

# Organické acidurie

Organické acidurie jsou skupina několika desítek onemocnění se společnou charakteristikou: **vylučování karboxylových kyselin v moči**. Organické kyseliny se v těle hromadí při poruše metabolismu zejména aminokyselin, dále pak mastných kyselin a sacharidů, vzácně jiných látek.

## Dědičnost:

- AR

## Patogenese:

- porucha cytosolové, mitochondriální či peroxisomální metabolické dráhy (deficit enzymu, deficit kofaktorů)
- hromadění substrátu před poruchou

## Příznaky:

- jsou různé podle typu acidurie, mnohokrát nespecifické
- vysoce suspektní je zvláštní zápach
- často metabolická acidóza
- často hyperamonémie

## Formy:

1. Akutní novorozenecká
  - závažná porucha intermediárního metabolismu
  - projeví se v prvních dnech či týdnech života
2. Intermittentně probíhající
  - částečný deficit enzymu, který postačuje pro intermediární metabolismus za normálních podmínek
  - vyvolávající podnět je zvýšený katabolismus (např. operace), zvýšený přívod bílkovin, dlouhé hladovění
  - projevují se atakami akutní encefalopatie, acidózou, hypoglykemií
3. Chronicky probíhající
  - méně běžná, progresivní, těžko ovlivnitelná
  - poruchy CNS

Mezi organické acidurie vyšetřované v rámci celoplošného novorozeneckého screeningu v ČR patří:

- glutarová acidurie typ I (GA I)
- izovalerová acidurie (IVA)
- leucinóza (MSUD)
- jako poslední je propionová acidémie, která ve skríninku není

## Methylmalonová acidémie

- Patří do skupiny organických acidurií
- Jedná se o poruchu enzymu Methylmalonyl-CoA mutázy
- dědičnost je AR
- její nedědičná forma je způsobena nadostatkem vitamínu B12, který je kofaktorem uvedeného enzymu

## Klinický obraz

- krátké bezpříznakové období po narození
- pak zvracení
- letargie
- progredující porucha vědomí
- edém mozku
- selhání jater a ledvin
- děti umírají pod obrazem sepse, krvácení, nebo šokového stavu
- v akutním stádiu- ketoacidóza a laboratorní známky jaterního a ledvinového selhání
- v krvi i v moči je vyšší glycín, valín, methionin a methylmalonová kyselina

## Diagnóza

- vyšetření organických AMK v moči a krvi
- přesný typ defektu určí enzymatické vyšetření kultivovaných fibroblastů

## Terapie

- při podezření by měl být zastaven přísun bílkovin a musí se zabránit svalovému katabolismu-infúze glukózy
- při včasné léčbě může být prognóza dobrá
- u kriticky nemocných musíme k léčbě využít eliminační metody: hemodialýza, hemodiafiltrace, peritoneální

dialýza a výměnná transfuze (sestupná účinnost).

- nutná je celoživotní dieta s omezením aminokyselin izoleucinu, valinu, methioninu a threoninu s přidavkem esenciálních AMK a karnitinu v potravinových doplňcích.<sup>[1]</sup>

## Odkazy

### Související články

- Novorozenecký screening

### Použitá literatura

- HYÁNEK, Josef, et al. *Dědičné metabolické poruchy*. 1.. vydání. Praha : Avicenum, 1990. s. 342. ISBN 80-201-0064-4.

1. BENEŠ, Jiří. *Studijní materiály* [online]. ©2007. [cit. 2010-04]. <<http://www.jirben.wz.cz/>>. HRODEK, Otto a Jan VAVŘINEC, et al. *Pediatric*. 1. vydání. Praha : Galén, 2002. ISBN 80-7262-178-5.