Dědičné poruchy metabolismu tuků

Dědičné poruchy metabolismu tuků v širším kontextu zahrnují:

- poruchy transportu a oxidace mastných kyselin;
- sfingolipidózy (lipidózy, lyzosomální střádavé choroby tuků): Gaucherova choroba, Niemannova-Pickova choroba, Krabbeho choroba, metachromatická leukodystrofie, Fabryho choroba, gangliosidózy;
- poruchy metabolismu lipoproteinů;
- poruchy metabolismu peroxisomů – podílejí mimo jiné se na metabolismu mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem a syntéze éterfosfolipidů (plazmalogenů)[1].

V novorozeneckém laboratorním screeningu v ČR jsou zahrnuty:

- **poruchy beta-oxidace**:
  - deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem (deficit MCAD),
  - deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem (deficit LCHAD),
  - deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem (deficit VLCAD);
- **transportní poruchy beta-oxidace**:
  - deficit karnitinpalmitoyltransferázy I (CPT I),
  - deficit karnitinpalmitoyltransferázy II (CPT II),
  - deficit karnitinacylkarnitintranslokázy (CACT).[2]

Poruchy β-oxidace mastných kyselin

- Beta-oxidace: oxidace mastných kyselin na acetyl-CoA, probíhá v mitochondriích;
  - významně podílí na zajištění energetických potřeb v období hladovění;
  - přímý zdroj energie pro srdeční a svalovou tkáň a zdroj ketolátek pro CNS;
- je známo více než 20 poruch, jsou AR dědičné; výskyt 1:5000;
- nejčastější poruchy: **MCAD** (Medium-Chain-Acyl-CoA Dehydrogenase) a **LCHAD** (Long Chain-3-OH-Acyl-CoA Dehydrogenase).[1]

MCAD a LCHAD

- **klinický obraz** (MCAD+LCHAD): v kojeneckém a batolecím věku **hypoketotická hypoglykémie** → křeče;
  - nebo ataka **Reye-like syndrom**u s poruchou vědomí a hepatomegalií;
  - syndrom náhlého úmrtí;
  - LCHAD: může začít i u novorozenců kardiomyopatií s akutní srdeční nedostatečností anebo u starších dětí svalovou slabostí, atakami rhabdomyolýzy s myoglobinurií, neuropatií, progredující kardiomyopatií a retinitis pigmentosa;
- **diagnóza**: novorozenecký screening – spřažená hmotnostní spektrometrie; vyšetření parametrů β-oxidace MK v lymfocytech; enzymatické a molekulární vyšetření;
  - hypoketotická hypoglykémie, snížený karnitin;
  - LCHAD: po větší fyzické zátěži zvýšená kreatinkináza a myoglobin v krvi;
  - moč: dikarboxylová acidurie (MCAD), 3-OH-dikarboxylová acidurie + myoglobinurie při námaze (LCHAD);
  - steatóza jater;
- **terapie**: prevence hladovění → frekventní strava s omezením tuků (při LCHAD + substituce MCT oleje, zejm. před každou fyzickou námahou); výživa i během noci (kojenci a batolata 2x/noc jídlo s maltodextriny, starší děti jídlo 1x/noc s nevařeným kukuřičným škrobem);
  - při horečce zvýšit příjem sladkých nápojů, při zvracení a průjmu včasné podávání i.v. glukózy;
- **prognóza**: bez včasné diagnostiky riziko úmrtí pod obrazem syndromu náhlého úmrtí či Reye-like syndromu.[1]

Odkazy

Související články

- Mitochondriální onemocnění/Poruchy beta oxidace a ketogeneze
- Lipidózy
- Poruchy metabolismu lipoproteinů: Familiární hypercholesterolemie • Dyslipidémie
- Lyzosomální poruchy
- Poruchy metabolismu peroxisomů
- Mitochondriální poruchy energetického metabolismu
- Dědičné poruchy metabolismu aminokyselin • Poruchy cyklu močoviny • Organické acidurie
- Dědičné poruchy metabolismu sacharidů • Glykogenózy
- Poruchy glykosylace proteinů
- Dědičné poruchy metabolismu purinů a pyrimidinů
- Porfyrie

Použitá literatura

1. LEBL, J, J JANDA a P POHUNEK, et al. *Klinická pediatrie.* 1. vydání. Galén, 2012. 698 s. s. 144-145. ISBN 978-80-7262-772-1.
2. KOLEKTÍV WWW.NOVOROZENECKYSCREENING.CZ,. *Co je novorozenecký screening* [online]. [cit. 2017-03-11]. <https://www.novorozeneckyscreening.cz/ov-co-je-novorozenecky-screening>.



Článek neobsahuje vše, co by měl.

Můžete se přidat k jeho autorům (https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=D%C4%9Bdi%C4%8Dn%C3%A9_poruchy_metabolismu_tuk%C5%AF&action=history) a jej.

O vhodných změnách se lze poradit v diskusi.