

# Onemocnění z poruch metabolizmu II

Poruchy metabolismu lipidů

Porfyrie, hemochromatóza, Wilsonova choroba

Metabolické poruchy kostí – osteoporóza,  
osteomalácie

Amyloidóza

# Poruchy metabolismu lipidů I

- triglyceridy – hlavní dodavatel energie v lidském organismu – estery glycerolu a mastných kyselin
- lipoproteiny
  - HDL – high density lipoproteins – transportuje cholesterol alfa – ochranný
  - LDL – low density lipoproteins – transportuje cholesterol beta – rizikový
- VLDL, chylomikra

# Poruchy metabolismu lipidů II

- TG – normální rozpětí – 0.7-2,0 mmol/l, hladina roste při požívání živočišných tuků a jednoduchých cukrů
- cholesterol celkový – normální rozpětí 3,5-5,2mmol/l
- HDL cholesterol – norma nad 1,7mmol/l
- LDL cholesterol – pod 3,5 mmol/l

# Poruchy metabolismu lipidů III

- primární hyperlipoproteinémie – geneticky podmíněné, obvykle spojeno s DM, HT, hyperurikémií – urychlení AS
- dělení dle Fredericksona
- typ I – chol v normě, TG zvýšené – dědičné onemocnění, hepatomegalie, abdominální krize s břišními kolikami, akutní pankreatitidy, není rizikové pro ICHS, léčba dietou
- typ IIa – chol zvýšen, TG v normě – familiární hypercholesterolémie, arcus lipoides corneae, xantelasmata, rizikové pro ICHS

# Poruchy metabolismu lipidů IV

- typ IIb – chol zvýšen, Tg zvýšeny, často s obezitou, diabetem, hypertenzí, častý výskyt AIM, AS končetinových tepen
- typ III – chol až velmi zvýšen, TG až velmi zvýšeny, pestré kožní projevy na kolenou a hýždích, časté postižení koronárních tepen a tepen DKK, i akutní pankreatitidy
- typ IV – chol lehce zvýšen, TG středně zvýšeny, zhoršuje zevní přívod alkoholu, zvláště u pijáků piva, možnost akutní pankreatitidy, ICHS, HT, dna
- typ V – chol lehce zvýšen, TG velmi zvýšeny, u obézních mužů, kteří konzumují nadbytek tuků a sacharidů, steatóza jater, diabetes, hepatomegalie, xatomatóza

# Poruchy metabolismu lipidů V

- v současné době důraz na reálné hladiny HDL, LDL cholesterolu, TG v séru, výpočet aterogenních indexů (Klimov a další)
- cíle léčby
  - celkový cholesterol pod 5,2 mmol/l, u rizikových pod 5,0 mmol/l
  - LDL cholesterol pod 3,5 mmol/l
- dieta s omezením živočišných tuků, zvýšení podílu vlákniny, zvýšení pohybové aktivity vytrvalostního charakteru
- medikamenty – fibráty (Lipanthyl, Gevilon, Lipanor), statiny – lovastatin, simvastatin, atorvastatin (Lescol, Simgal, Zocor)

# Porfyrie I

- vrozená nebo získaná porucha biosyntézy hemu
- výrazná fotosenzitivita – až puchýřky a defekty, rozsáhlé jizvení až ztráty konečků prstů
- hepatální porfyrie – spojená s poškozením jaterního parenchymu
- objevují se akutní ataky – kolikovitě bolesti břicha, zmatenost – provokovány léky (barbituráty, kontraceptiva, sulfonamidy), alkoholem

# Porfyrie II

- diagnostika – z klinického průběhu – fotosenzitivita, detekce vylučování porfyrinů močí a stolicí
- léčba – kauzální není známa, při akutních atakách symptomatická s úpravou metabolických poruch



# Hemochromatóza

- vrožený defekt metabolismu železa
- postupné hromadění Fe ve tkáních, ženy chráněny menstruačními ztrátami
- příznaky – kožní hyperpigmentace, bronzový diabetes, hepatomegalie
- diagnostika – triáda hyperpigmentace, hepatomegalie, diabetes, biopsie
- léčba – cheláty vyvazující Fe – Desferal
- **hemosideróza** – při nadměrném přívodu Fe - opakované transfúze

# Wilsonova choroba

- dědičná porucha metabolismu mědi – ukládání mědi do orgánů
- hepatální formy až do stadia cirrhózy
- neuropsychické postižení
- Kayser-Fleischerův prstenec
- diagnóza – snížená hladina mědi a ceruloplazminu, zvýšena vazba mědi na albumin
- léčba – vyvarovat se potravin bohatých na měď – čokoláda, kakao, mořské ryby, ořechy, podávání chelátů

# Metabolické poruchy kostí

- kostní tkáň – buněčné složky – osteoblasty, osteokolasty, organická matrix, kostní minerály
- osteogeneza – odbourávání i tvorba současně - cyklus asi 3 měsíce, přizpůsobeno mechanickým nárokům
- osteolýza – porušení struktury kosti patologickým procesem – nádor, zánět
- kalifikace - zavrpnění

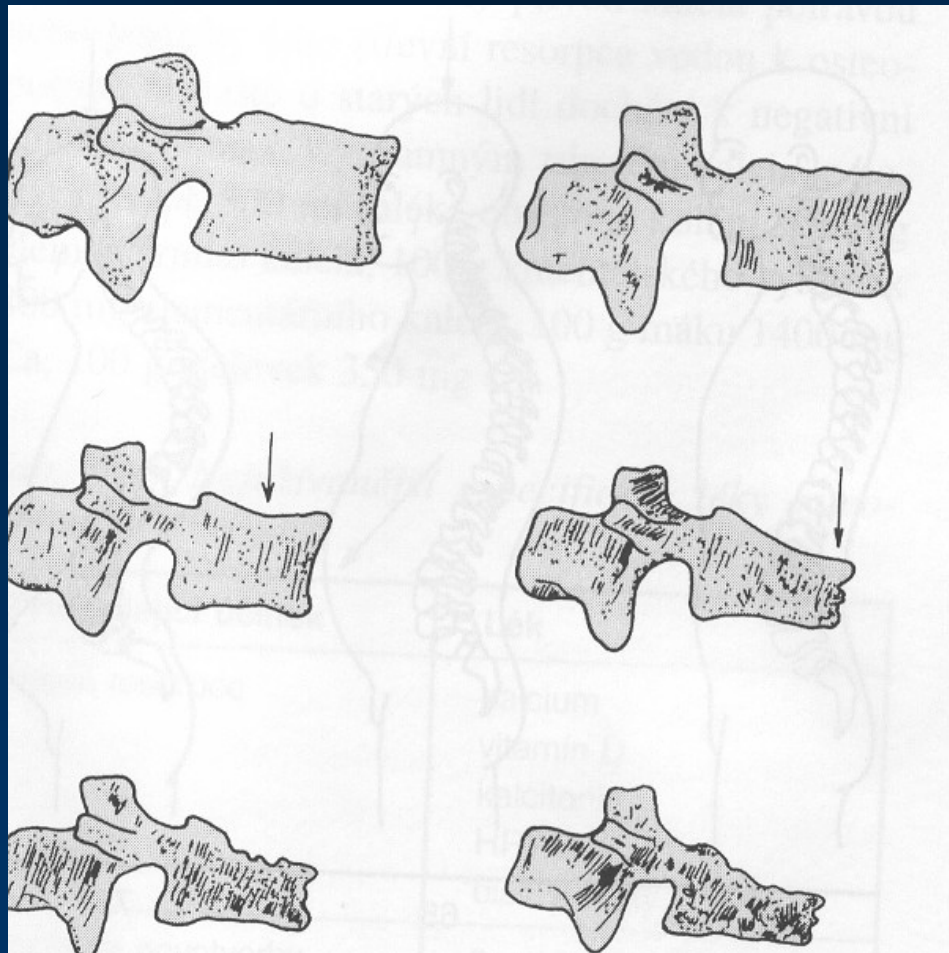
# Osteoporóza I

- úbytek kostní tkáně na jednotku objemu kosti
- 75% žen po umělé menopauze, 50% žen a 33% mužů při běžném stárnutí
- příčiny – nedostatečný přívod Ca, poruchy rezorpce ze střeva, zvýšené vylučování, nedostatečný přívod vit D, hormonální příčiny, imobilizace
- dlouho skrytý průběh – pouze necharakteristické bolesti v zádech a dlouhých kostech

# Osteoporóza II

- osteoporóza postmenopauzální – postihuje trabekulární kost – kompresivní fraktury obratlů
- osteoporóza senilní – postihuje kompaktní kost – zlomenina krčku kosti stehenní
- diagnóza – RTG, ale až při úbytku 30% kostní hmoty – již ohrožení frakturou, na snímku kosti „bledé“, rybí obratle
- nejpřesnější – denzitometrie, stanoví úbytek kostní hmoty v SD, riziko zlomeniny

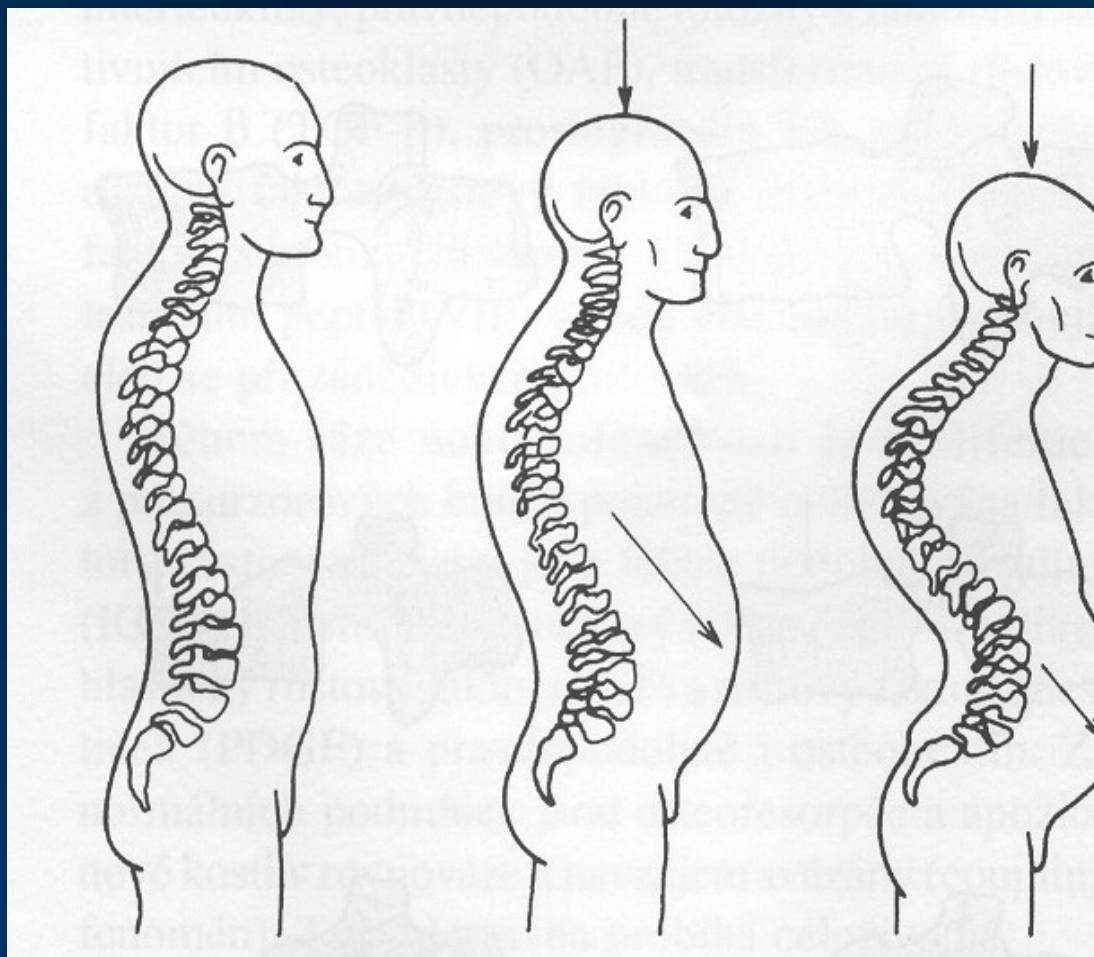
# Změny obratlů při osteoporóze



# RTG obraz osteoporózy



# Změny držení těla při osteoporóze





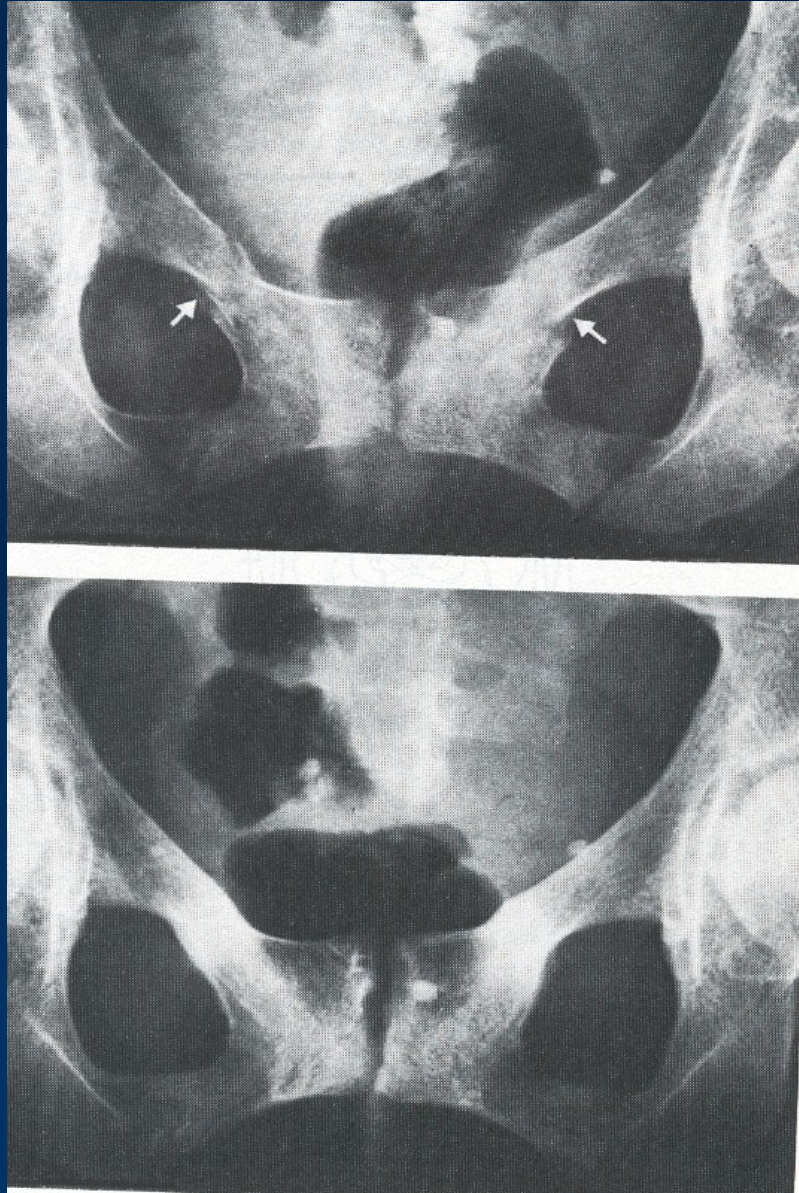
# Osteoporóza III

- léčba
  - A – anabolika
  - B – bílkoviny, body movement
  - C – Ca – ionizovaný!!
  - D – D vitamin
  - E – estrogeny
  - F – fluorid
- kalcitonin (Miacalcic), bisfosfonáty (Aredia, Clodronat, Fosamax)

# Osteomalácie

- hromadění velkého množství osteoidu, který vůbec nebo jen velmi pomalu osifikuje, vzniká z chronického nedostatku Ca nebo P nebo neschopnosti vázat
- příčiny – nedostatek vitamínu D, nedostatek P, acidóza
- příznaky – svalová bolest, slabost, kachní chůze, obtížné vstávání z lůžka, deformace hrudníku, tibií, únavové zlomeniny
- diagnóza – zvýšení aktivity ALP, RTG změny
- léčba – vit D, cvičení

# Únavové zlomeniny





# Amyloidóza

- ukládání amyloidu – proteinu s polysacharidovou složkou - do tkání
- příčiny nejasné – možná dlouhodobá stimulace imunitního systému
- formy – primární, sekundární, paraneo, heredofamiliární, senilní
- příznaky – podle ukládání – makroglossie, postižení ledvin, hypertenze, hepatomegalie, kardiální postižení
- diagnóza – biopticky z rekta nebo postiženého orgánu
- léčba – není známa, při sekundární léčba základní choroby, při primární - jako mnohočetný myelom