



Poruchy metabolismu

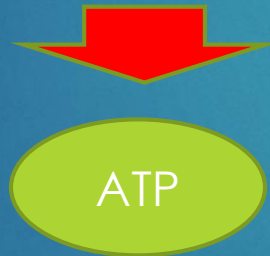
MUDR. KATEŘINA KAPOUNKOVÁ, PH.D.

Metabolismus - poruchy

Metabolismus = soubor chemických přeměn:

1. zajišťujících přísun energie a nezbytných živin k výstavbě a udržení funkce celého organismu
2. správný výdej nepotřebných produktů

Základní živiny: cukry, tuky, bílkoviny



Nezbytné látky : vitamíny, stopové prvky



Koordinace : žlázy s vnitřní sekrecí (T₃,T₄, TSH, inzulin, STH, glukagon, pohlavní h., kortizol)

Doporučené dávky (denní příjem)

Makronutrienty :

Cukry : 55-60%

Tuky: 30%

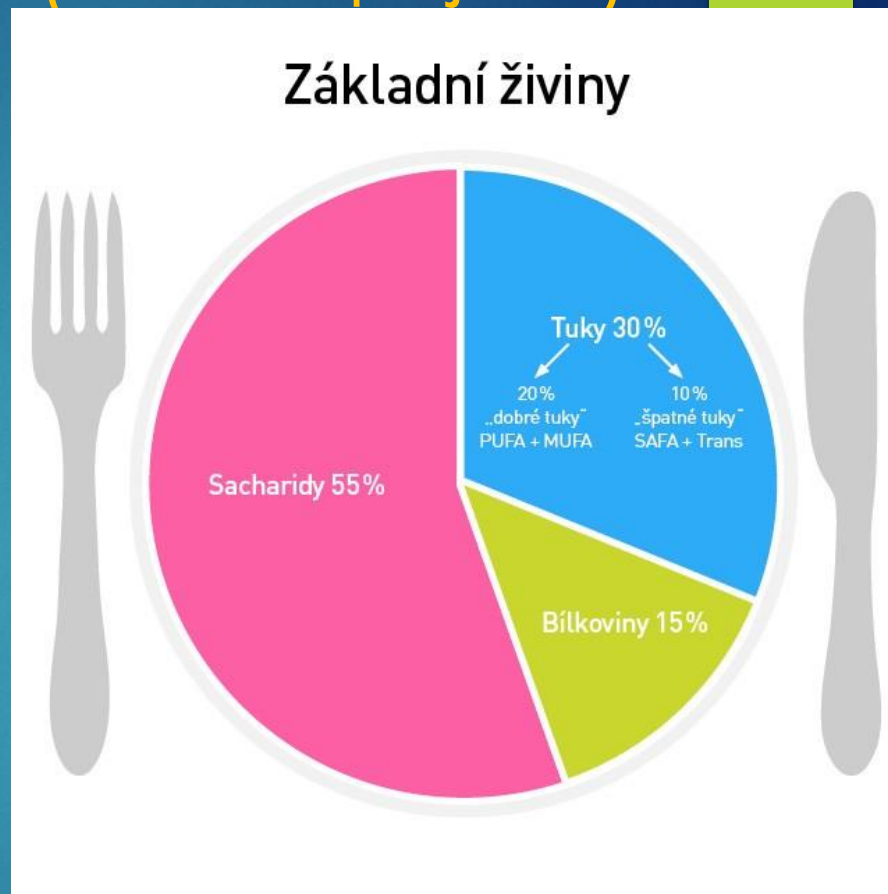
Bílkoviny : 10 - 15%

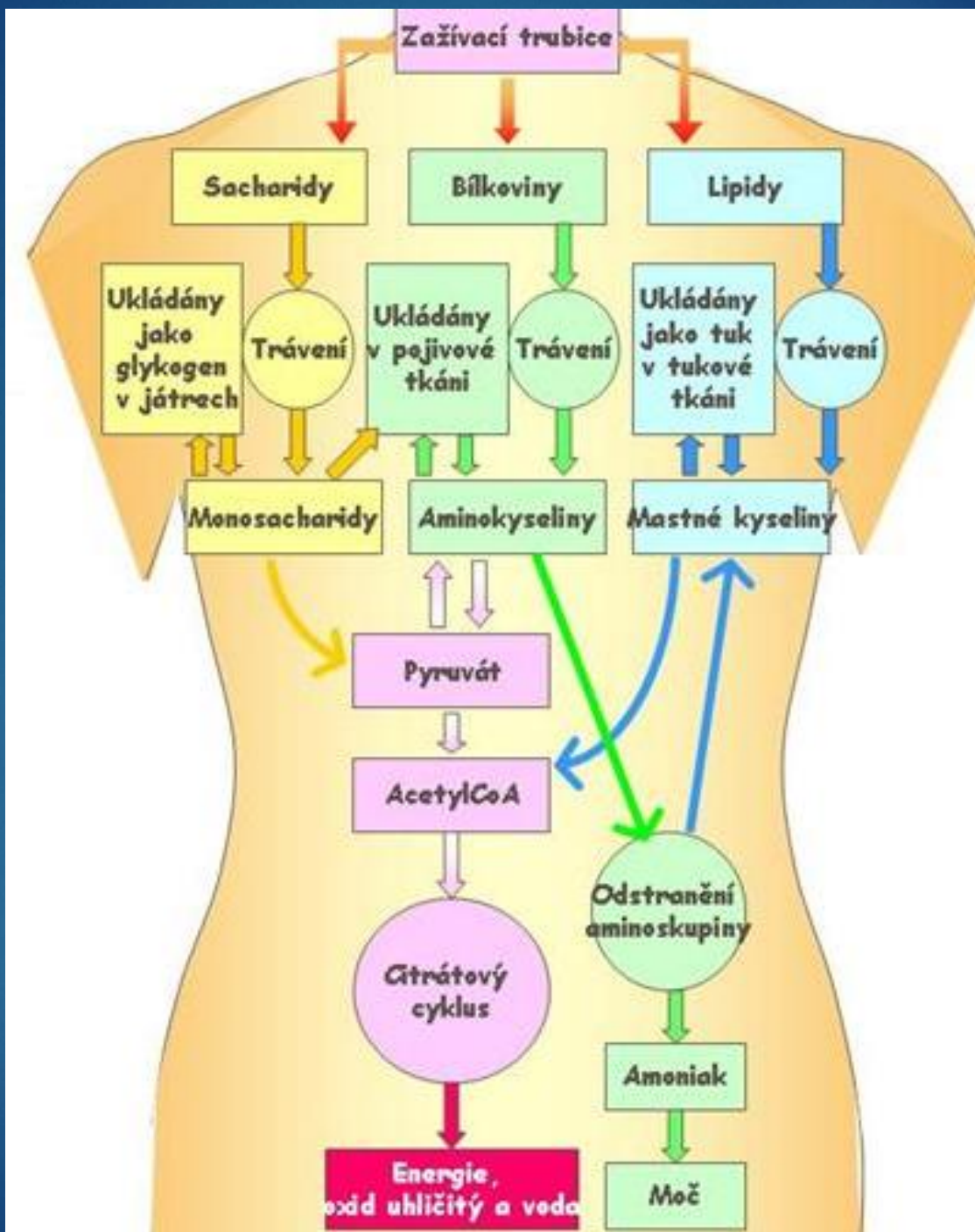
0,5 g/kg = bílkovinné minimum

negativní dusíková bilance

(převaha metabolisme bílkovin)

Mikronutrienty: vitamíny, stopové prvky





Potřeba tekutin

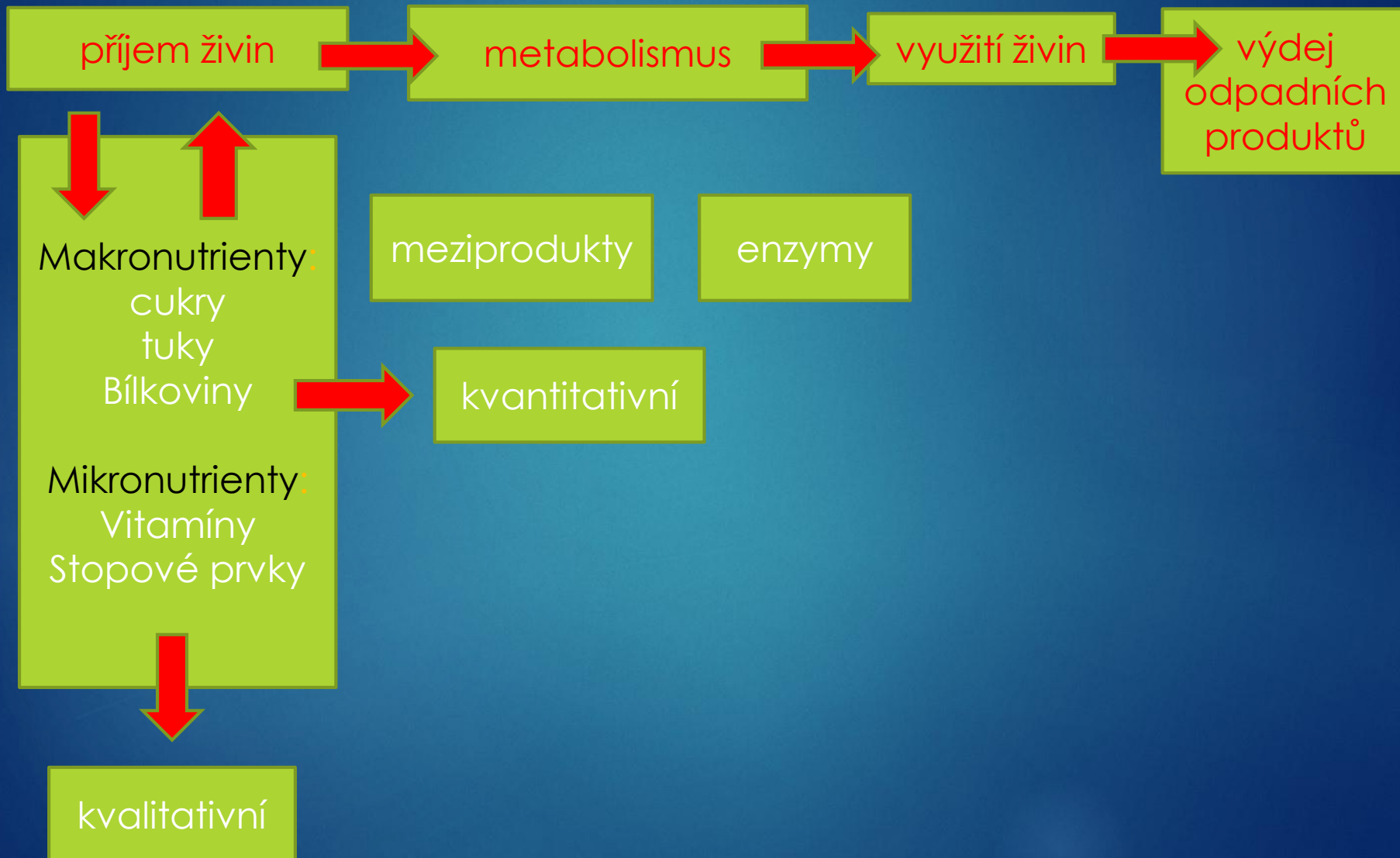
- ▶ **příjem tekutin = výdej tekutin (DGE, 2000)**

denní příjem vody (ml)				
Skupina	nápoje	strava	oxidač.voda	celkově
15-18 let	1530	920	350	2800
19-24 let	1470	890	340	2700
25-50 let	1410	860	330	2600
51-64 let	1230	740	280	2250
≥ 65 let	1310	680	260	2250
Těhotné	1470	890	340	2700
Kojící	1710	1000	390	3100

Denní bilance vody

Příjem vody		Výdej vody	
nápoje	1200 ml	perspirace	900 ml
potraviny	1000 ml	stolice	100 ml
metabolismus	300 ml	moč	1500 ml
CELKEM	2500 ml	CELKEM	2500 ml

Schéma metabolických poruch



Metabolické poruchy: ovlivnění

- ▶ **Trávicí systém** (játra - ikterus, střevo – syndrom krátkého střeva)
- ▶ **Respirační systém** (O₂- obstrukční i restriktivní onemocnění)
- ▶ **Kardiovaskulární systém** (transport – ateroskleróza, anémie)
- ▶ **Vylučovací systém** (ledviny- chronická renální insuficience)
- ▶ **Tkáně** (svaly, kosti, kůže, tuková tkáň)
- ▶ **CNS a hormonální systém**-regulace příjmu a tělesné hmotnosti (nádory)

Porucha metabolismu může souviset i s nedostatečnou nebo narušenou funkcí orgánů, které se na metabolismu podílí

Úloha CNS

Kontrola regulace příjmu :

- nervová (hypotalamus, periferie nervová GIT)
- humorální (cholecystokinin, neuropeptid Y)

Signalizace z periferie - glykemie, inzulin, leptin impulzy z GIT navozují pocity hladu, sytosti v hypotalamu a odtud do vyšších oblastí CNS které pak volní příjem potravy

Individuální nastavení pro dosažení zásob tuku- adipostat

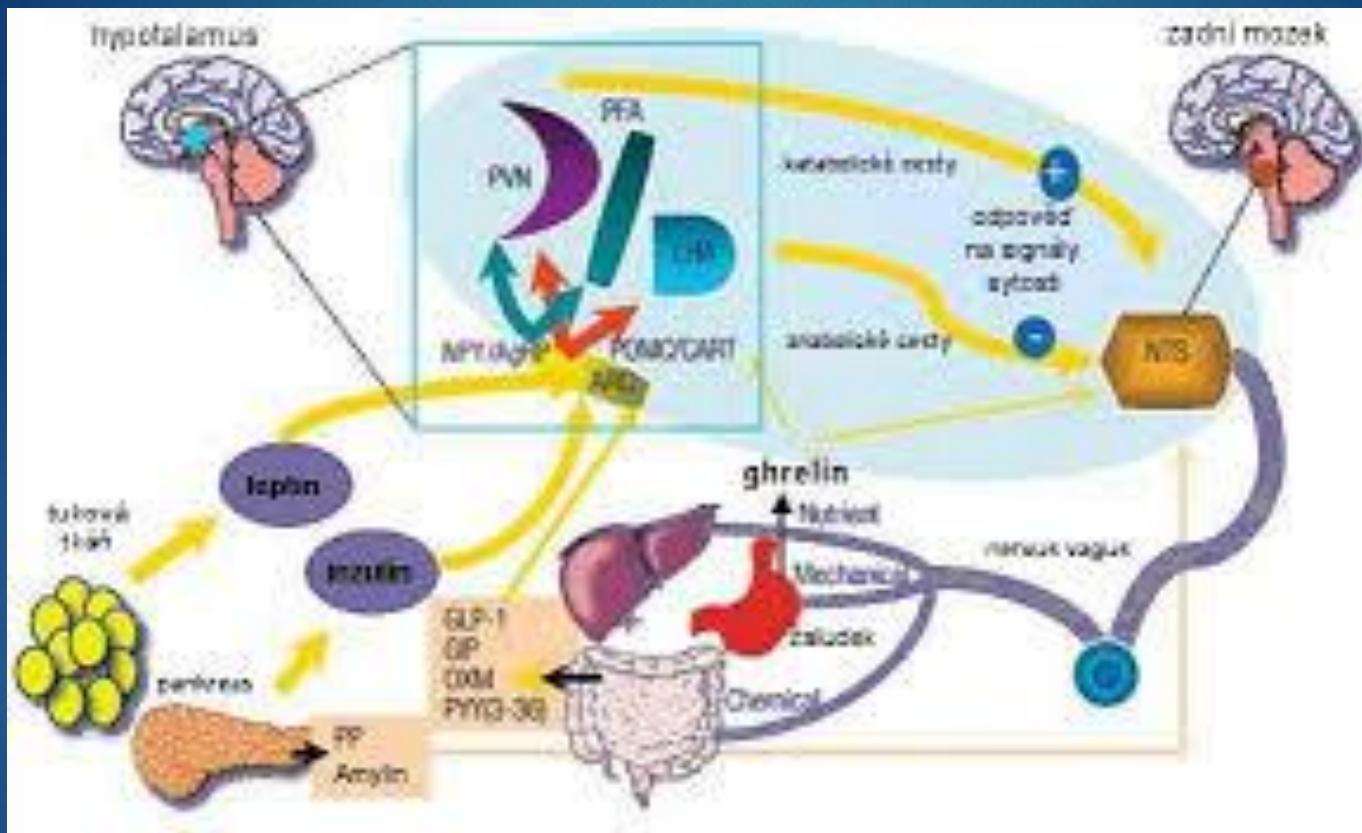
Reakce centra sytosti

- **aktivace** : glykemií, inzulinem a proteiny, rozpětím žaludku a vyplavením leptinu z tukové tkáně (nereaguje na přijímané tuky)
- **inhibice** : horečka , menstruace

Poruchy příjmu obecně-nechutenství (anorexie) a nepřiměřená chuť k jídlu.

Úloha smyslového poznání-zrak, chuť, čich

pořadí důležitosti pudů : rozmnožovací, sebezáchovný, potrava



Poruchy výživy

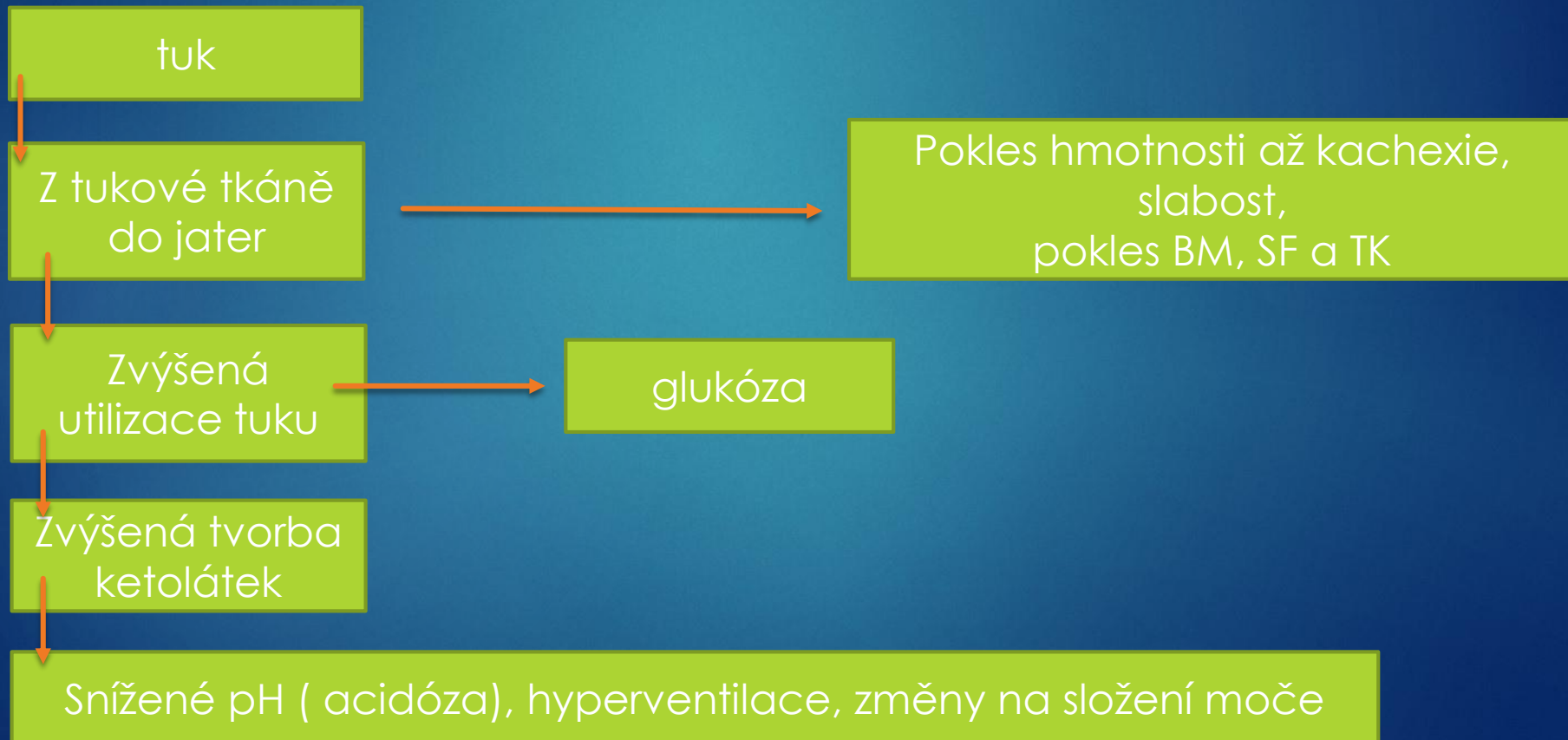
Projevy v krátkém a delším časovém úseku, nebo ve spojitosti s jiným onemocněním

1. **Nedostatek, či nevyváženost složek**
 - malnutrice, kachexie, avitaminózy
2. **Nadměrný příjem složek**
 - obezita, hypervitaminózy (vit A- játra)
3. **Příjem nevhodných komponent** (aditivní látky)
 - barviva, konzervační látky

Absolutní hladovění

- ▶ Člověk vydrží 100 dní zcela hladovět

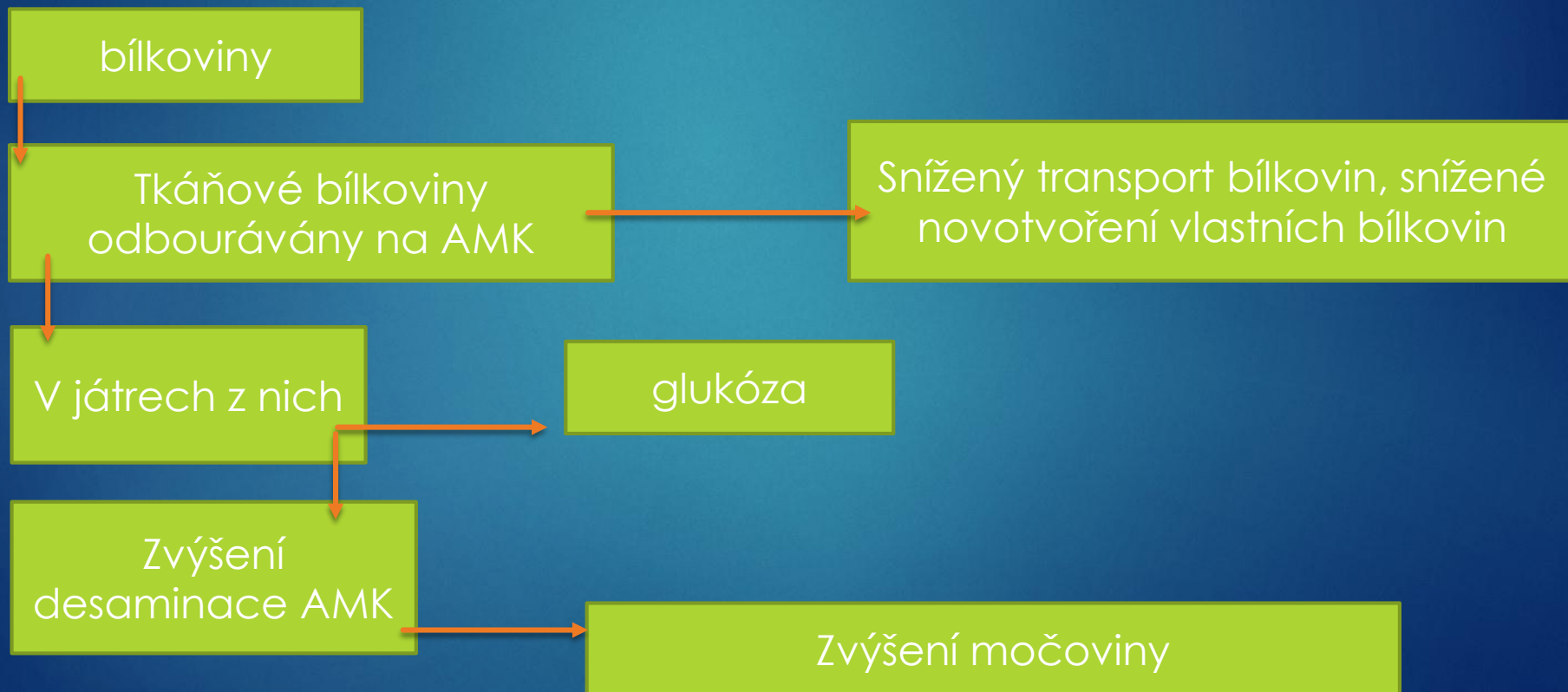
Zásoby glykogenu – stačí cca na 1 den) pokud není vysoká fyzická aktivita)



Absolutní hladovění

- ▶ Člověk vydrží 100 dní zcela hladovět

Zásoby glykogenu – stačí cca na 1 den) pokud není vysoká fyzická aktivita)



Nedostatečný příjem složek- chronická podvýživa

- ▶ Malnutrice

 - nevyváženost složek, nedostatek

- ▶ Malabsorbce

 - nedostatek, poruchy vstřebání

kachexie, marasmus, kwaschiorkor

- ▶ Hladovění - záměrné x vynucené

- ▶ Stavy karence vitamínů (kurděje, beri-beri)



Poruchy metabolismu vitamínů

Vitamín A

Nedostatek: šeroslepost, atrofie sliznic, vysušená rohovka, keratinizace bronchů, kůže, útlum růstu kostí a zubů (popřípadě deformace), bolesti hlavy

Nadbytek: zvracení, zvýšení nitrolebního tlaku (děti), ospalost nebo zvýšená dráždivost, cefalea, odlupování kůže, ztráta chuti k jídlu, dekalifikace

Vitamín D (D2- ergokalciferol, D3- cholekalciferol)

Nedostatek: rachitis u dětí(zlomeniny, deformity),osteomalacie u dospělých

Nadbytek: kalcifikace v ledvinách, srdci, plicích, cévách

Nedostatek vitamínu D: Zvyšuje riziko...

Kožních poruch



Stresu a deprese



Osteoporózy
a zlomenin



Kardiovaskulárních
chorob



Poruchy metabolismu vitamínů

Vitamín E (skupina tokoferolů)

Nedostatek: poruchy erytrocytů?

Vitamín K

Nedostatek: sklon ke krvácení

Vitamín C (kys. askorbová) →

Nedostatek: kurděje

Nadbytek: průjem, kyselost moči (kameny)

Vitamín B1 (thiamin) →

Nedostatek: beri-beri



BERI - BERI



Poruchy metabolismu vitamínů

Vitamín B2 (riboflavin)

Nedostatek: ragády koutků úst, bolesti v krku, seboroická kůže v obličeji), anémie, neurologické potíže

Vitamín B5 (kys. pantotenová)

Nedostatek: vypadávání vlasů, záněty kůže a střev (průjem), nedostatečnost ledvin

Vitamín B6 (pyridoxin)

Nedostatek: u dětí porucha růstu, otoky vazivových vrstev kůže, záchvaty křečí a svalová ochablost (B6 je významně spojen s metabolismem mozku)- stav podobný epilepsii

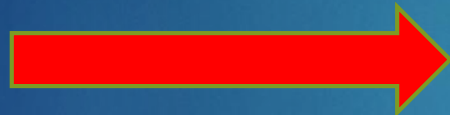
Vitamín B12 (kobalamin)

Nedostatek: porušení tvorby DNA s rozvojem megaloblastické anémie, demyelinizace nervových vláken, degenerace axonů, zánik neuronů- parestezie, svalová slabost, ataxie, poruchy sfinkterů, zpomalení reflexů, demence či psychóza

Psychogenní poruchy výživy

Mentální anorexie

- **multifaktorální podklad** (adolescence, sociální vztahy, hormonální nerovnováha, psychické alterace), obava z nadváhy, patologický náhled na vlastní vzhled
- **projevy** : opakované zvracení, užívání diuretik, projimadel
- **důsledek** - malnutrice, rozvrat hormonální a metabolický



výrazné snížení tělesné hmotnosti až do kachexie

Bulimie

- **podklad**: psychická porucha (larvovaná deprese)
- **projevy** : epizody přejídání a úporné snahy o redukci nadváhy
- **důsledek**: poruchy srdečního rytmu, únava



velké výkyvy váhy nejsou (normální hmotnost, lehká nadváha)



Mentální anorexie a bulimie.



Nadměrný příjem složek- obezita

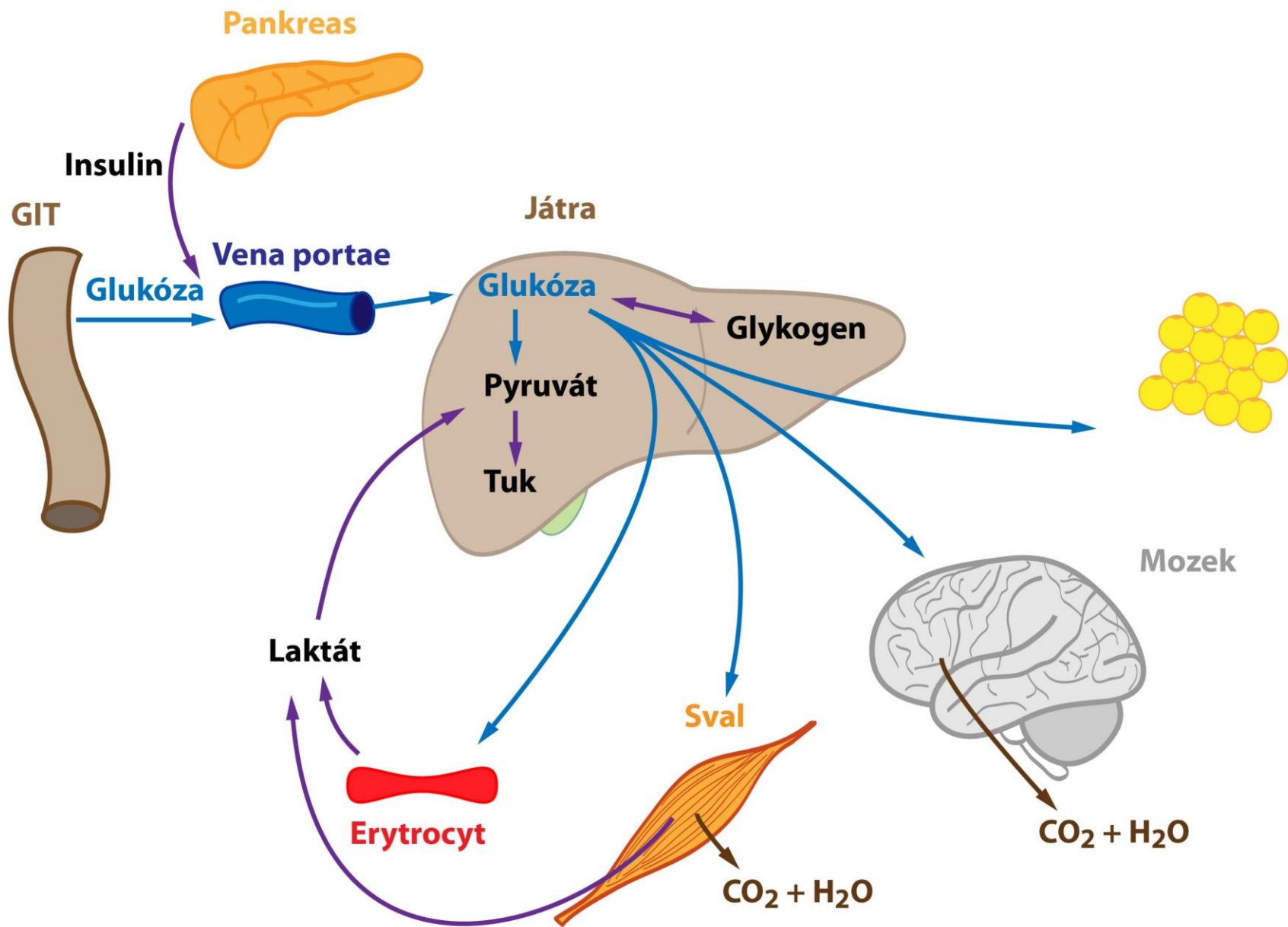
= zvýšená tělesná hmotnost s nadměrnou tvorbou depotního tuku

Posuzované parametry: BMI, biopsie, ...

Faktory podílející se na obezitě: genetické, hypotalamické, zvýšený příjem potravy, psychické problémy, civilizační (sociální) zvyklosti, endokrinní (DM II, hypothyreóza, Cushingův sy) poruchy metabolismu, nedostatek pohybu



Metabolismus cukrů



Poruchy metabolismu cukrů

- ▶ **Potřeba cukru** pro metabolické procesy je **stálá**, přísun ne
- ▶ Regulace glykemie : 3,3-5,5mmol/l
inzulín snižuje, ostatní zvyšují
- ▶ **Vstup do buněk** pomocí nosičů, skladování formou **glykogenu**
- ▶ Tkáně na inzulín :
citlivé- (svalová, tuková, jaterní buňka)
necitlivé- ostatní (erytrocyty, neuron)
- ▶ **Metabolizace glukózy** na **ATP** je enzymaticky řízena, glukóza je v buňkách fosforylovaná a mimo játra, ledviny a střevo je tedy ihned nenávratně zpracována pro energetickou potřebu buněk nebo uložena ve formě glykogenu
- ▶ **Metabolismus:**
 - fáze **katabolická** – rozkladná – vzniká energie (využití glykogenu a mastných kyselin)- zatížení
 - fáze **anabolická** - ukládání (glykogen, tuková tkáň)- regenerace

Sledované parametry metabolismu cukrů

▶ Glykemie

A, **hyperglykemie** (glykemie nad 6,6 mmol/l)

Příčina: zvýšený příjem G, urychlená glykogenolýza či glukoneogeneze, zvýšení glukagonu, zvýšení adrenalinu a aktivity SAS, zvýšení glukokortikoidů, zvýšení TSH, snížení inzulínu

B, **hypoglykemie** (glykemie pod 3,3 mmol/l)

Příčina: zvýšená glykogeneze, zvýšení inzulínu, výrazná glykosurie

▶ Glykosurie (G v definitivní moči)

Příčina: hyperglykemie, porucha aktivního transportu G v ledvinách

▶ Zvýšená tvorba kyseliny mléčné

Příčina: zvýšená anaerobní glykolýza (fyzická zátěž, hypoxie)

Poruchy trávení a vstřebávání cukrů

Nemoci GIT (záněty, nádory)



Disacharidy zůstávají ve střevě



Osmoticky zadržují vodu

V tlustém střevě se metabolizují bakteriemi, hromadí se mastné kyseliny a kyselina mléčná



průjem



Břišní křeče, průjem, stolice kyselá zapáchá

Poruchy utilizace a regulace glukózy

Hyperglykemie

Příčina: alimentární, hormonálně podmíněná- zvýšená produkce glukagonu, glukokortikoidů, SH

hyperglykemie

```
graph TD; A[hyperglykemie] --> B[glykosurie]; B --> C[polyurie, dehydratace, žízeň];
```

glykosurie

polyurie, dehydratace, žízeň

Poruchy utilizace a regulace glukózy

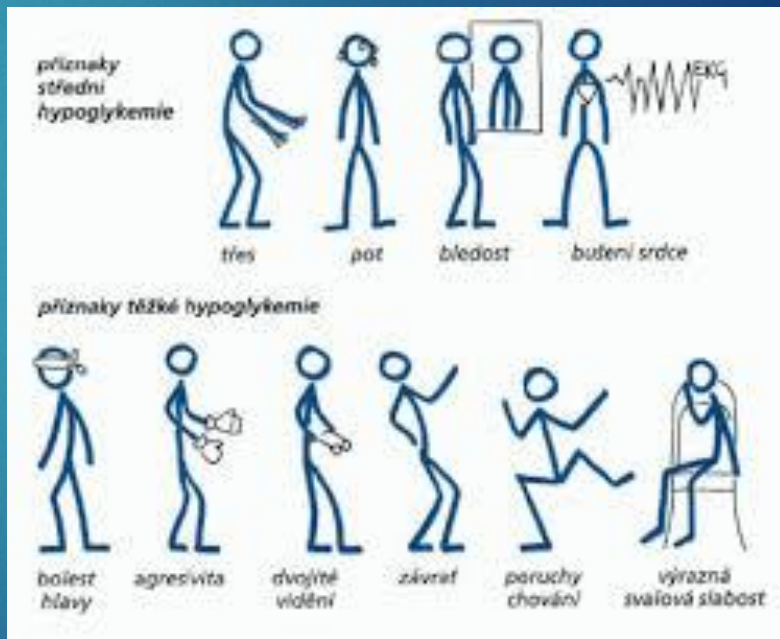
Hypoglykemie

Příčina: velké fyzické zatížení, zvýšení inzulínu, snížená glukoneogeneze

Hormonální změny jako u stresu

hypoglykemie

Aktivace SAS

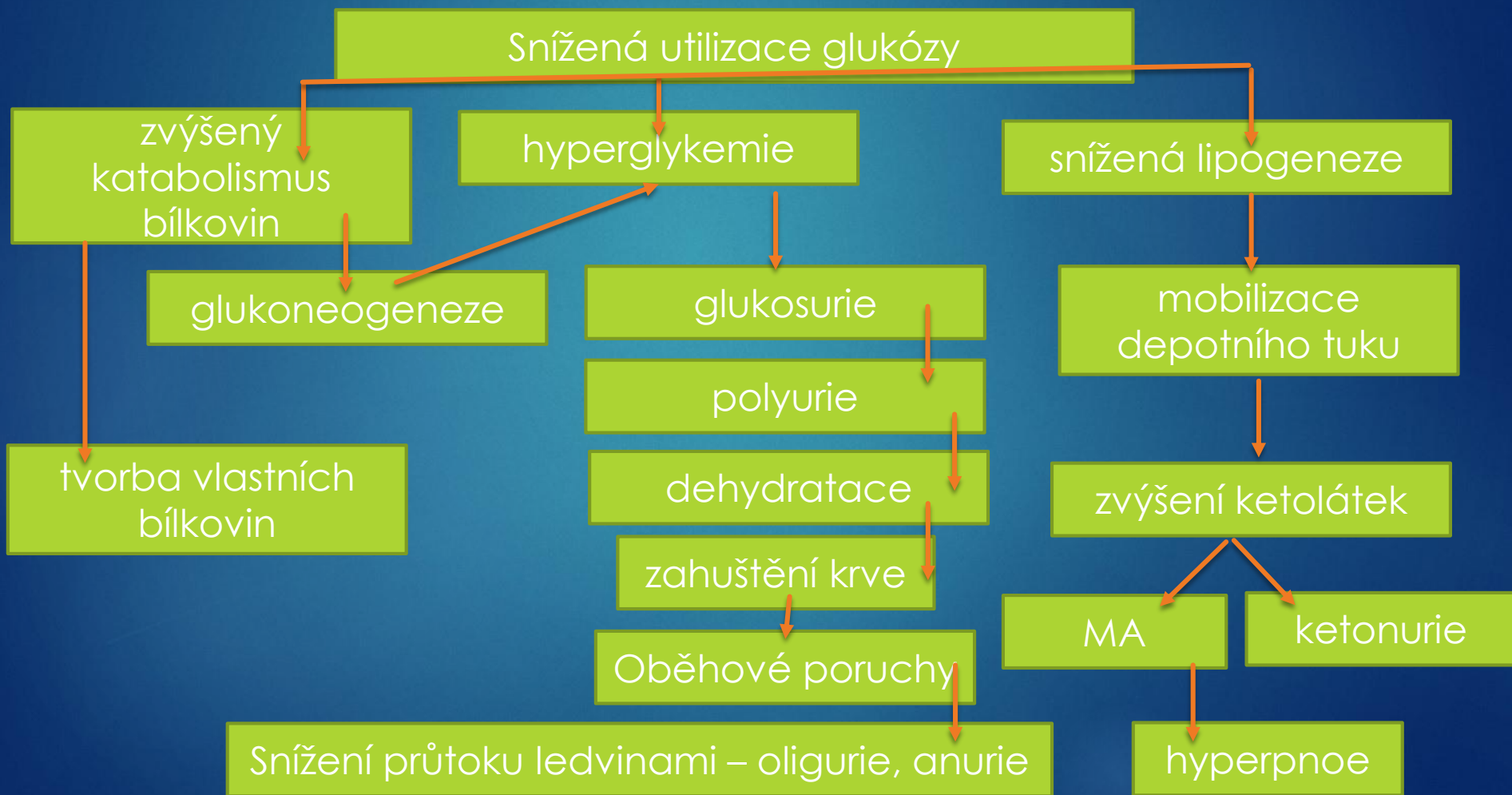


Tachykardie, bledost, třes, zvýšená dráždivost, zvýšený pocit hladu, poruchy vědomí až bezvědomí

Poruchy utilizace a regulace glukózy

Hyperglykemie s poruchou utilizace glukózy

Příčina: snížení inzulínu, snížená citlivost receptorů na inzulín



Ostatní poruchy metabolismu cukrů - vzácné

- ▶ **Glykogenóza**-porucha štěpení glykogenu (enzymatická porucha)

projevy: hypoglykémie

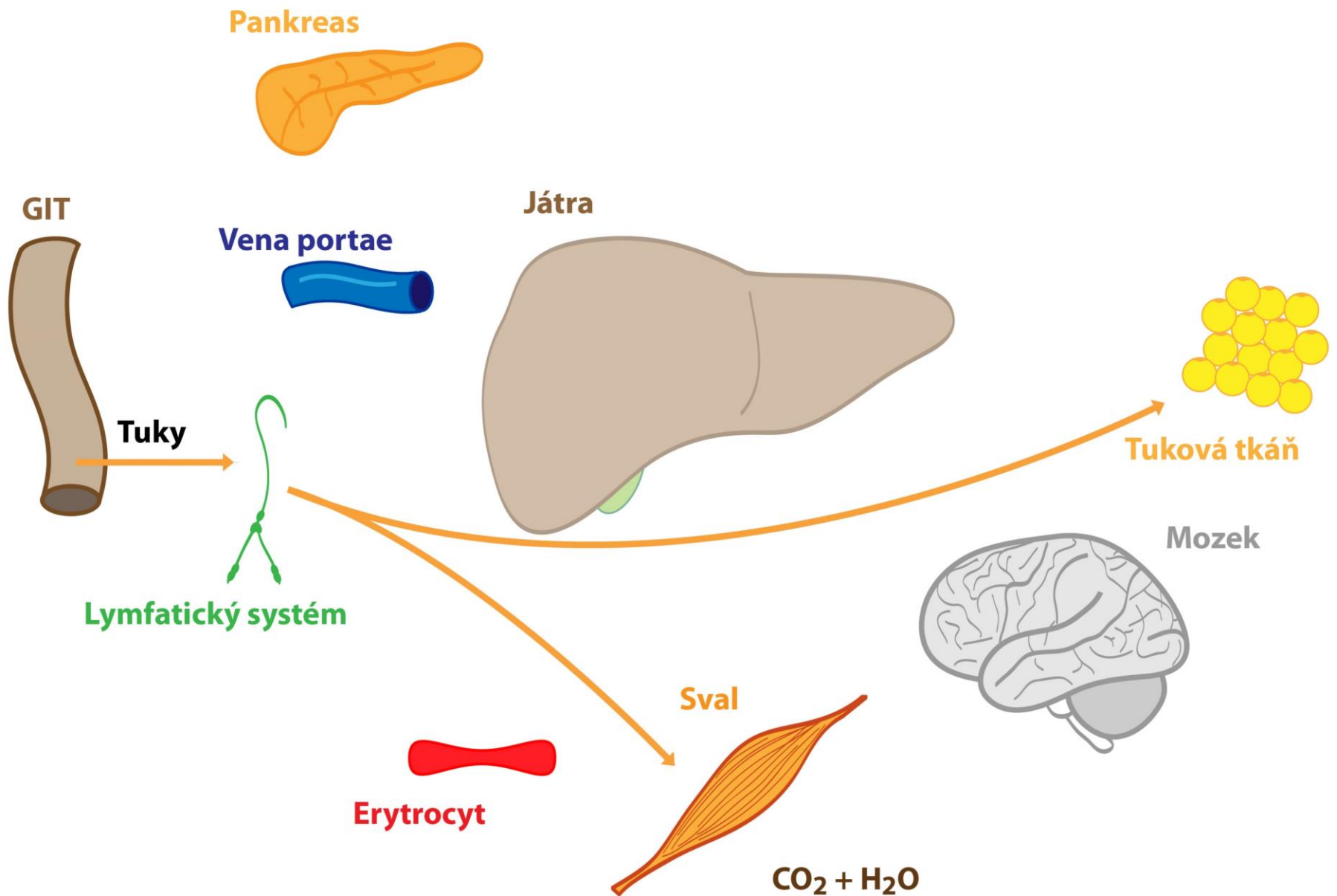
typ jaterní (zvětšení jater) a svalový (nedostatek energie)

- ▶ **Intolerance fruktózy** (enzymatická porucha) vedoucí k jaterní projevy: hypoglykémie a hepatomegalie (nutná dieta bez fruktózy)

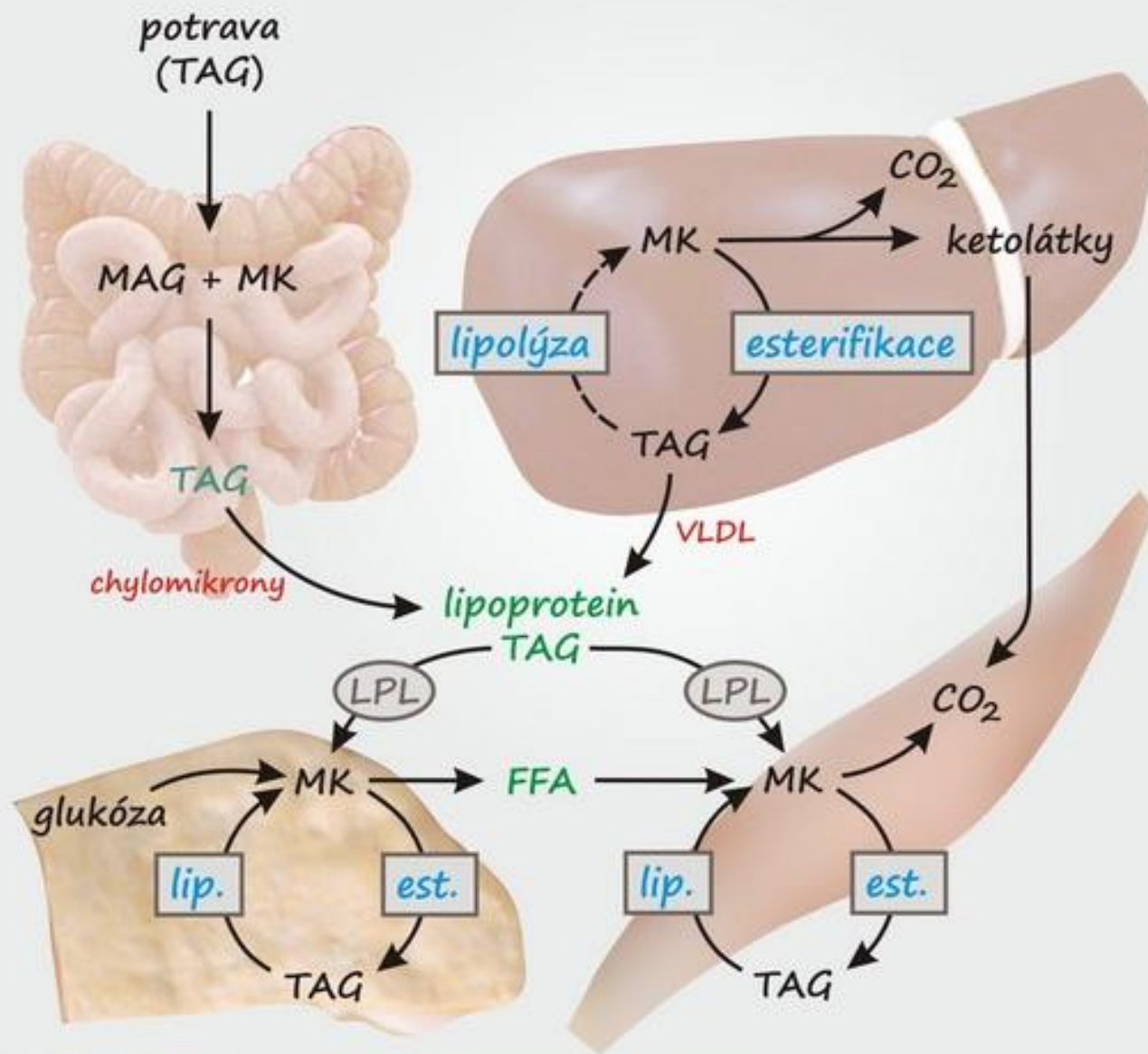
- ▶ **Galaktosemie** (defekt enzymů štěpících laktózu ve střevě)

projevy : porucha jaterních funkcí (pozor již od kojení)

Metabolismus lipidů



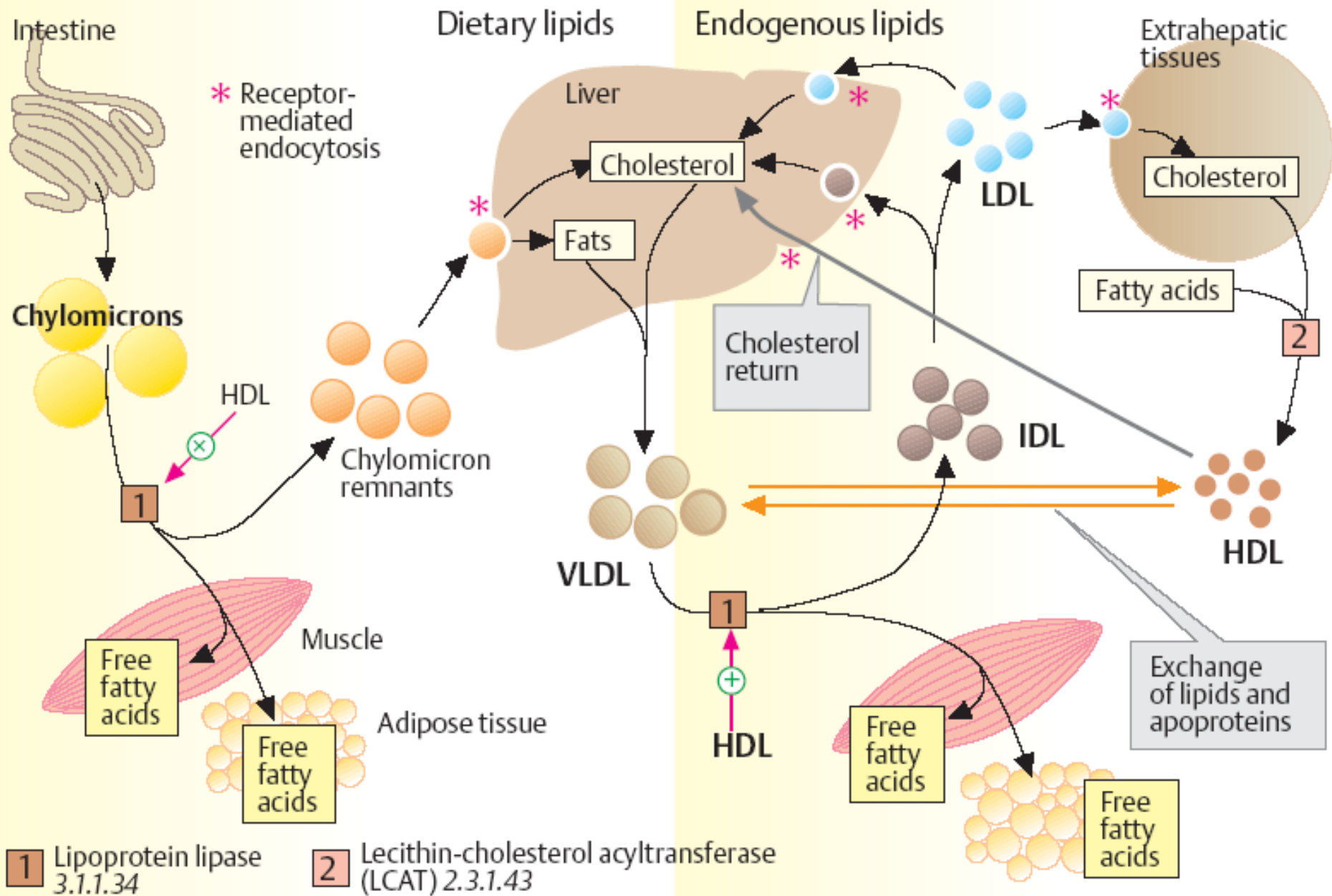
Transport a osud hlavních lipidových substrátů.



Poruchy metabolismu lipidů

- ▶ Důležitý zdroj energie a stavební materiál řady enzymů a buněčných membrán
- ▶ Emulgace v zažívacím traktu pomocí žlučových kyselin, natrávení lipázami vstupují ve formě směsných micel do buněk střeva a odtud jako chylomikrony do lymfy a krve
- ▶ Dvě cesty lipidů :
 - TG jako chylomikrony a zdroj MK pro tkáně
 - CH cestou apolipoproteinů při klíčové úloze LDL směrem k buňkám a HDL do jater, kde dochází k uvolnění CH a vyloučení do žluči

Rizikové pro aterosklerózu jsou vysoké hladiny CH a LDL a nízké hladiny HDL v krvi



1 Lipoprotein lipase
3.1.1.34

2 Lecithin-cholesterol acyltransferase
(LCAT) 2.3.1.43

Poruchy metabolismu tuků

▶ Poruchy trávení tuků ve střevech

- Poruchy emulgace (po odstranění žaludku, poruchy tvorby žluče a pankreatické šťávy) – je tuková stolice
- Poruchy lipolýzy (poruchy pankreatu)- je tuková stolice

▶ Poruchy vstřebávání tuků do střevní sliznice

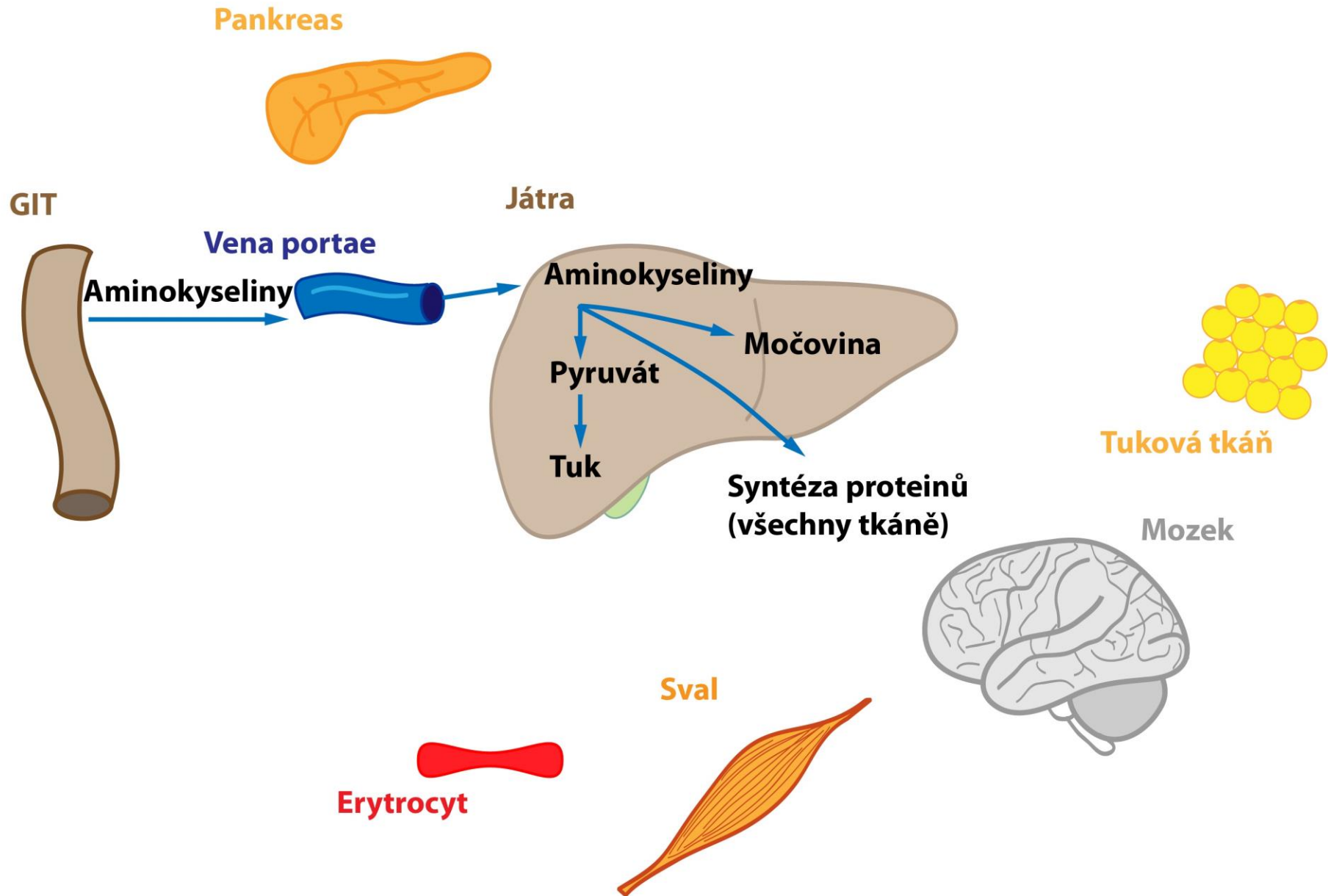
- Poruchy střevní – je tuková stolice, pokles hmotnosti, křeče v břiše, poruchy vyvolané nedostatečným vstřebáváním živin, vitamínů, minerálů a vody

▶ Poruchy metabolismu mastných kyselin

- Zvýšená tvorba ketolátek a následná ketonurie (provází DM, nedostatečný přívod sacharidů, zvýšení inzulínu, SH či glukokortikoidů a stavy spojené se zvýšeným katabolismem – tedy horečku, zvýšenou funkci štítné žlázy)

▶ Poruchy metabolismu cholesterolu (hlavní aterogenní faktor)

Metabolismus aminokyselin a proteinů



Poruchy metabolismu bílkovin

- ▶ **dusíková bilance**-poměr příjmu a výdeje (urea)
 - **pozitivní** – menší ztráty než příjem (růst, těhotenství, po hladovění, zvýšený STH, androgeny nebo inzulínu, rekonvalescence)
 - **negativní** (popálení, crasch sy, hladovění, nemoci GIT, katabolismus při horečce, infekci, nádorech, zvýšení tyroxinu nebo kortizolu)

Pozitivní dusíková bilance -

$\Delta N > 0$ růst, těhotenství, rekonvalescence

Negativní dusíková bilance

$\Delta N < 0$ metabolický stres, snížený příjem proteinů, těžké infekce, horečnatá onemocnění, operace, popáleniny

Vyrovnaná dusíková bilance

$\Delta N = 0$ fyziologický stav dospělého

Poruchy metabolismu bílkovin

► Kvantitativní

Příčina: snížený příjem nebo zvýšené ztráty bílkovin, poruchy proteosyntézy

► Kvalitativní

Příčina: poruchy des- a transaminace, dekarboxylace AMK, snížené odbourávání NH_3

Etiologie:

- hladovění, nevhodná bilance potravy, poruchy trávení a vstřebávání (snížení HCL, snížená tvorba pankreatické a střevní šťávy, poruchy motoriky žaludku a střev, záněty, nádory)
- nadbytečná nebo nedostatečná syntéza bílkovin (genetické poruchy, nedostatek esenciálních AMK)
- nedostatek vitamínu B6 a další hypovitaminózy, hypoxie, ztráty AMK močí

Vrozené poruchy metabolismu : fenyلكetonurie (fenylalanin) alkaptonurie (fenylalanin a tyrozin), albinismus (tyrozin), homocystinurie (cystein, methionin) vedoucí ke zvýšenému riziku aterosklerózy vyššími hladinami homocysteinu