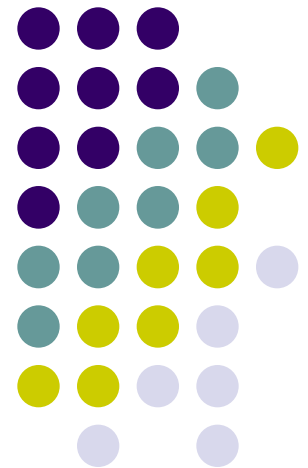


# Metabolické poruchy

---

Psychopedie 4  
Mgr. Jana Srbková





# Co je metabolismus?

- *„Metabolismus je děj, při kterém v těle vznikají látky potřebné pro život a současně zanikají ty, jež už nemají uplatnění. Harmonie mezi tvorbou a odbouráváním zajišťuje ideální vnitřní prostředí.“*

# Dědičné metabolické poruchy



- V současné době rozeznáváme více než 850 metabolických poruch a onemocnění, z nichž léčitelných nebo ovlivnitelných dietou je přibližně 100.
- O těchto poruchách již dávno neplatí, že jsou tak vzácné.
- Při současné porodnosti v ČR se odhaduje, že se každým rokem narodí kolem 1 000 dětí s DMP.
- Každá DMP je různě těžká, má různou prognózu, a může se projevit (manifestovat) nebo diagnostikovat v jiném věku.

# Léčba DMP



- DMP není možné v současné době léčit léky a jedinou možností jejich léčby je přísná nízkobílkvinová dieta se sníženým obsahem přirozených bílkovin nebo aminokyselin.
- Celková potřeba bílkovin musí být doplňována a nahrazována umělou směsí esenciálních aminokyselin (preparátů) bez příslušné aminokyseliny.
- Léčba DMP není levnou záležitostí (např. roční náklady na léčbu jednoho pacienta s fenylketonurií jsou více než 250 tisíc Kč a pro typ I více než jeden milion Kč).
- Léčba se provádí ve ČR ve 3 specializovaných centrech - Všeobecné fakultní nemocnici v Praze, ve FN Královské Vinohrady (pouze fenylketonurie) a ve FN Brno (pouze fenylketonurie).

# Fenylketonurie



- Fenylketonurie (zkratkou PKU - phenylketonuria) je vrozená metabolická porucha, kdy postiženým chybí v játrech důležitý **enzym** pro zpracování aminokyseliny fenylalaninu - **fenylalaninhydroxyláza**.
- **FENYLALANIN** – je jedna z dvaceti aminokyselin, z nichž jsou sestaveny řetězce molekul bílkovin rostlin i živočichů. Ve stravě člověka je fenylalanin přítomen prakticky **všude**.
- V podstatě to znamená vyloučení bílkovin z přirozených zdrojů potravin.

# Fenylketonurie



- Fenylketonurie postihuje přibližně 1 dítě z 10 000.
- Metabolismus člověka s fenylketonurií je poškozován přítomností vyššího množství fenylalaninu, který se v jeho těle **nerozkládá a ukládá se především v mozku**, čímž dochází k rychlému **poškození CNS** s mnoha důsledky.



# Projevy fenylketonurie

- Dítě postiženo touto chorobou začne během 1. měsíce zaostávat, během 6. až 12. měsíce dochází ke grand-mal křečím a to několikrát denně.
- Při léčbě křečí postižený nereaguje na léčbu antiepileptiky.
- Na kůži se mohou vyskytovat ekzémy, dítě je neklidné, agresivní, apatické, má světlou pleť, světlé oči, vlasy kvůli nedostatku melaninu.
- Pokud se na onemocnění nepříjde včas, nebo se nedodrží dieta, dítě se stává mentálně postižené, dochází k mikrocefalii, opožděnému psychomotorickému vývoji.

# Diagnostika fenylketonurie



- Od roku 1975 se provádí novorozenecký screening, a to u všech čerstvě narozených dětí, který včas případnou metabolickou poruchu odhalí.
- Diagnostika se provádí vyšetřením přítomnosti fenylalaninu v kapilární krvi, odebírané z patičky novorozence mezi 4. – 6. dnem po narození.
- Screening v těhotenství se provádí tehdy, když se v rodině jednoho z rodičů fenylketonurie vyskytuje.





# Dieta při fenylketonurii

- **Pacienti s fenylketonurií musí ze stravy vynechat potraviny obsahující bílkoviny:**
  - maso, mléko a mléčné výrobky, vejce
  - obilniny, ořechy, luštěniny,
  - většinu cukrovinek,
  - většina druhů zeleniny.
- **Co vlastně mohou fenylketonurici jíst?**
  - Speciální potraviny pro PKU dietu (většinou ve specializovaných prodejnách zdravé výživy),
  - med, džemy, kompoty
  - tuky rostlinné i živočišné (sádlo, máslo),
  - vybrané druhy zeleniny (špenát, kapusta, zelí aj.) a ovoce (banány, mandarinky, pomeranče).

# Galaktosemie



- Galaktosemie je pouze jedna z mnoha dědičných chorob poruchy látkové výměny, která je autosomálně recesivně dědičná.
- Příčinou galaktosemie je nedostatečná aktivita enzymu s komplikovaným názvem **galaktosa-1-fosfát – urdyltrasferasa (zkratka GALT)**. Tím je blokována chemická přeměna galaktózy, která vzniká trávením mléčného cukru, na glukózu.
- Poruchou funkce enzymu vznikají látky látkové výměny (galaktitol, galaktosa-1-fosfát), jež se hromadí v krvi a tkáních a vedou k poškození různých orgánů.



# Prevalence galaktosemie

- Galaktosemie je vzácné onemocnění - nejčastěji se uvádí frekvence onemocnění od 1 : 40 000 – 1 : 80 000, což umožňuje četnost genu v populaci 1/150.
- Mnohem více je však nosičů. Odhaduje se, že k nim patří každý 110.



# Diagnostika glaktosemie

- Celopopulační novorozenecký screening galaktosemie je prováděn v mnohých státech světa, v naší zemi screening galaktosemie dosud není běžný (převážně z finančních důvodů).
- Zodpovědnost za včasné určenou diagnózu stále zůstává na pediatrech.
- Stanovení diagnózy galaktosemie není lehké, protože jde o velice vzácné onemocnění.
- Hrozí proto nebezpečí, že správná diagnóza choroby je určena až ve fázi, kdy již došlo k ireverzibilním (nezvratným) orgánovým změnám na mozku, játrech nebo čočce oční (katarakta).



# Léčba galaktosemie

- Jedná se o bezgalaktózovou a bezlaktózovou dietu - mléčné cukry a galaktózu obsahuje hlavně mléko, všechny druhy mléčných výrobků, luštěniny, vnitřnosti aj.
- Při podezření na galaktosemii u novorozence se ihned ukončuje kojení. Kojenci dostávají místo mléka hydrozyláty kaseinu – Nutramigen a Nutrinol aj.



# Projevy galaktosemie

- Dítě s galaktosemií je nejprve jako každé jiné, ale později, zhruba ke konci prvního týdne života, se začnou projevovat první symptomy onemocnění:
  - odmítání potravy a neprospívání,
  - zvracení,
  - různé další příznaky těžkého poškození jater (žloutenka, zvětšení jater ).



# Projevy galaktosemie

- **psychomotorické opožďení,**
- mentální retardace (obvykle od pásma lehkého podprůměru po STMR),
- neurologické syndromy,
- opožďený vývoj řeči,
- verbální dyspraxie,
- dysfunkce vizuálně percepčního rázu,
- snižující se IQ s přibývajícím věkem,
- menší vzrůst,
- malý obvod hlavy,
- kostní abnormality.

# Mukopolysacharidóza (MPS)



- *MPS je důsledkem poruchy metabolismu sacharidů.*
- *Jde o poruchu některého z enzymů podílejícího se na přeměně mukopolysacharidů na látky, které by měly být z těla odstraněny.*
- *Vlivem narůstajícího hromadění meziproduktů látkové výměny dochází narůstajícím projevům onemocnění s postupujícím věkem.*
- MPS se vyskytuje v sedmi různých formách a všechny, kromě MPS II, jsou dědičné (autosomálně recesivně).





# Formy mukopolysacharidózy



- Jednotlivé formy mukopolysacharidosy se od sebe liší v typu chybějícího enzymu a hlavně ve svých projevech.
- MPS I – Hurler, Hurler/Scheie, Scheie syndrom
- MPS II – Hunter syndrom
- MPS III – Sanfilippo syndrom
- MPS IV – Morquios syndrom
- MPS VI – Maroteaux-Lamy syndrom
- MPS VII – Sly syndrom



# Etiologie a léčba

- Nelze přesně odhadnout jak je MPS četným onemocněním.
- Počet nemocných dětí v ČR se odhaduje maximálně na několik desítek.
- Bohužel, účinná léčba neexistuje, ač výzkum pokračuje stále dopředu.
- Neustálé hromadění látek v těle vede u většiny typů onemocnění k předčasnému úmrtí.





# Projevy a diagnostika

- Je velmi obtížné odhalit nemoc v její počáteční fázi.
- Dítě se vyvíjí v mezích normy – bezpříznakové období (**1. fáze**)
- Obtíže nastávají obvykle mezi třetím až šestým rokem života (progrese – **2.fáze nemoci**).
- Jako u všech chronicky nemocných dětí s postižením funkce centrální nervové soustavy dochází ke komplikacím nepříznivým pro kvalitu života. Tím je myšlena **ztráta hygienických návyků, hybnosti, komunikačních dovedností** atd.

# Projevy mukopolysacharidózy



- **V druhé fázi** se dítě začne zastavovat ve vývoji, stává se velmi neklidným, ztrácí potřebu spánku, je inkontinentní a postupně u něho dojde k úbytku všech rozumových schopností.
- **Ve třetí fázi** nemoc zasahuje pohybový aparát - (samostatná chůze → chůze s oporou → upoutání na invalidní vozík, na lůžko), k poruchám růstu, příjmu potravy, k problémům s dýcháním a srdcem.
- Rychlost progresu je závislá na daném typu MPS.
- **V konečné fázi** nemoci přestávají fungovat orgány k životu nezbytné a u řady dětí dochází k úmrtí mezi 3. a 20. rokem života.

# Občanské sdružení

- Společnost pro mukopolysacharidosu
- "Není naděje, zbývá láska".

