

ABSTRAKT

Homocystinurie, leucinóza, glutarová acidurie I. typu a tyrosinemie I. typu jsou dědičné poruchy metabolismu aminokyselin (DPM AMK), jejichž základem léčby je dieta s omezením bílkovin nebo limitující aminokyseliny ve stravě. Teoretická část práce shrnuje obecné informace o dědičných poruchách metabolismu, novorozeneckém screeningu a nutriční terapii v České republice i zahraničí.

Hlavním cílem praktické části bylo propočítat příjem limitujících aminokyselin u pacientů s vybranými DPM AMK, porovnat jej s mezinárodními doporučeními a posoudit, zda mají čeští pacienti s DPM AMK metabolickou kompenzaci vyhovující doporučením. Práce se též zaměřila na posouzení možných pozitiv a negativ změny nutriční terapie z nízkobílkovinné diety na dietu s omezením konkrétních aminokyselin.

U 5 pacientů s glutarovou acidurií I. typu, 6 pacientů s leucinózou, 3 pacientů s tyrosinemií I. typu a 5 pacientů s homocystinurií byl proveden propočet obsahu vybraných aminokyselin, makronutrientů a energie v jídelníčku, posouzena metabolická kompenzace a antropometrická data.

Výsledky: U všech pacientů s glutarovou acidurií I. typu byl příjem lysinu výrazně nižší, než doporučují guidelines. Průměrně pacienti přijímali pouze 62,5 % doporučené dávky pro svou věkovou kategorii a aktuální hmotnost (nejnižší příjem 36,2 % doporučené dávky, nejvyšší 84,8 %). Přesto dobrou metabolickou kompenzaci měla pouze část pacientů. U pacientů s leucinózou byl příjem leucinu od příliš nízkého až po výrazně překračující doporučení, avšak ani u jejich metabolické kompenzace jsme nenalezli vztah k příjmu leucinu. V porovnání se zahraničními guidelines byl příjem methioninu u většiny pacientů s homocystinurií na spodní hranici doporučení pro danou věkovou kategorii, i jejich metabolická kompenzace byla variabilní. U pacientů s tyrosinemií I. typu měla většina pacientů dobrou metabolickou kompenzaci, přestože jejich příjem přirozené bílkoviny byl často nižší než doporučení.

Změna přístupu nutričního managementu by mohla vést k částečnému uvolnění diety u řady pacientů, avšak zároveň by v současné době představovala výraznou časovou a organizační zátěž a mohla by dočasně zhoršit compliance pacientů. Náročná by byla změna též pro odborníky. K tomu, aby byla změna realizovatelná, je potřeba vytvořit nejprve jednotkou metodiku propočtu, provést analýzu většího spektra potravin a vytvořit nové tabulky potravin, ideálně ve formě jednoduchého software.

klíčová slova: leucinóza, glutarová acidurie, tyrosinemie, homocystinurie, metabolická kompenzace, nízkobílkovinná dieta, dědičné poruchy metabolismu aminokyselin