

1. Синдром Рефсума – редкое наследственное заболевание, характеризующееся накоплением фитановой кислоты в плазме и тканях из-за отсутствия специализированного фермента.
2. Наиболее опасной диетой для людей, страдающих синдромом Рефсума, будет вегетарианская, так как в растениях содержится хлорофилл, конечным продуктом распада которого в организме является фитановая кислота; молочная диета менее опасна, тем не менее следует избегать продуктов с высоким содержанием животных жиров, которые являются источником фитола, метаболитом которого является фитановая кислота. Мясная и углеводная диеты (в отсутствие большого количества животных жиров) будут наиболее безопасны для людей с этим синдромом, так как углеводы и белки не являются источником фитановой кислоты.
3. Фитановая кислота накапливается в миелиновых (липидных) оболочках нервных волокон и замещает другие жирные кислоты, в том числе такие, как незаменимые линолевые и арахидоновые кислоты, это приводит к активации перекисного окисления липидов, разрушению миелиновой оболочки и, в конечном счете, к дегенерации нервного волокна.
4. Данное заболевание – наследственное и передается по аутосомно-рецессивному типу наследования, т.е., для проявления этого заболевания аллель, содержащая нарушения, должна быть унаследована от обоих родителей. В малых сообществах вероятность такого события увеличивается, чем и объясняется высокий процент наследственных заболеваний внутри таких сообществ.
5. В какой-то степени. Антиоксиданты не являются панацеей от всех болезней, но могут быть полезны как часть общеукрепляющей диеты. Кроме того, использование антиоксидантов может помочь подавить некоторые симптомы данного заболевания, а использование жирорастворимых антиоксидантов, способных накапливаться в липопротеинах плазмы или миелине, возможно, замедлят развитие этого синдрома.
6. В настоящее время эффективного способа бороться с этим заболеванием нет. Обычно назначают специализированную диету, проводят плазмафорез (забор, очистка и возвращение крови), кроме того, стараются уменьшить проявление симптомов. Возможно в будущем использование различных вариантов генотерапии, исправляющих этот дефект.