креатинфосфокиназы (для исключения первично-мышечного характера поражения), креатинина (показатель функции почек и вторичного поражения мышечной ткани), лактата (для исключения вовлечения энергетического обмена в патологический процесс);
- клинического анализа крови с определением показателей свертывающей системы (для определения степени вовлечения сосудистой системы в патологический процесс; для косвенного указания на персистирующую вирусную и/или бактериальную инфекцию);
- исследование микроэлементов и тяжелых металлов крови для определения вида возможного дефицита их или избытка (ногти, волосы не показательны, так как могут отражать долговременные внешние воздействия; моча не показательна, так как может отражать еще и функциональные почечные нарушения);
- исследование уровня витаминов в крови для определения возможных путей их коррекции;
- определение уровня гомоцистеина крови — одного из главных показателей цикла метилирования;
- исследование аминокислот крови наиболее чувствительным методом высокоэффективной жидкостной хроматографии, так как изменения в аминокислотах при проведении тандемной масс-спектрометрии выявляются только при метаболических кризах и специфических нарушениях обмена аминокислот, первичном нарушении окисления жирных кислот;
- определение уровня аммиака крови — для исключения нарушения в цикле мочевинообразования;
- исследование мочи методом газовой хроматографии/масс-спектрометрии для определения взаимоотношения между группами метаболитов и комплексной оценки метаболического статуса (полученные результаты лучше дополнять исследованием крови, к примеру, дефицит витаминов в моче следует подтверждать определением их уровня в крови);
- определение уровня гормонов, нейротрансмиттеров (дофамин, серотонин, норадреналин, адреналин) – при наличии патологических поз, дистонических атак,

изменений при ультразвуковом исследовании, изменений при ЯМРТ мозга для коррекции через назначение диетотерапии по аминокислотам-предшественникам;

- определение иммунограммы и вирусов в тканях (буккальный соскоб, метод ПЦР) у часто болеющих детей для дальнейшего подавления инфекционного фактора как одного из главных триггеров метаболических нарушений;

- проведение исследования кала на копрологию и дисбактериоз с целью коррекции имеющихся дисфункций ЖКТ;

- определение уровня антител к глиадину, казеину, проведение ПЦР на лактазную недостаточность для выработки индивидуальной диеты;

- проведение исследования метаболитов головного мозга методом МРС (магнитно-резонансной спектроскопии) для дальнейшей коррекции их дефицита или избытка с учетом особенностей функционирования гемато-энцефалического барьера и уровня данных метаболитов в крови;

2. Алгоритм управления лечением с учетом переносимости и видов лекарственных форм по данным полиморфизмов (тест Яско, тест 23andme).

Дополнительные тесты:

Несущие практическое значение в лечении:

- при наличии симптоматики ярко выраженного энергетического дефицита (вовлечения митохондрий в патологический процесс), повышения уровня лактата (и пирувата) возможно проведение ТМС для оценки уровня ацилкарнитинов крови;

- также возможно проведение биопсии мышц или исследование культуры фибробластов для определения уровня активности ферментов дыхательной цепи;

- электромиография — при подозрении на неврологическую нозологию.

Несущие практическое значение для планирования будущей беременности – проведение кариотипирования, в том числе и молекулярного, а также экзомного секвенирования (только при наличии стигм дизэмбриогенеза). Как правило, найденные гетерозиготы с неопределенной клинической значимостью, неинформативны.

ЧТО ДЕЛАТЬ НЕЛЬЗЯ

- назначать необдуманно диету без строгих показаний, особенно без глютена, казеина, сои, сахара, кетогенную диету, так как это чревато малообратимым метаболическим сдвигом;

- назначать противоэпилептические средства без клинического судорожного синдрома;

- заниматься самолечением только по полученным полиморфизмам.