

**Univerzita Karlova**

**1. lékařská fakulta**

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví

Studijní obor: NMgr. Výživa dospělých a dětí



**Bc. Tereza Procházková**

**Screening rizika a diagnostika podvýživy u pacientů s Huntingtonovou nemocí  
v klinické praxi nutričního terapeuta**

Risk screening and diagnosis of malnutrition in patients with Huntington's disease in the  
clinical practice of a dietitian

**Diplomová práce**

Vedoucí diplomové práce: doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D.

Praha, 2024

## **Poděkování**

V první řadě bych ráda poděkovala vedoucímu mé diplomové práce, panu doc. MUDr. Jiřímu Klempířovi, Ph.D. za vstřícné vedení, cenné rady a odborné podněty a připomínky.

Dále bych chtěla poděkovat za podporu paní Mgr. Lucii Růžičkové.

Děkuji všem účastníkům studie a jejich blízkým, kteří souhlasili se zapojením do tvorby této diplomové práce a bez kterých by výzkum nebylo možné uskutečnit.

V neposlední řadě děkuji všem svým blízkým za podporu v průběhu tvorby této práce.

## Čestné prohlášení

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci zpracovala samostatně a že jsem řádně uvedla a citovala všechny použité literární zdroje. Současně prohlašuji, že práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

Souhlasím s trvalým uložením elektronické verze mé práce v databázi systému meziuniverzitního projektu Theses.cz za účelem soustavné kontroly podobnosti kvalifikačních prací.

V Praze dne 29.4. 2024

Bc. Tereza Procházková

Podpis studenta:

## Identifikační záznam

PROCHÁZKOVÁ, Tereza. *Screening rizika a diagnostika podvýživy u pacientů s Huntingtonovou nemocí v klinické praxi nutričního terapeuta. [Risk screening and diagnosis of malnutrition in patients with Huntington's disease in the clinical practice of a dietitian]*. Praha, 2024. 76 stran, 3 přílohy. Diplomová práce (Mgr.). Univerzita Karlova v Praze, 1. lékařská fakulta, III. interní klinika – klinika endokrinologie a metabolismu 1. LF a VFN v Praze. Vedoucí práce doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D.

## **Abstrakt**

**Úvod:** Huntingtonova nemoc (HN) je dědičné neuropsychiatrické onemocnění, které má fatální průběh. Projevuje se zejména hybnými symptomy a psychickými změnami. U HN, podobně jako u jiných neurologických onemocnění, často dochází z mnoha příčin k rozvoji poruch výživy.

**Cíle:** Prvním cílem našeho výzkumu bylo provést nutriční screening a vyšetřit stav výživy u souboru pacientů s HN a zjistit v jakých parametrech se liší od zdravé populace. Druhým cílem bylo zhodnotit senzitivitu a specifitu screeningových nástrojů Malnutrition Universal Screening Tool (MUST) a Global Leadership Initiative on Malnutrition (GLIM) v diagnostice podvýživy u pacientů s HN.

**Soubor a metodika:** Soubor pacientů i kontrolní soubor tvořilo 30 osob, 15 žen a 15 mužů. Vyšetřovací protokol se skládal z nutričního screeningu, bioelektrické impedanční analýzy (BIA), vyšetření síly stisku s pomocí ručního dynamometru a 30 s testu vstávání ze židle. Stav výživy byl dále posouzen prostřednictvím diagnostických kritérií GLIM a dotazníku Subjective Global Assessment (SGA). Výsledky vyšetření BIA, síly stisku a 30 s testu vstávání ze židle byly statisticky porovnávány pomocí nepárových testů - Welchova t-testu nebo Mann-Whitneyho U testu. Pro výpočet míry senzitivity a specifity dotazníku MUST a GLIM kritérií byl dotazník SGA využit jako referenční standard.

**Výsledky:** Ze zkoumaných parametrů byl zaznamenán statisticky významný rozdíl mezi souborem pacientů a kontrolním souborem v hodnotě fázového úhlu ( $p < 0,01$ ), měření svalové síly ( $p < 0,01$ ) a 30 s testu vstávání ze židle ( $p < 0,01$ ). Hodnota senzitivity dotazníku MUST činila 47.83 % a specifity 85.71 %. Hodnota senzitivity GLIM kritérií činila 34.78 % a specifity 100 %.

**Závěr:** Náš výzkum prokázal, že výskyt poruch výživy, zejména podvýživy spojené se sarkopenií a zhoršeným funkčním stavem je u HN častý. V současné době neexistuje žádný univerzální návod, jak k této problematice přistupovat a jak poruchy výživy efektivně vyhledávat. Naše studie dospěla k závěru, že zásadní je zejména individuální komplexní přístup. Vývoj diagnostických nástrojů, které by zohlednily problematiku neurologických onemocnění by byl do budoucna cenným přínosem. Umožnilo by to zrychlit vyšetření a zefektivnit nutriční péči. Včasná diagnostika poruch výživy u neurodegenerativních onemocnění může mít příznivý vliv na funkční stav a kvalitu života pacientů.

**Klíčová slova:** Huntingtonova nemoc, podvýživa, sarkopenie, dysfagie, nutriční screening, diagnostika podvýživy, nutriční terapeut, Malnutrition Universal Screening Tool, Global Leadership Initiative on Malnutrition, Subjective Global Assessment

## **Abstract**

**Introduction:** Huntington's disease (HD) is an inherited neuropsychiatric disorder with a fatal course. It is manifested mainly by motor symptoms and psychological changes. HD, like other neurological diseases, often results in the development of nutritional disorders due to many causes.

**Aims:** The first aim of our research was to perform nutritional screening and examine the nutritional status of a cohort of patients with HD and to determine in which parameters they differ from the healthy population. The second objective was to evaluate the sensitivity and specificity of the Malnutrition Universal Screening Tool (MUST) and the Global Leadership Initiative on Malnutrition (GLIM) in diagnosing malnutrition in HD patients.

**Methods:** The patient and control cohort both consisted of 30 subjects, 15 women and 15 men. The examination protocol consisted of nutritional screening, bioelectrical impedance analysis (BIA), grip strength testing using a handheld dynamometer, and 30 second chair-stand test. The nutritional status was further assessed using the GLIM diagnostic criteria and the Subjective Global Assessment (SGA) questionnaire. The results of the BIA, grip strength and 30 s chair-stand test were statistically compared using unpaired Welch's t-test or Mann-Whitney U test. The SGA questionnaire was used as a reference standard to calculate the sensitivity and specificity of the MUST questionnaire and GLIM criteria.

**Results:** Among the studied parameters, there was a statistically significant difference between the group of patients and the control group in the value of the phase angle ( $p < 0.01$ ), muscle strength measurement ( $p < 0.01$ ) and the 30-second chair-stand test ( $p < 0.01$ ). The sensitivity and specificity values of the MUST questionnaire were 47.83 % and 85.71 %, respectively. The GLIM criteria sensitivity and specificity values were 34.78 % and 100 %, respectively.

**Conclusion:** Our study showed that the prevalence of nutritional disorders, especially malnutrition associated with sarcopenia and impaired functional status is common in HD. Currently, there is no universal guidance on how to approach this issue and how to effectively search for nutritional disorders. Our study concludes that an individualized comprehensive approach is essential. The development of diagnostic tools specializing on neurological disorders would be a valuable asset in the future. This would allow for faster examinations and more efficient nutritional care. Early diagnosis of nutritional disorders in neurodegenerative diseases can have a positive impact on the functional status and quality of life of patients.

**Keywords:** Huntington's disease, malnutrition, sarcopenia, dysphagia, nutritional screening, diagnosis of malnutrition, dietitian, Malnutrition Universal Screening Tool, Global Leadership Initiative on Malnutrition, Subjective Global Assessment

## Seznam použitých zkratk

**ALS:** Amyotrofická laterální skleróza

**AN:** Alzheimerova nemoc

**BIA:** Bioelektrická impedanční analýza

**BMI:** Body Mass Index (česky: index tělesné hmotnosti)

**CAG:** Cytosin-adenin-guanin

**CMP:** Cévní mozková příhoda

**ESPEN:** The European Society for Clinical Nutrition and Metabolism (česky: Evropská společnost pro klinickou výživu a metabolismus)

**FFM:** Fat-Free Mass (česky: beztuková tkáň)

**FFMI:** Fat-Free Mass Index (česky: index beztukové tkáně)

**FM:** Fat Mass (česky: tuková tkáň)

**FMI:** Fat Mass Index (česky: index tukové tkáně)

**GLIM:** Global Leadership Initiative on Malnutrition

**HG:** Hand Grip (česky: síla stisku ruky)

**HN:** Huntingtonova nemoc

**MUST:** Malnutrition Universal Screening Tool

**NT:** Nutriční terapeut

**PEG:** Perkutánní endoskopická gastrostomie

**PA:** Phase Angle (česky: fázový úhel)

**PN:** Parkinsonova nemoc

**REE:** Resting energy expenditure (česky: klidový energetický výdej)

**SGA:** Subjective Global Assessment

**SMM:** Skeletal Muscle Mass (česky: kosterní svalová tkáň)

**TEE:** Total energy expenditure (česky: celkový energetický výdej)

## Obsah

1. ÚVOD.....	1
2. HUNTINGTONOVA NEMOC .....	2
2.1. Základní charakteristika onemocnění.....	2
2.2. Patologie a patofyziologie .....	3
2.3. Formy onemocnění.....	4
2.4. Diagnostika onemocnění.....	5
2.5. Možnosti terapie onemocnění.....	5
3. PODVÝŽIVA A SARKOPENIE .....	6
3.1. Podvýživa/malnutrice.....	6
3.2. Sarkopenie.....	7
4. NUTRIČNÍ SCREENING A VYŠETŘENÍ STAVU VÝŽIVY .....	10
4.1. Nutriční screening .....	10
4.2. Malnutrition Universal Screening Tool (MUST).....	11
4.3. Anamnéza.....	12
4.4. Nutriční anamnéza a nutriční bilance .....	12
4.5. Antropometrické parametry .....	13
4.6. Bioelektrická impedanční analýza.....	14
4.7. Diagnostika sarkopenie.....	15
4.8. Laboratorní vyšetření .....	15
4.9. Subjektivní globální hodnocení nutričního stavu (SGA).....	16
4.10. Global Leadership Inovation on Malnutrition (GLIM) kritéria .....	18
5. ROLE NUTRIČNÍHO TERAPEUTA V KLINICKÉ PÉČI.....	21
6. HUNTINGTONOVA NEMOC A VÝŽIVA.....	22
6.1. Význam výživy u progresivních neurologických onemocnění.....	22



<b>6.2. Význam výživy u Huntingtonovy nemoci.....</b>	<b>23</b>
6.2.1. Výživa v presymptomatických stádiích Huntingtonovy nemoci .....	23
6.2.2. Výživa v časných stádiích Huntingtonovy nemoci.....	23
6.2.3. Výživa ve středně pokročilých stádiích Huntingtonovy nemoci .....	24
6.2.4. Výživa ve velmi pokročilých stádiích Huntingtonovy nemoci.....	25
6.2.5. Dietní doporučení u Huntingtonovy nemoci.....	25
6.2.6. Vědecké publikace o výživě u HN.....	26
6.2.7. Vědecké publikace o dysfagii u HN .....	26
<b>7. VÝZKUMNÁ ČÁST .....</b>	<b>28</b>
<b>7.1. Cíle výzkumné části práce .....</b>	<b>28</b>
<b>7.2. Výzkumné otázky .....</b>	<b>28</b>
<b>7.3. Metodika diplomové práce .....</b>	<b>29</b>
7.3.1. Rešerše vědeckých článků a studií.....	29
7.3.2. Sběr dat .....	29
7.3.3. Průběh jednotlivých vyšetření.....	30
7.3.4. Nutriční screening: Malnutrition Universal Screening Tool (MUST).....	30
7.3.5. Bioelektrická impedanční analýza (BIA).....	31
7.3.6. Síla stisku (Hand Grip) .....	32
7.3.7. 30 s test vstávání ze židle .....	33
7.3.8. Subjective Global Assessment (SGA) .....	33
7.3.9. Global Leadership Initiative on Malnutrition (GLIM) .....	34
7.3.10. Metodika zpracování dat.....	34
<b>8. VÝSLEDKY VYŠETŘENÍ .....</b>	<b>35</b>
<b>8.1. Charakteristika souboru pacientů.....</b>	<b>35</b>
<b>8.2. Charakteristika kontrolního souboru .....</b>	<b>35</b>
<b>8.3. Cíl 1.....</b>	<b>36</b>
8.3.1. Testování normality dat: Shapirův-Wilkův test .....	36
8.3.2. Body mass index (BMI).....	37

8.3.3.	Bioimpedanční elektrická analýza .....	37
8.3.4.	Síla stisku (Hand Grip) .....	41
8.3.5.	30 s test vstávání ze židle .....	41
<b>8.4.</b>	<b>Cíl 2.....</b>	<b>42</b>
8.4.1.	Výsledky MUST .....	42
8.4.2.	Výsledky SGA .....	43
8.4.3.	Výsledky GLIM .....	44
8.4.4.	Výsledky .....	45
<b>9.</b>	<b>DISKUZE.....</b>	<b>46</b>
<b>9.1.</b>	<b>Cíl 1.....</b>	<b>46</b>
<b>9.2.</b>	<b>Cíl 2.....</b>	<b>48</b>
<b>9.3.</b>	<b>Limity studie .....</b>	<b>50</b>
<b>10.</b>	<b>ZÁVĚR.....</b>	<b>51</b>
<b>11.</b>	<b>SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ .....</b>	<b>52</b>
<b>12.</b>	<b>SEZNAM OBRÁZKŮ.....</b>	<b>59</b>
<b>13.</b>	<b>SEZNAM TABULEK.....</b>	<b>60</b>
<b>14.</b>	<b>SEZNAM GRAFŮ.....</b>	<b>61</b>
<b>15.</b>	<b>SEZNAM PŘÍLOH .....</b>	<b>62</b>
<b>16.</b>	<b>PŘÍLOHY .....</b>	<b>63</b>

## 1. Úvod

Huntingtonova nemoc je dědičné neuropsychiatrické onemocnění, které má fatální průběh. Projevuje se zejména hybnými symptomy a psychickými změnami. Prevalence tohoto onemocnění se pohybuje okolo 1:10 – 15 000. U Huntingtonovy nemoci, podobně jako u jiných neurologických onemocnění, často dochází k rozvoji poruch výživy z mnoha různých příčin. Nízká hodnota indexu tělesné hmotnosti v raných stádiích onemocnění je považována za prognosticky neblahý faktor. Včasná a správně nastavená intervence může vést k výraznému zlepšení kvality života pacientů s Huntingtonovou nemocí. (Roth, 2010; Klempíř, 2021)

Přestože existuje již celá řada validovaných nástrojů nutričního screeningu a dotazníků sloužících k vyhledávání podvýživy, dosud žádný z nich nebyl studii zkoumán a validován konkrétně pro využití při neurologických onemocněních. Vzhledem ke specifickým vlastnostem Huntingtonovy nemoci a jiných neurologických onemocnění by měla této problematice být věnována zvýšená pozornost.

Tato diplomová práce si klade za cíl otestovat vybrané diagnostické postupy pro vyhledávání podvýživy u těchto pacientů, které jsou snadno proveditelné nutričním terapeutem v rámci vyšetření. Důležitým výstupem práce je také srovnání stavu výživy pacientů s tímto onemocněním a zdravé populace.

## 2. Huntingtonova nemoc

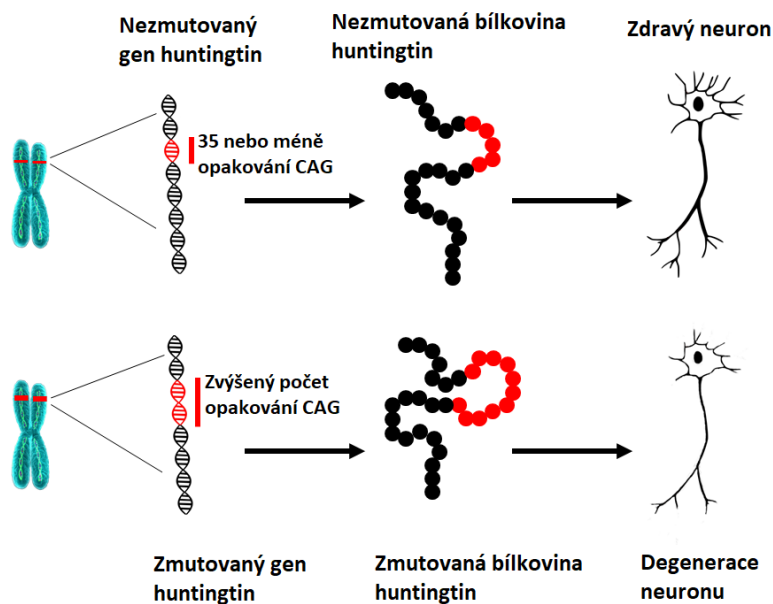
### 2.1. Základní charakteristika onemocnění

**Huntingtonova nemoc (HN)** je geneticky podmíněné neuropsychiatrické onemocnění, které ovlivňuje pohyb, myšlení a chování. (Uhrová, Roth et al., 2020)

Příznaky HN se nejčastěji poprvé objevují ve věku 30 až 50 let a patří mezi ně **poruchy hybnosti**: řízení volní motoriky včetně poruch řeči a polykání, **kognitivní poruchy**: zhoršená paměť, úsudek, rychlost zpracování myšlenek, **změny osobnosti a nálady**: deprese, úzkosti, apatie, psychózy a **poruchy chování**: slovní i fyzická agresivita, abusus alkoholu, nikotinismus a další. Onemocnění má nezvratně progresivní průběh. (Klempíř, Mühlbäck, 2019; Uhrová, Roth et al., 2020; Marcus, 2023)

Na **Obrázku 1** je znázorněn náčrt působení fyziologického versus patologického genu pro protein huntingtin.

*Obrázek 1: Náčrt působení fyziologického versus patologického genu pro protein huntingtin*



*Zdroj: About Huntington's Disease – European Huntington's Disease Network, n.d.*

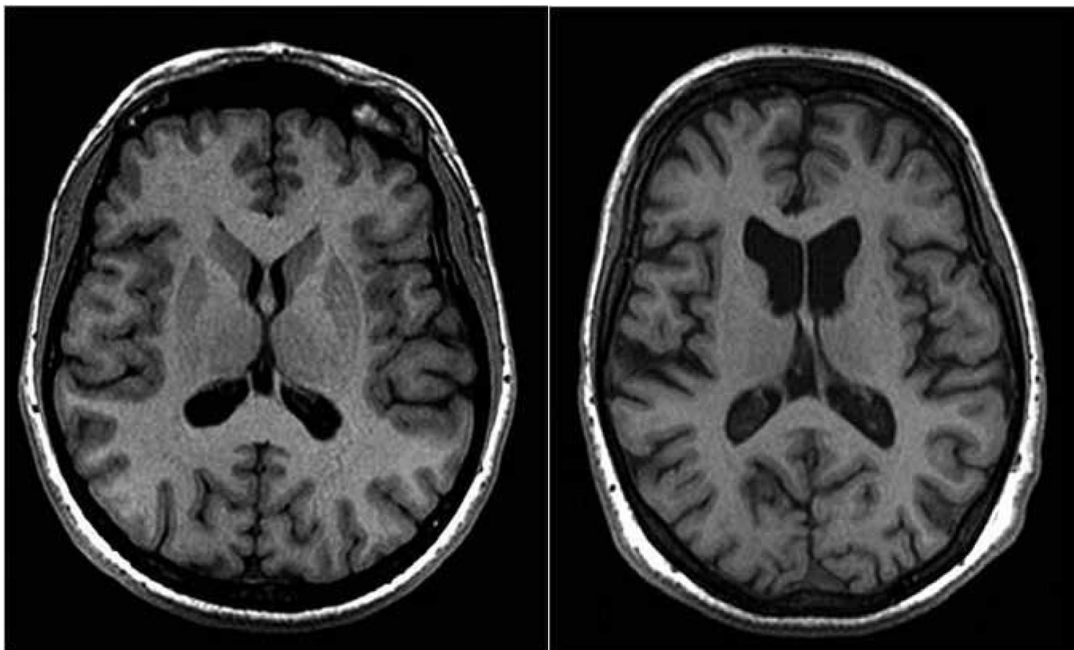
## 2.2. Patologie a patofyziologie

HN je onemocnění, které je spojeno s dysfunkcí a degenerací specifických mozkových struktur vedoucí postupně k psychiatrickým, kognitivním a motorickým změnám. K atrofii dochází zejména ve striatu a thalamu. (Uhrová, Roth et al., 2020)

Nemoc je způsobena **multiplikací CAG (cytosin-adenin-guanin) tripletu** v genu HTT na krátkém raménku čtvrtého chromozomu. Za kritickou hranici je považováno množství 39 CAG tripletů. Osoby s počtem tripletů CAG 40 a vyšším s jistotou onemocní, dožijí-li se věku manifestace. U zdravých lidí se běžně vyskytuje okolo 20 CAG tripletů. V důsledku tohoto genetického defektu se tvoří patologicky prodloužené polyglutaminové sekvence v molekule bílkoviny **huntingtinu**. Změněné vlastnosti patologického huntingtinu se projevují toxicky a vedou k rozvoji příznaků onemocnění. (Klempíř, Mühlbäck, 2019; Uhrová, Roth et al., 2020; Kim et al., 2021; Humbert, Barnat, 2022)

Na **Obrázku 2** můžeme sledovat rozdíly mezi mozkiem zdravé osoby a osoby s HN, kde je patrná atrofie caput nuclei caudati.

**Obrázek 2:** MR obraz atrofie caput nuclei caudati u HN oproti zdravému mozku, vlevo: zdravá osoba, vpravo: osoba s HN



Zdroj: Roth, 2010, Zapůjčeno prof. MUDr. J. Vymazalem, DrSc., oddělení MR, Nemocnice Na Homolce, Praha

### 2.3. Formy onemocnění

Podle věku, ve kterém se u nemocného objeví první příznaky onemocnění dělíme HN na **tři formy** – klasickou, juvenilní a senilní. (Uhrová, Roth et al., 2020)

**Juvenilní forma** (také zvaná Westphalova) postihuje asi 5 % nemocných, první příznaky se objevují před 21. rokem života, a má nejrychlejší progresi. U této formy se typicky nevyskytuje chorea. Naopak častá je rigidita, dystonie, epileptické záchvaty, cerebelární syndromy, léze pyramidové dráhy a myoklonus. S progresí onemocnění dochází k rozvoji demence. Doba dožití u juvenilní formy je v průměru 10 let od nástupu příznaků. (Uhrová, Roth et al., 2020)

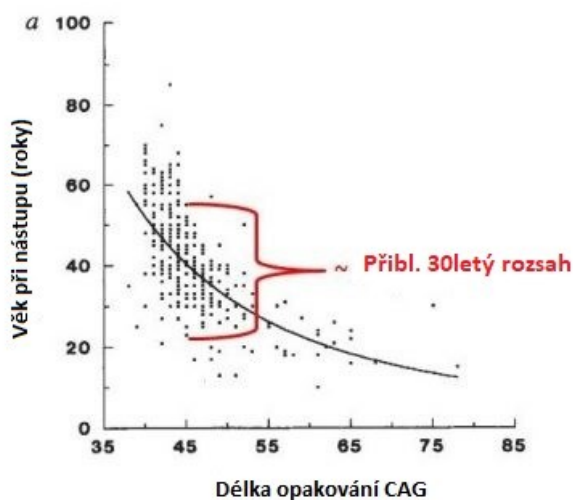
**Klasická forma** se vyskytuje u až 90 % nemocných. Typickými příznaky jsou chorea, poruchy chování a osobnosti, apatie, depresivní naladění a izolované kognitivní deficity. U nemocných rovněž dochází k rozvoji demence a postupné ztráty schopnosti vykonávat běžné denní aktivity a soběstačnosti. Doba dožití u klasické formy je v průměru 15-20 let od nástupu příznaků. (Uhrová, Roth et al., 2020)

**Senilní forma** se podobně jako juvenilní forma objevuje asi v 5 % případů. Tato forma má nejpomalejší progresi a méně závažné projevy než předchozí dvě jmenované formy. Manifestuje se až po 60. roku života. Hlavním příznakem je chorea. Nemocní se senilní formou se často dožívají věku běžné populace. (Uhrová, Roth et al., 2020)

Mnohé studie prokázaly souvislost mezi počtem CAG tripletů a věkem manifestace onemocnění, tedy čím vyšší je expanze tripletů tím dříve v životě se onemocnění manifestuje. U juvenilní formy bývá množství tripletů i vyšší než 60. (Uhrová, Roth et al., 2020; Bakels et al., 2021)

Nákres vztahu mezi délkou opakování CAG a věkem při nástupu nemoci vyobrazuje **Obrázek 3.**

Obrázek 3: Nákres vztahu mezi délkou opakování CAG a věkem při nástupu nemoci



Zdroj: *About Huntington's Disease – European Huntington's Disease Network, n.d.*

## 2.4. Diagnostika onemocnění

Základem stanovení klinické diagnózy HN je **pozitivní rodinná anamnéza** a přítomnost alespoň **některých z hlavních příznaků** onemocnění, tedy **poruch hybnosti, kognitivních poruch a poruch chování**. K potvrzení diagnózy je potřeba **genetický test z krve**. Testování je možné provést také u osob, které jsou sice v riziku kvůli pozitivní rodinné anamnéze (děti nebo sourozenci nemocného), ale žádné projevy onemocnění nejeví. (Uhrová, Roth, 2020)

## 2.5. Možnosti terapie onemocnění

V současné době **neexistuje žádná možnost kauzální léčby** HN. Léčba je tedy pouze symptomatická. Pacienti jsou ideálně v péči multidisciplinárního týmu zahrnujícího neurology, nutriční terapeutů, logopedů, ergoterapeutů, fyzioterapeutů a paliativní tým.

Péče se zaměřuje na maximalizaci kvality života pacientů a léčbu příznaků. Některé léky se využívají ke zmírnění chorey a jiných typů abnormálních pohybů. Antidepresiva, antipsychotika a stimulační léky jsou užívány pro psychiatrické symptomy a psychologické poradenství může pomoci pacientům a o ně pečujícím osobám. (Uhrová, Roth, 2020; Marcus, 2023)

### 3. Podvýživa a sarkopenie

Evropská společnost pro klinickou výživu a metabolismus (ESPEN) v roce 2017 definovala tzv. **nutričně podmíněné patologické stavy**, mezi které řadí podvýživu spolu se sarkopenií, nadváhou a obezitou, poruchami mikronutrientů a realimentačním syndromem. (Cederholm et al., 2017; Novák, Káňová, 2021)

Z hlediska Huntingtonovy nemoci se v odborné literatuře v souvislosti s poruchami výživy klade pozornost zejména **podvýživě a sarkopenii**.

#### 3.1. Podvýživa/malnutrice

Podvýživu definovali Novák a Káňová jako zhoršený stav výživy, na kterém se různou měrou podílí kombinace nedostatečného příjmu živin nebo přítomnost zánětlivé aktivity. V českém jazyce považujeme pojmy podvýživa a malnutrice za synonyma. V anglickém jazyce je pojem „malnutrition“ považován za nadřazený pojmu „undernutrition“. (Novák, Káňová, 2021)

Stavy podvýživy dle aktuální terminologie dělíme na **podvýživu/malnutrici při onemocnění** a na **podvýživu/malnutrici bez přítomného onemocnění**. Podvýživu při onemocnění dále dělíme podle **přítomnosti zánětlivé aktivity**. Rozlišujeme tedy podvýživu/malnutrici při zánětlivém onemocnění, podvýživu/malnutrici při nemoci s minimální aktivitou zánětu a podvýživu/malnutrici při prostém hladovění. (Novák, Káňová, 2021)

U Huntingtonovy nemoci se nejčastěji setkáváme s **podvýživou/malnutricí při nemoci s minimální aktivitou zánětu**. Tento typ podvýživy se velmi často vyskytuje i u jiných neurologických onemocnění (amyotrofická laterální skleróza, Alzheimerova demence aj.) nebo při obstrukci horní části gastrointestinálního traktu. K rozvoji podvýživy vede v těchto případech zejména snížený příjem stravy spojený s dysfagií. Dále se s podvýživou při nemoci s minimální aktivitou zánětu setkáváme u pacientů s poruchami příjmu potravy, depresivními poruchami a u pacientů s poruchami digesce a absorpce. (Cederholm et al., 2017; Novák, Káňová, 2021)



### 3.2. Sarkopenie

Termínem sarkopenie (z řeckého sarx – maso, penia – ztráta) definujeme **progresivní a generalizované postižení skeletálních svalů**. Sarkopenie je spojena s vyšší pravděpodobností výskytu pádů, zlomenin, fyzické slabosti a mortality. (Jenšovský, 2019; Topinková, 2019)

Příčiny rozvoje sarkopenie jsou multifaktoriální. Ke snížení množství svalové hmoty vede porucha rovnováhy mezi anabolickými a katabolickými procesy ve svalu. (Topinková, 2018)

Sarkopenii rozlišujeme **primární a sekundární**.

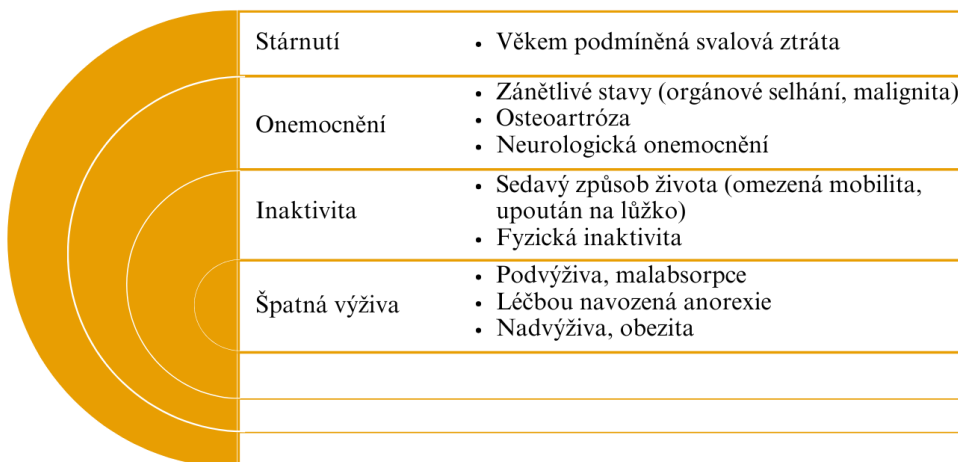
V případě primární se jedná o sarkopenii **věkově podmíněnou**, postihující osoby obvykle po 70.–80. roce života. (Topinková, 2019)

S vyšším věkem začíná docházet k fyziologickým změnám muskuloskeletálního aparátu, což postihuje kostní hmotu a architekturu kostí, kloubní chrupavku, pojivovou tkáň, svalovou tkáň a nervosvalový přenos. (Topinková, 2018)

Ke vzniku sekundární sarkopenie dochází nejčastěji v důsledku **chronických onemocnění, fyzické inaktivity** nebo **podvýživy**. Chronická onemocnění, například chronické srdeční selhání, pokročilá stadia CHOPN, plicní fibrózy, chronická renální insuficience, cirhóza a závažné hepatopatie, závažná polyartróza, neurologická onemocnění a malignity, jsou spojena s rozvojem sekundární sarkopenie. Pokud jsou tato onemocnění doprovázena i chronickou systémovou zánětlivou reakcí s vystupňovaným katabolismem, jedná se o kachexii a dochází k úbytku svalové tkáně a celkové beztukové i tukové hmoty. K rozvoji sarkopenie tak může dojít v krátkém časovém období. (Cruz-Jentoft et al., 2018; Topinková, 2019).

Nejčastější příčiny rozvoje sarkopenie jsou shrnuje **Obrázek 4**.

**Obrázek 4: Schéma nejčastějších příčin rozvoje sarkopenie**



Stárnutí	<ul style="list-style-type: none"><li>• Věkem podmíněná svalová ztráta</li></ul>
Onemocnění	<ul style="list-style-type: none"><li>• Zánětlivé stavy (orgánové selhání, malignita)</li><li>• Osteoartróza</li><li>• Neurologická onemocnění</li></ul>
Inaktivita	<ul style="list-style-type: none"><li>• Sedavý způsob života (omezená mobilita, upoután na lůžko)</li><li>• Fyzická inaktivita</li></ul>
Špatná výživa	<ul style="list-style-type: none"><li>• Podvýživa, malabsorpce</li><li>• Léčbou navozená anorexie</li><li>• Nadvýživa, obezita</li></ul>

Zdroj: Zpracováno podle Topinková, 2019 (podle Cruz-Jentoft et al., 2018)

Z časového hlediska dělíme sarkopenii na **akutní** (trvajících méně než 6 měsíců) a **chronickou** (trvajících 6 měsíců a déle). Akutní sarkopenie většinou souvisí s akutním onemocněním nebo úrazem, zatímco chronická sarkopenie je spojena s chronickými a progresivními stavy. (Cruz-Jentoft et al., 2018; Topinková, 2019)

Evropská pracovní skupina European Working Group on Sarcopenia in Older People 2 (EWGSOP 2) představila v roce 2018 konsenzus, který uvádí **poruchu/pokles svalové funkce**, jako nejdůležitější faktor pro posuzování závažnosti sarkopenie. Podle EWGSOP 2 pokles svalové funkce predikuje lépe nepříznivé důsledky sarkopenie než informace o celkovém množství svalové hmoty. (Cruz-Jentoft et al., 2018; Topinková, 2019)

Za nejspolehlivější metodu pro hodnocení svalové funkce je považována **svalová síla**. Nízká svalová síla představuje možný výskyt sarkopenie, kdy se užívá termín pravděpodobná sarkopenie. Diagnózu sarkopenie potvrzuje souběžná přítomnost nízké svalové síly i svalové hmoty. Míra závažnosti sarkopenie se posuzuje hodnocením fyzické výkonnosti. Při výskytu nízké fyzické výkonnosti hovoříme o závažné sarkopenii. (Cruz-Jentoft et al., 2018; Topinková, 2019).

## 4. Nutriční screening a vyšetření stavu výživy

K vyšetření nutričního stavu využíváme zejména sledování antropometrických, biochemických a fyzikálních parametrů. Zásadní je systematický postup při vyhledávání a diagnostice podvýživy a jiných nutričně podmíněných patologických stavů. Včasnou a individualizovanou nutriční péči nám pomáhají zajistit standardizované nástroje **nutričního screeningu a cílené vyšetření nutričního stavu**. Úlohou nutričního screeningu je vyhledávat osoby v riziku podvýživy a osoby trpící podvýživou, která u nich dosud nebyla diagnostikována. V dnešní době pro vyhodnocení nutričně podmíněných patologických stavů neexistuje jednoznačně akceptovaný standardní diagnostický postup. Mezi významné součásti nutričního vyšetření patří klinické vyšetření s anamnézou, nutriční anamnéza, nutriční bilance, antropometrické vyšetření, měření a analýza tělesného složení, funkční testy, farmakologická anamnéza a další. (Novák, 2021)

### 4.1. Nutriční screening

Nutriční screening hraje nezaměnitelnou roli ve **včasném zjišťování rizika podvýživy** u pacienta a tím pádem také **ve včasném zahájení nutriční intervence**. Nástroje nutričního screeningu jsou sestavovány tak, aby byly **jednoduché, rychlé, levné** a zároveň **standardizované** a **validované** pro svůj účel. Musí splňovat požadovanou míru **senzitivity** a **specifity**. (Novák, 2021)

Nástroje nutričního screeningu zpravidla využívají **dynamické ukazatele** – například hodnotu BMI, pokles tělesné hmotnosti v nedávné době, příjem stravy v nedávné době nebo míra závažnosti onemocnění. Součástí nástrojů nutričního screeningu by měl být rovněž **návrh následného postupu** v případě pozitivního výsledku. (Novák, 2021)

Nutriční screening by měl být součástí klinických protokolů ambulantní i lůžkové péče. Každý nástroj je určen pro použití v konkrétních klinických situacích (ambulantní péče, lůžková péče, pediatričtí pacienti, geriatričtí pacienti atd.) (Novák, 2021)

V případě lůžkové péče bývá nutriční screening prováděn během prvních 24-48 hodin od příjmu pacienta a následně v pravidelných, nejčastěji týdenních, intervalech. U pozitivně vyhodnocených pacientů následuje vyšetření nutričním terapeutem nebo lékařem nutričním specialistou. (Novák, 2021)

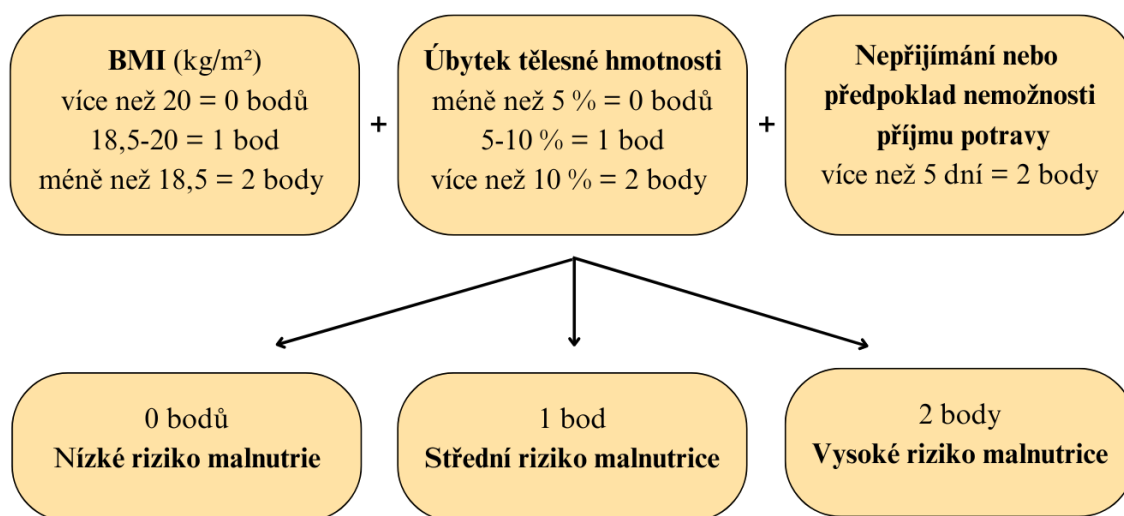
Aktuálně existuje již více než třicet různých validovaných nástrojů nutričního screeningu. ESPEN doporučuje například nástroje **Malnutrition Universal Screening Tool (MUST)** pro hospitalizované i ambulantní pacienty, **Nutritional Risk Screening 2002 (NRS-2002)** pro

hospitalizované pacienty nebo **Mini Nutritional Assessment (MNA)**, který je určený pro seniory v pobytových zařízeních sociálních služeb. (Cederholm et al., 2017; Novák, 2021)

#### 4.2. Malnutrition Universal Screening Tool (MUST)

Nástroj MUST vyvinula Britská společnost parenterální a enterální výživy (BAPEN). Jeho výhodou je **univerzální využití** v rámci identifikace rizika podvýživy ve zdravotnických zařízeních i v komunitní péči. (Novák, 2021) Zkoumá celkem **tři dynamické ukazatele**: hodnotu BMI, pokles tělesné hmotnosti v nedávné době, příjem stravy v nedávné době / předpoklad příjmu stravy v blízké době. Na základě výsledku jednotlivých ukazatelů může vyšetřovaná osoba získat 0-2 body. Po sečtení všech bodů stanovíme, zda je osoba v nízkém riziku podvýživy (0 bodů), středním riziku podvýživy (1 bod) nebo vysokém riziku podvýživy (2 a více bodů). Podrobněji je tento dotazník popsán na **Obrázku 5**.

**Obrázek 5: Dotazník MUST pro screening rizika podvýživy**



Vysvětlivky: MUST - Malnutrition Universal Screening Tool, BMI - index tělesné hmotnosti  
Komentář: V případě, že skrínovaný jedinec dosáhne počtu 2 a více bodů, nachází se v riziku malnutrice a je vhodné vyšetření lékařem anebo nutričním terapeutem.

*Zdroj: Zpracováno podle Klempíř, Mühlbäck, 2019*

### 4.3. Anamnéza

Sběr **anamnézy** je prvním krokem při vyšetření stavu výživy. Z nutričního hlediska se zajímáme zejména o faktory, které mohou vést k rozvoji poruch výživy. Mezi tyto faktory řadíme například přítomnost bolesti, sníženou chuť k jídlu, úbytek tělesné hmotnosti, obtíže s kousáním a polykáním a gastrointestinální příznaky. Dále je důležité zjistit přítomnost zdrojů metabolického stresu a změny fyziologických funkcí, které mohou ovlivnit stav výživy a svalových zásob. V neposlední řadě se zajímáme o farmakologickou anamnézu. (Novák, 2021)

### 4.4. Nutriční anamnéza a nutriční bilance

Při sběru **nutriční anamnézy** se pacienta ptáme na dlouhodobé dietní zvyklosti a preference a jejich změny, přítomnost potravinové alergie nebo intolerance, pitný režim, konzumaci alkoholických nápojů nebo jiných návykových látek. Na základě získaných informací dále vyhodnocujeme dynamiku vývoje tělesné hmotnosti za určité časové období. Zajímá nás celkový denní příjem stravy a jednotlivých živin, frekvence konzumace jednotlivých potravinových skupin, chuť k jídlu, výskyt dyspeptických nebo jiných obtíží souvisejících s příjmem stravy. Důležitou informací je také míra tělesné aktivity. (Fakultní nemocnice Brno, n.d.; Novák, 2021)

**Energetická a proteinová bilance** je srovnáním příjmu energie a základních živin s energetickým výdejem a odpady metabolitů a je důležitá pro vyhodnocení, zda je příjem živin dostatečný. Energetickou bilanci můžeme vyhodnotit řadou standardizovaných metod, například klasickou prospektivní metodou – zápisem jídelníčku, který pacient zaznamenává několik dní nebo retrospektivní metodou – zpětným zápisem jídelníčku za předchozí den. Zdravotnická a sociální zařízení mohou využívat tzv. talířkovou metodu, při které se prospektivně zapisují podíly snědených porcí stravy. (Novák, 2021)

#### 4.5. Antropometrické parametry

Mezi základní **antropometrické parametry** patří tělesná hmotnost, výška, tělesné obvody a tělesné složení.

Ke zjištění **tělesné hmotnosti** využíváme ideálně digitální váhu, kterou umístíme na pevnou podložku. Pacienty imobilní vážíme za pomoci speciálních vážících zařízení. (Tomešová, 2021)

**Tělesnou výšku** můžeme přesně změřit pomocí digitálního stadiometru s pevnou integrovanou podložkou nebo výškoměru. Měřená osoba by měla stát vzpřímeně s hlavou ve středním postavení. Nepřímo můžeme tělesnou výšku změřit také například pomocí měření délky končetin a následného využití vhodných rovnic. Nepřímého měření využíváme zejména u osob upoutaných na lůžko nebo imobilních. Z údajů o výšce a hmotnosti můžeme pomocí vzorce vypočítat **index tělesné hmotnosti** (Body Mass Index, BMI). Zdravé rozmezí hodnoty BMI se pohybují mezi 20-25 kg/m<sup>2</sup>. Využití hodnoty BMI při antropometrickém měření je omezené, nerozlišuje totiž mezi množstvím svaloviny, tukové hmoty a tělesné vody v tělesné hmotnosti. (Tomešová, 2021)

Mezi antropometrická vyšetření řadíme také měření **tělesných obvodů**. V diagnostice a léčbě metabolického syndromu jsou běžně využívány **obvody pasu a boků**, ze kterých se následně počítají indexy, které hodnotí zdravotní riziko-poměr pas/boky nebo pas/výška. Při hodnocení stavu výživy je využíván také střední **obvod paže** nebo **obvod lýtky**. U dospělých osob je hraniční hodnotou obvodu paže 23,5 cm, nižší hodnoty svědčí pro podvýživu. Za kritické hodnoty jsou považovány obvody 19,5 cm u mužů a 15,5 cm u žen. Poměrně nově využívaným parametrem, který je využíván zejména pro hodnocení míry obezity a kardiovaskulárního rizika, je **obvod krku**. Pro zvýšené riziko svědčí hodnoty vyšší než 39 cm u mužů a vyšší než 36 cm u žen. (Sharma, 2018; Tomešová, 2021)

#### 4.6. Bioelektrická impedanční analýza

**Bioelektrická impedanční analýza (BIA)** je snadnou a dostupnou metodou vyšetření tělesného složení. BIA pracuje s rozdílnou vodivostí a odporem různých typů tělesné tkáně vůči malému množství střídavého elektrického proudu. V klinické a ambulantní praxi se využívají ideálně šesti nebo osmisvodové multifrekvenční analyzátoři. Nejvíce přesné jsou přístroje, které pracují s **metodou přímé segmentální multifrekvenční BIA**, které jsou schopny rozdělit tělo na pět kompartmentů-jednotlivé horní a dolní končetiny a trup. (Tomešová, 2021)

Pomocí tohoto vyšetření zjišťujeme tělesný obsah tukové (Fat Mass, FM) a netukové tkáně (Fat-Free Mass, FFMI), jejíž součástí je také kosterní svalová tkáň (Skeletal Muscle Mass, SMM). Dále pomocí BIA můžeme zjistit množství tělesné vody, hodnotu fázového úhlu a další parametry. (Tomešová, 2021)

Množství **tukové tkáně** se mění a vyvíjí v závislosti na věku, životním stylu a zdravotním stavu. U mužů je optimální množství FM přibližně 10-20 % z tělesné hmotnosti a u žen přibližně 20-30 % tělesné hmotnosti. Rozlišujeme tukovou tkáň podkožní a tukovou tkáň viscerální. Zvýšené množství zejména viscerální tukové tkáně je spojeno s mnoha zdravotními riziky. (Tomešová, 2021)

**Beztuková tkáň** je tvořena tělesnou vodou, kostrou, svalstvem a dalšími pojivovými tkáněmi a zaujímá okolo 80 % celkové tělesné hmotnosti. Zejména ve složce **kosterní svalstvo** je hodnota FFM proměnlivá a bývá ovlivněna především fyzickou aktivitou, zdatností a zdravotním stavem. (Tomešová, 2021)

Ze zjištěných hodnot FM a FFMI a tělesné výšky můžeme vypočítat indexy: **index tukové tkáně** (Fat Mass Index, FMI) a **index beztukové tkáně** (Fat-Free Mass Index, FFMI). ESPEN guidelines z roku 2016 uvádí, že hodnota FFMI by optimálně měla být u žen vyšší než 15 kg/m<sup>2</sup> a u mužů vyšší než 17 kg/m<sup>2</sup>. (Tomíška, 2019; Tomešová, 2021)

**Fázový úhel** (Phase angle, PA) je v klinické praxi poměrně nově využívaným parametrem. Je odrazem celkového množství buněčné tkáně a funkčnosti buněčných membrán. Jeho hodnota je ovlivněna celkovou tělesnou kondicí. Nízká hodnota PA může být indikátorem špatného stavu výživy a prediktorem onemocnění. U zdravých osob by se hodnoty PA měly pohybovat mezi 5° a 7°. U sportovců mohou být hodnoty PA i vyšší než 7,5°. (Tomíška, 2019; Tomešová, 2021)



#### 4.7. Diagnostika sarkopenie

Vyšetření **maximální síly stisku ruky** dynamometrem je považováno za jedno z nevhodnějších kritérií pro diagnostiku sarkopenie. Druhou volbou bývá **test vstávání ze židle** (chair stand test). Pro hodnocení svalové výkonnosti se využívají testy rychlosti chůze na vzdálenost 4 m nebo test chůze na 400 m nebo test vstaň a jdi na čas (timed up and go test). Cruz-Jentoft et al. stanovili jako cut off skóre pro sílu stisku u mužů hodnoty nižší než 27 kg a u žen hodnoty nižší než 16 kg. Cut off skóre pro testování vstávání ze židle je u obou pohlaví stanoveno na alespoň 5 vstání ze židle za 15 sekund. V praxi často využíváme 30 s test vstávání ze židle (30 second chair stand test), který je doporučen také skupinou Enroll-HD, která provádí nejrozsáhlejší světovou studii týkající se HN. Absolutní množství svalové hmoty je možné zjistit za pomoci BIA nebo duální rentgenové absorpciometrie (DEXA) (Cruz-Jentoft et al., 2018; Šenkyřík, 2021)

#### 4.8. Laboratorní vyšetření

V rámci vyšetření stavu výživy se dále běžně využívá **laboratorní vyšetření**, kdy se jako markery nutriční vyšetření využívají zejména hladiny sérových bílkovin (albumin, prealbumin, transferin), z nichž prealbumin má nejkratší poločas rozpadu a rychle informuje o počátku anaboličké fáze onemocnění. Dále analyzujeme také zánětlivé ukazatele (např. C-reaktivní protein, prokalcitonin). Důležitou součástí laboratorního vyšetření je analýza mineralogramu (např. hladiny kalia, fosforu, magnézia), koncentrace urey, kreatininu, cholesterolu, vitamínů a stopových prvků (zejména zinku a selenu) a dalších ukazatelů. (Zlatohlávek, Křížová, 2019)

#### 4.9. Subjektivní globální hodnocení nutričního stavu (SGA)

**Subjektivní globální hodnocení nutričního stavu (SGA, Subjective Global Assessment)** je velmi rozšířený, renomovaný a validovaný test, využívaný k hodnocení stavu výživy.

Test se skládá ze dvou částí. První částí je anamnestické zjištění vývoje tělesné hmotnosti, příjmu stravy, symptomů omezujících příjem stravy a funkčního stavu. Druhou částí je fyzikální vyšetření, které hodnotí svalovou a tukovou hmotu a přítomnost otoků

Výstupem je celkové zhodnocení nutričního stavu s klasifikací A, B nebo C.

Hodnocení A znamená dobrý nutriční stav, hodnocení B středně těžkou nebo suspektní podvýživu a hodnocení C těžkou podvýživu.

Výhodou SGA je jeho vysoká reprodukovatelnost a je všeobecně využíván jako **referenční metoda**. Nevýhodou je **vysoká míra subjektivity**, vyžadující zkušenost vyšetřující osoby. (Tomáška, 2019)

**Tabulka 1: Subjective Global Assessment (SGA)**

Subjective Global Assessment (SGA)	
A. Anamnéza	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Změna hmotnosti: celková ztráta v kg a v % za posledních 6 měsíců, změna v posledních 2 týdnech: nárůst/ žádná změna/pokles</li> <li>2. Změna v příjmu stravy: Ne/Ano: délka trvání, typ</li> <li>3. Gastrointestinální symptomy delší než 2 týdny: Žádné/ Nausea/ Zvracení/ Diarrhea/ Anorexie</li> <li>4. Funkční kapacita: Plná kapacita/Dysfunkce: závažnost, posouzení mobility</li> <li>5. Onemocnění a jeho souvislost se stavem výživy: Základní onemocnění a jeho metabolická náročnost</li> </ol>
B. Fyzikální vyšetření	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Ztráta podkožního tuku</li> <li>2. Ztráta svaloviny</li> <li>3. Otoky kotníků</li> <li>4. Otoky v sakrální oblasti</li> <li>5. Ascites</li> </ol> <p style="text-align: center;">Norma/Mírné/Střední/Závažné</p>
C. SGA skóre	<p>Skóre A: Normální výživový stav</p> <p>Skóre B: Lehká až střední podvýživa</p> <p>Skóre C: Těžká podvýživa</p>

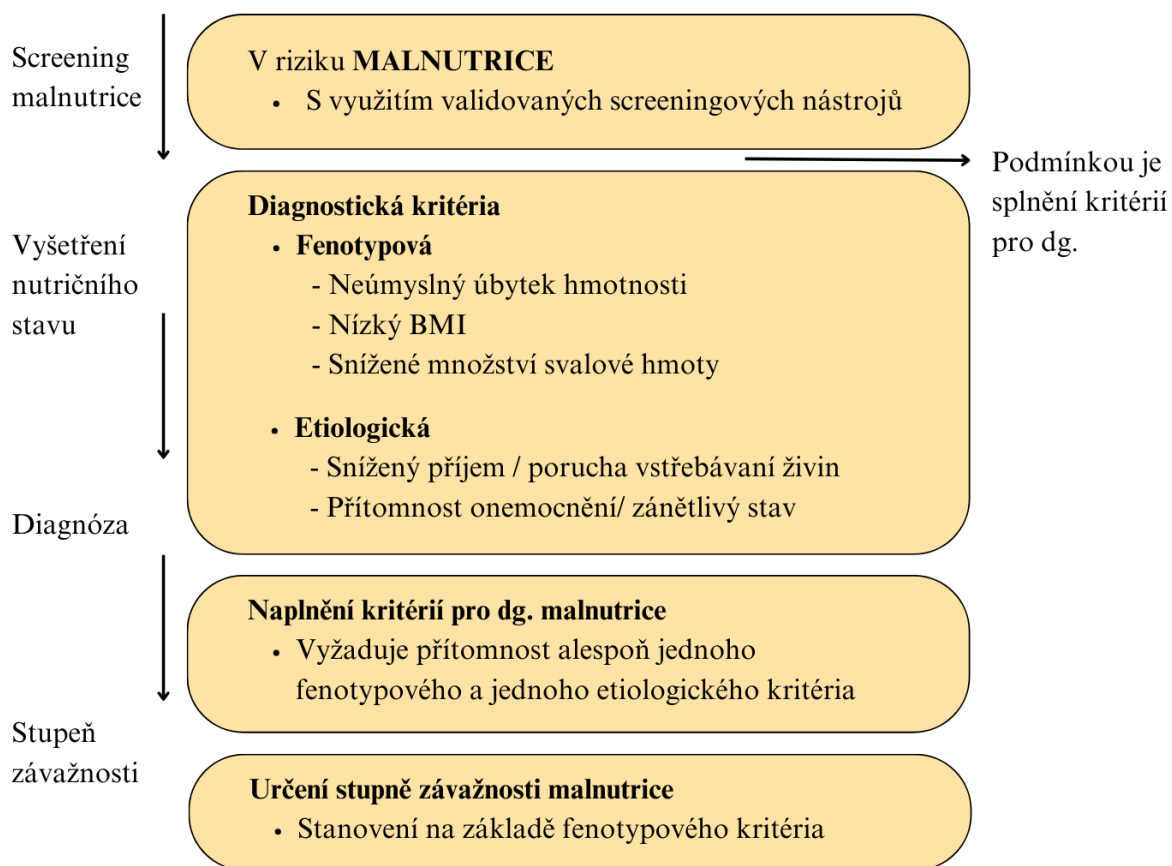
*Zdroj: Zpracováno podle Detsky et al., 1987*

#### 4.10. Global Leadership Innovation on Malnutrition (GLIM) kritéria

V lednu roku 2016 svolalo několik významných světových společností, které se zabývají klinickou výživou iniciativu **Global Leadership Initiative on Malnutrition (GLIM)**. Hlavním účelem této iniciativy bylo zformovat jednotný postup a vybrat vhodná diagnostická kritéria pro vyhledávání podvýživy a nastavení vhodné nutriční intervence u pacientů po celém světě. GLIM si také kladl za cíl zavést ucelenou terminologii v oblasti podvýživy, která je zásadní pro rozvoj celosvětových standardů nutriční péče. Členové vedení GLIM a podpůrné pracovní skupiny nakonec vybrali **pět diagnostických kritérií**. Tři z kritérií jsou kritéria **fenotypová**, kterými jsou neúmyslný váhový úbytek, nízká hodnota Body Mass Index (BMI), snížené množství svalové hmoty a dvě kritéria jsou **etiologická**, kterými jsou nízký příjem stravy nebo asimilace a závažnost onemocnění/infekce. (Cederholm et al., 2019; Vágnerová, 2019)

Prvním krokem při diagnostice podvýživy prostřednictvím GLIM kritérií je nutriční screening, ke kterému je možné využít jakýkoliv validovaný screeningový nástroj (např. MUST, NRS-2002, MNA-SF). V případě že nutriční screening pacienta vyhodnotí jako rizikového, následuje druhý krok, kdy je posuzováno výše zmiňovaných pět kritérií. K potvrzení diagnózy podvýživy musí pacient současně splňovat minimálně jedno fenotypové a jedno etiologické kritérium. (Novák, Káňová, 2021) Na **Obrázku 6** je vyobrazeno diagnostické schéma GLIM kritérií. U pacientů s diagnostikovanou podvýživou následně určujeme její závažnost na základě hodnot fenotypových kritérií, které jsou uvedeny ve schématu na **Obrázku 7**.

**Obrázek 6: Diagnostické schéma GLIM kritérií**



Zdroj: Zpracováno podle Vágnerová, 2019

**Obrázek 7: Hodnoty fenotypových kritérií pro určení míry závažnosti podvýživy**

Fenotypové kritérium			
	Váhový úbytek (%)	Nízké BMI (kg/m <sup>2</sup> )	Snížená svalová hmota
<b>Stupeň 1/ Středně těžká malnutrice</b> (alespoň 1 fenotypové kritérium, které splňuje tento stupeň)	5-10 % za poslední měsíc/ 10-20% za posledních 6 měsíců	<20 ve věku <70 let <22 ve věku =70 let	Mírný nebo středně závažný deficit ( při použití validovaných metod)
<b>Stupeň 2/ Těžká malnutrice</b> (alespoň 1 fenotypové kritérium, které splňuje tento stupeň)	>10 % za poslední měsíc/ >20% za posledních 6 měsíců	<18,5 ve věku <70 let <20 ve věku =70 let	Težký deficit (při použití validovaných metod)

*Zdroj: Zpracováno podle Vágnerová, 2019*

## 5. Role nutričního terapeuta v klinické péči

Nutriční terapeut je nelékařský zdravotnický pracovník, který získal odbornou způsobilost k výkonu povolání nutričního terapeuta dle **zákona č. 96/2004 Sb.** o podmínkách získávání a uznávání způsobilosti k výkonu nelékařských zdravotnických povolání a k výkonu činností souvisejících s poskytováním zdravotní péče a o změně některých souvisejících zákonů (zákon o nelékařských zdravotnických povoláních). Zákon určuje činnosti, které patří mezi náplň práce nutričního terapeuta. Nutriční terapeut může vykonávat činnost v rámci **preventivní péče na úseku klinické výživy a specifické ošetrovatelské péče spojené s uspokojováním nutričních potřeb pacientů**. Nutriční terapeut rovněž spolupracuje s lékařem a podílí se na léčebné a diagnostické péči v oboru klinická výživa. (Novák et al. 2021)

Nutriční terapeut (NT) v klinické péči úzce spolupracuje se členy nutričního a multidisciplinárního týmu zdravotnických zařízení. Úlohou NT je sledovat a posuzovat klinické parametry stavu výživy u pacientů v nutričním riziku. Provádí hodnocení biochemických a antropometrických ukazatelů výživového stavu. Hodnotí nutriční bilanci a navrhuje následnou nutriční intervenci a společně s ošetrujícím lékařem navrhuje způsob, množství, formu a typ výživy. Dále usiluje o zajištění a udržení adekvátního příjmu výživy a tekutin v bezpečné a vyhovující konzistenci podle potřeb jednotlivých pacientů. Důležitou úlohou NT v klinické praxi je také edukace ve výživě. (Vágnerová, Klímová, 2020)

Pacient se s nutričním terapeutem může setkat nejen v průběhu hospitalizace na nemocničním oddělení. Nutriční terapeuti dnes již v nemocnicích běžně fungují také v rámci **ambulantní praxe**. Věnují se zejména pacientům, kteří potřebují dlouhodobou nutriční péči. Momentálně v České republice existuje celkem 6 zdravotních výkonů, prováděných nutričními terapeuty v ambulantní praxi. Jsou to: **Edukace nutričním terapeutem, Reedukace nutričním terapeutem, Propočet nutriční bilance, Zhodnocení nutričního stavu, Indikace sippingu nutričním terapeutem a Sestavení nutričního plánu pacienta**.

## 6. Huntingtonova nemoc a výživa

### 6.1. Význam výživy u progresivních neurologických onemocnění

Většina progresivních neurologických onemocnění vede ke stavům, které přispívají k rozvoji podvýživy. Velmi často jsou výsledkem progresu neurologických onemocnění **poruchy polykání** neboli **dysfagii**, které se typicky zhoršují s progresí onemocnění. Novák a Růžičková (2021) definují dysfagii jako „*obtížnou pasáž potravy mezi ústy, hltanem, jícnem a gastroezofageální juncí*“. K dalším faktorům, které přispívají k rozvoji poruch výživy patří **zvýšený energetický výdej** a také **poruchy hybnosti** a **psychické, sociální a finanční změny**. U neurologických pacientů rovněž hrozí komplikace v podobě **dehydratace** a **nedostatek mikronutrientů**. (Burgos et al., 2018; Klempíř, 2019; Novák, Růžičková, 2021)

Epidemiologická zkoumání v posledních desetiletích poukázala na souvislost mezi zdravou stravou a životním stylem a nižším rizikem patologií centrálního nervového systému (CNS). Zdravá výživa a intervence v oblasti životního stylu se tak staly aktivními body dalšího výzkumu. (Bianchi et al., 2019; Mao et al., 2021)

Dostatečný příjem stravy a dostatek živin ve stravě mají nesporné účinky na funkci mozku. Studie již prokázaly důkazy, že správná výživa pomáhá při prevenci a nápravě neurologických symptomů. Bianchi et al. ve svém systematickém přehledu poukazují na to, že podvýživa může mít negativní vliv na funkci osy střevo-mikrobiota-mozek (anglicky: gut-microbiota-brain axis), a tím zhoršovat neurodegenerativní proces. (Bianchi et al., 2019; Mao et al., 2021)

Výživová doporučení pro většinu běžných neurologických onemocnění obecně podporují konzumaci široké škály nutričně hodnotných potravin z každé z definovaných skupin potravin a doporučují omezit konzumaci vysoce zpracovaných potravin a nápojů a alkoholu. Tato doporučení mají za cíl zajistit, že nemocní budou konzumovat pestrou a kvalitní stravu a dosáhnout optimálního energetického příjmu, aby se zabránilo rozvoji podvýživy a jiných nutričně podmíněných patologických stavů. (Russell et al., 2022)

Správně vedená nutriční intervence, včetně doplňků stravy a dietních omezení, může ovlivnit průběh neurologických onemocnění, jako jsou vedle HN také Alzheimerova nemoc (AN), Parkinsonova nemoc (PN), cévní mozková příhoda (CMP), epilepsie, traumatické poranění mozku, amyotrofická laterální skleróza (ALS) nebo roztroušená skleróza. (Mao et al., 2021)



## 6.2. Význam výživy u Huntingtonovy nemoci

Pacienti s HN se v průběhu onemocnění setkávají s celou řadou obtíží, které jim komplikují každodenní život. Patří mezi ně obtíže spojené s příjmem stravy, které se stupňují s progresí onemocnění a vedou k častému výskytu podvýživy u těchto pacientů. Správný management výživy pomáhá snižovat výskyt a závažnost některých komplikací, které se s progresí onemocnění vyskytují. (Zukiewicz-Sobczak, 2014; Klempíř, 2021)

### 6.2.1. Výživa v presymptomatických stádiích Huntingtonovy nemoci

V presymptomatických stádiích HN, které může trvat až 20 let nebo déle nemocný nepozoruje žádné fyzické změny. Diagnóza však již může být stanovena výsledkem genetického testu. Jako první se většinou, 10 až 15 let před prvními fyzickými projevy, objevují kognitivní, emocionální nebo behaviorální změny. (Klempíř, 2021; Zimlich, 2021)

V těchto stádiích se se samovolným úbytkem hmotnosti v souvislosti s HN setkáváme zřídka. Pokles tělesné hmotnosti však může souviset s možným počátkem klinické manifestace. Příčinou může být také neuspokojivý psychický stav. (Klempíř, 2021)

V presymptomatickém období nutriční intervence spočívá zejména ve **včasné detekci hmotnostního úbytku a edukaci**. Jestliže hmotnost nadále klesá i přes dodržení dietních opatření, je důležité vyloučit jiné příčiny. (Klempíř, 2021)

### 6.2.2. Výživa v časných stádiích Huntingtonovy nemoci

Počáteční stádia onemocnění jsou často doprovázena zejména psychickými obtížemi. Psychické obtíže často vedou ke zhoršení rodinných a společenských vztahů nebo ke ztrátě zaměstnání a s ní spojenými finančními obtížemi. Nástup onemocnění je doprovázen také prvními fyzickými příznaky, jako jsou například poruchy koordinace nebo chorea. Většina pacientů je schopna vykonávat běžné denní činnosti bez větších obtíží. V tomto stádiu pacient nebývá fyzickými příznaky výrazněji limitován ani z hlediska výživy. (Klempíř, 2021; Zimlich, 2021)

K podvýživě v časných stádiích onemocnění tedy vede zejména zanedbaná péče, finanční nedostatek a nedostatečná rodinná podpora. Podvýživa ze sníženého příjmu stravy se postupně kombinuje s podvýživou při chronickém onemocnění. (Klempíř, 2021)

K efektivní nutriční intervenci bývá nezbytná podpora blízké osoby, bez které jsou dietní doporučení často málo účinná. Pacienta a jeho blízké je důležité řádně edukovat o významu,

který má adekvátní výživa na pozdější průběh onemocnění. V této fázi lze funkční stav a hmotnost pomocí dietních opatření jednoduše a rychle pozitivně ovlivnit. V případě potřeby volíme doplňkovou enterální výživu (EV) prostřednictvím sippingu. (Klempíř, 2021)

### 6.2.3. Výživa ve středně pokročilých stádiích Huntingtonovy nemoci

Ve středně pokročilých stádiích dochází k progresi psychických i fyzických příznaků. Pacient již často není schopen vykonávat ani základní činnosti a je odkázán na pomoc a péči druhých. Typicky dochází ke zhoršení chorey, problémům s chůzí, zvýšené frekvenci pádů, obtížím spojeným s dysfagií a úbytku na hmotnosti. Z psychických příznaků se často vyskytují deprese a apatie. (Klempíř, 2021; Zimlich, 2021)

Se zhoršující se **dysfagií** bývá častou komplikací nedostatečný příjem stravy a tekutin. Dysfagie má závažný vliv na stav výživy. Důležité je včasné vyšetření kvalifikovaným klinickým logopedem. Pacienti s dysfagií jsou ohroženi podvýživou, dehydratací, aspirační bronchopneumonií, celkovým zhoršením zdravotního stavu a mnoha dalšími komplikacemi. Dostatečný příjem stravy a tekutin je při závažnější dysfagii velmi problematický. Pro prevenci zhoršování stavu výživy je nezbytná včasná detekce a léčba dysfagie. Ke **screeningu dysfagie** využíváme standardizované nástroje, které jsou validované k detekci pacientů, u kterých je riziko přítomnosti dysfagie. Mezi nástroje pro screening dysfagie patří například dotazník **EAT-10** (Eating Assessment Tool), kdy pacient hodnotí své vlastní pocity při polykání nebo **GUSS** (Gugging Swallowing Screen), při kterém se pozorují příznaky dysfagie při jídle nebo jiné příležitosti. Charakter a míru dysfagie posuzuje logoped například prostřednictvím **videofluoroskopie**. Často je nutná modifikace konzistence stravy a tekutin za spolupráce nutričního terapeuta a klinického logopeda. (Novák, Růžičková, 2021)

Intenzivní mimovolní pohyby vedou ke **zvýšenému energetickému výdeji**. Středně a více pokročilá stádia bývají nezhřídka doprovázena výrazně zvýšenými energetickými nároky. (Klempíř, 2021)

V těchto stádiích často dochází také k úbytku funkční svalové hmoty a rozvoji **sarkopenie**. Inaktivita, stárnutí, deficit vitamínu D a podvýživa vedou ke kostním změnám a zvýšení rizika **osteoporózy**. (Klempíř, 2021)

S progresí onemocnění je vhodné včas s pacienty a jejich blízkými řešit otázku zavedení **perkutánní endoskopické gastrostomie (PEG)**, která umožňuje aplikovat výživu přes břišní stěnu přímo do žaludku. (Klempíř, 2021)

#### 6.2.4. Výživa ve velmi pokročilých stádiích Huntingtonovy nemoci

Velmi pokročilá stádia HN jsou doprovázena výrazným pohybovým omezením, která přispívají k rozvoji sarkopenie a dalších zdravotních problémů. Vyskytuje se dále celá řada vážných psychických i fyzických komplikací jako jsou těžký kognitivní deficit, deprese, apatie, těžká dysfagie, poruchy řeči, rigidita, dystonie a další. Pacient bývá zcela odkázán na pomoc okolí. (Klempíř, 2021; Zimlich, 2021)

Stravování bývá u velmi pokročilé HN komplikované. Kvůli výrazné dysfagii je často nutná modifikace konzistence stravy nebo zavedení PEG. Pacienti jsou často ohroženi tzv. tichými aspiracemi, kdy dochází ke vdechnutí sousta, ale nedochází k obrannému kašli. Komorbidity v podobě chronických zánětů dutiny ústní, dýchacích cest, močových cest a dekubitů vedou ke snížení proteosyntézy. Rigidita a dystonie vedou k navýšení energetických nároků organismu. U omezeně mobilních nebo imobilních pacientů bychom měli předcházet rozvoji obezity, kdy ve většině případů dochází pouze ke zvyšování procenta tělesného tuku. (Klempíř, 2021)

#### 6.2.5. Dietní doporučení u Huntingtonovy nemoci

Dietní doporučení pro pacienty s HN, jejichž tělesná hmotnost je stabilní a nebylo u nich zaznamenáno riziko podvýživy sestávají z **pravidelné monitorace tělesné hmotnosti a edukace o zásadách dostatečného a vyváženého stravování**. Optimální energetický příjem je 30-35 kcal/kg tělesné hmotnosti/den a příjem bílkovin 1,2 – 1,5 kcal/kg tělesné hmotnosti/den. (Klempíř, 2021)

Pacientům s nadváhou se doporučuje **zlepšení fyzické kondice**, významná redukce hmotnosti není u pacientů s HN vzhledem k nevyhnutelné progresi onemocnění vhodná. (Klempíř, 2021)

U pacientů v riziku podvýživy nebo již s diagnostikovanou podvýživou je důležité dbát na **edukaci** a doporučujeme **chutnou a kaloricky bohatou stravu**. Pokud nelze pacientovu energetickou potřebu pokrýt konzumací běžné stravy, volíme nutriční podporu v podobě EV. EV první volby je **sipping** – speciálně vyvinutá klinická výživa určená k popíjení v tekuté formě, eventuálně ke konzumaci lžičkou v krémové formě. (Klempíř, 2021; Kroupa et al., 2021)

U pacientů trpících významnou dysfagií, kdy je běžná strava pro pacienty riziková nebo nedostatečná je doporučeno včasné zavedení **PEG**. PEG je minimálně invazivní metoda, kdy je gastrostomická sonda zavedena přímo do žaludku pacienta přes břišní stěnu prostřednictvím gastroskopu. Výživa je do PEG nejčastěji podávána bolusově za pomoci tzv. Janetovy

stříkačky. Do PEG je podávána speciální polymerní výživa. PEG je určena k dlouhodobému užívání. (Fliegelová, n.d.; Kianička et al., 2012)

#### **6.2.6. Vědecké publikace o výživě u HN**

Již v roce 1989 Morales et al. publikovali výsledky průzkumu, kdy za pomoci metody 24-hours-recall, neboli analýzy přijaté stravy za posledních 24 hodin, porovnávali stravovací režim pacientů s HN a zdravých osob. 55 % ze zkoumaných pacientů, zejména ti v pokročilé fázi onemocnění, bylo tehdy vyhodnoceno jako podvyživených, přestože příjem energie byl srovnatelný s kontrolní skupinou. Z toho vyplývá, že u pacientů s HN bývá zvýšený energetický výdej oproti zdravé populaci. K takovým závěrům došly i pozdější studie. (Morales et al., 1989)

Výsledky observační studie (n = 224) Cubo et al. z roku 2015 sice neprokázaly souvislost mezi adekvátním příjmem stravy a funkčním stavem pacientů s HN, nicméně poukazují na význam správného managementu výživy v prevenci samovolného úbytku na hmotnosti. (Cubo et al., 2015a)

Van der Burg et al. v roce 2017 publikovali výsledky observační studie (n = 5821), která prokázala pozitivní vliv vyšší hodnoty BMI v raných stádiích onemocnění na pozdější průběh, nezávisle na množství repetitivního tripletu CAG. (van der Burg et al., 2017)

Systematický přehled od Christodoulou et al. z roku 2020 přináší zajímavé závěry o vlivu středomořské stravy, suplementů stravy a jednotlivých makro a mikronutrientů na průběh HN. Do přehledu bylo zahrnuto celkem 18 studií. Z výsledků některých studií vyplývá, že středomořská strava může mít do určité míry pozitivní vliv na kvalitu života a kognitivní funkce pacientů s HN. Jiné studie se zajímaly o vliv suplementů stravy jako jsou triheptanoin, L-acetyl-karnitin a kreatin na klinický stav pacientů, nebyly však zaznamenány žádné pozitivní účinky těchto látek. Výsledky jednotlivých zahrnutých studií nebyly příliš konzistentní a dle Christodoulou et al. je důležité, aby byla tato problematika nadále zkoumána. (Christodoulou et al., 2020)

#### **6.2.7. Vědecké publikace o dysfagii u HN**

De Tommaso et al. v roce 2015 publikovali výsledky kohortové studie, zaměřené na výskyt dysfagie u pacientů s HN. Dysfagie byla u souboru 37 pacientů a 39 zdravých osob hodnocena za pomoci škály BSAS (Bedside Swallowing Assessment Scale). Významná dysfagie byla přítomna u 32,4 % z pacientů. (de Tommaso et al., 2015)

Kalkers et al. v roce 2022 uvedli výsledky observační průřezové dotazníkové studie, ve které zkoumali výskyt dysfagie u souboru 158 pacientů s HN. Dotazník zkoumal zejména povědomí pacientů o příznacích dysfagie a jejich kompenzaci. Přítomnost jednoho nebo více příznaků dysfagie byla zjištěna u 90,5 % pacientů. (Kalkers et al., 2022)

Pizzorni et al. v roce 2020 publikovali výsledky rešerše, ve které se zabývali dysfagií u HN. Na základě získaných informací doporučují, že dysfagie by měla být u pacientů s HN posuzována již od raných stádií onemocnění. Interval vyšetření polykání u pacientů by měl být stanoven klinickým logopedem. U pacientů s HN je doporučeno vyšetřovat polykání pomocí videofluoroskopie nebo flexibilní endoskopie. (Pizzorni et al., 2020)

Pizzorni et al. v roce 2022 dále představili výsledky studie, ve které zkoumali vliv dysfagie na rozvoj podvýživy u pacientů s HN a dále pacientů s PN a ALS. Celkem se studie účastnilo 148 pacientů, z nichž 54 byli pacienti s HN. Autoři došli na základě výsledků studie k závěru, že dysfagie, vyšší věk a pokročilé stádium onemocnění jsou významnými a na sobě nezávislými prediktory rozvoje podvýživy u neurodegenerativních onemocnění. Zdůrazňují význam včasné detekce příznaků dysfagie. (Pizzorni et al., 2022)

## 7. Výzkumná část

### 7.1. Cíle výzkumné části práce

Tato diplomová práce se zaměřuje na stav výživy a na způsoby vyhledávání podvýživy a jiných poruch výživy u pacientů s HN. Pro výzkumnou část práce jsem stanovila dva dílčí cíle.

**C1:** Vyšetřit stav výživy u souboru pacientů s HN prostřednictvím vybraných vyšetření. Následně porovnat stav výživy pacientů s kontrolním souborem.

**C2:** Zhodnotit senzitivitu a specifitu screeningového dotazníku MUST a GLIM kritérií při využití v diagnostice podvýživy u pacientů s HN za využití SGA jako referenčního standardu.

### 7.2. Výzkumné otázky

V rámci výzkumné části diplomové práce jsem si stanovila tři výzkumné otázky:

1. Ve kterých s výživou souvisejících zkoumaných parametrech jsou největší rozdíly mezi pacienty s HN a zdravou populací?
2. Jsou dotazník MUST a GLIM kritéria vhodnými nástroji pro diagnostiku podvýživy u pacientů s HN?
3. Jaké jsou vhodné metody pro vyhledávání podvýživy a jiných poruch výživy u HN?

## 7.3. Metodika diplomové práce

### 7.3.1. Rešerše vědeckých článků a studií

V rámci tvorby diplomové práce jsem vyhledávala vědecké studie, zaměřené na problematiku výživy, podvýživy a jiných nutričně podmíněných patologických stavů a jejich diagnostiku u HN, které jsou zmíněny v teoretické části práce a v diskuzi. Rešerše studií byla provedena prostřednictvím multioborové bibliografické databáze Google Scholar a z databáze U.S. National Library of Medicine PubMed, která obsahuje citace z databáze MEDLINE. Použitá klíčová slova byla **Huntingtonova nemoc, podvýživa, sarkopenie, dysfagie, nutriční screening, diagnostika podvýživy, nutriční terapeut, Malnutrition Universal Screening Tool, Global Leadership Initiative on Malnutrition, Subjective Global Assessment**

### 7.3.2. Sběr dat

V rámci výzkumné části diplomové práce jsem provedla vyšetření celkem 30 pacientů, 15 žen a 15 mužů, s geneticky verifikovanou diagnózou Huntingtonovy nemoci. Výzkumu se účastnily osoby různého věku a stádia onemocnění. Vyřazujícím kritériem byl nezáměr pacienta o účast ve výzkumu a špatný funkční stav pacienta.

Vyšetření souboru pacientů bylo uskutečněno ve spolupráci s Neurologickou klinickou 1. LF UK a VFN v Praze. Vyšetření proběhla rámci rutinních kontrol ambulantních pacientů v neurologické i nutriční ambulanci. Před vyšetřením obdržel každý účastník k přečtení dokument se všemi potřebnými informacemi o výzkumu a vyšetřeních a bylo mu umožněno klást jakékoliv doplňující otázky, které mu byly zodpovězeny.

Dále bylo vyšetřeno 30 osob, 15 žen a 15 mužů, u kterých není přítomna HN a zároveň netrpí ani jiným onemocněním, které negativně ovlivňuje stav výživy. Tyto osoby tvoří kontrolní soubor. Kontrolní soubor byl vybírán tak, aby základní demografické parametry byly srovnatelné s výzkumnou skupinou.

Sběr dat probíhal od září 2023 do dubna 2024. Projekt byl schválen etickou komisí VFN v Praze v srpnu 2023.

### 7.3.3. Průběh jednotlivých vyšetření

V rámci výzkumné části práce byla u souboru pacientů a kontrolního souboru provedena následující vyšetření:

- a) Nutriční screening prostřednictvím validovaného dotazníku MUST
- b) Bioelektrická impedanční analýza
- c) Vyšetření síly stisku (Hand Grip)
- d) 30 s test vstávání ze židle

U souboru pacientů byl stav výživy dále posuzován dvěma způsoby:

- e) Vyšetření stavu výživy podle dotazníku SGA
- f) Vyšetření stavu výživy podle diagnostických kritérií GLIM

### 7.3.4. Nutriční screening: Malnutrition Universal Screening Tool (MUST)

Nutriční screening byl proveden prostřednictvím dotazníku Malnutrition Universal Screening Tool. Bylo postupováno dle doporučeného postupu, který byl představen v teoretické části v podkapitole 4.2. Hodnota BMI byla vypočítána pomocí vzorce ze zjištěných údajů o výšce a hmotnosti. Všichni vyšetřovaní byli zváženi a změřeni v den vyšetření, v případě že by byli pouze tázáni, uvedené údaje by mohly být zkreslené. Na změny v hmotnosti za posledních 3-6 měsíců byli vyšetřovaní, případně jejich rodinní příslušníci tázáni. Dále byli tázáni na přítomnost akutního onemocnění. Nakonec byl zhodnocen předpoklad sníženého příjmu stravy v příštích pěti nebo více dnech.

Screening byl proveden u souboru pacientů i kontrolního souboru. U kontrolního souboru byl proveden k ověření, zda jednotlivé osoby z kontrolního souboru nejsou v žádném riziku podvýživy a mohou tak být do kontrolního souboru zařazeny. Do kontrolního souboru byly zařazeny pouze osoby, které získaly v dotazníku MUST 0 bodů.



### 7.3.5. Bioelektrická impedanční analýza (BIA)

Bioelektrická impedanční analýza byla prováděna pomocí mobilního zdravotnického analyzátoru tělesné kompozice **seca mBCA 525**, který můžeme vidět níže na **Obrázku 8**. Tento přístroj měří hmotnost beztukové a tukové tkáně, obsah tělesné vody, hmotnost kosterního svalstva, určuje hodnotu fázového úhlu a dalších parametrů.

Před měřením byli vyšetřovaní poučeni o následujících opatřeních, aby nebyli vystaveni žádnému riziku a aby nedošlo ke zkreslení výsledků:

- Měření je ideální podstoupit na lačno
- Nejlépe 24 hodin před měřením je vhodné vyhýbat se kofeinovým a alkoholickým nápojům
- Nejlépe 24 hodin před měřením je vhodné vyhýbat se sportovním aktivitám
- Před měřením je nutné si sundat šperky, hodinky a ostatní kovové předměty
- Při měření je důležité mít suché ruce a nohy
- Implantovaný kardiostimulátor nebo defibrilátor jsou kontraindikací k vyšetření

Vyšetřovaní při měření leželi na zádech. Na všechny jednotlivé končetiny byly nalepeny dvě elektrody. Délka každého měření byla přibližně dvacet sekund, kdy vyšetřovaný ležel v klidu a snažil se co nejméně pohybovat. Zjištěná data přístroj následně zpracovával šesti analytickými moduly.

**Obrázek 8:** Analyzátor tělesné kompozice *seca mBCA 525*



Zdroj obrázku: *MR Diagnostic+, n.d.*

### 7.3.6. Síla stisku (Hand Grip)

Síla stisku byla měřena za pomoci digitálního dynamometru **Baseline BIMS digital 5-position grip and pinch dynamometer**, který můžeme vidět na **Obrázku 9**.

Vyšetřovaný uchopil dynamometr do své dominantní ruky, s loktem podél těla v 90° flexi a zápěstím ve 0-30°. Následně přístroj stiskl co největší silou po dobu 3 sekund. Tímto způsobem byly provedeny tři jednotlivé stisky s odstupem 1 minuty. Do výsledků byla zařazena nejvyšší hodnota.

*Obrázek 9: Baseline BIMS digital 5-position grip and pinch dynamometer*



*Zdroj obrázku: NEXGEN Ergonomics, n.d.*

### **7.3.7. 30 s test vstávání ze židle**

30 s test vstávání ze židle byl prováděn za využití židle bez opěrek na ruce, která byla opřena o stěnu. Vyšetřování po dobu 30 sekund vstávali a sedali zpět na židli, s rukama překříženými na hrudi. Bylo počítáno kolik vstání vyšetřovaný provedl během 30 s. Čas byl měřen pomocí stopek.

### **7.3.8. Subjective Global Assessment (SGA)**

U všech pacientů byly postupně posouzeny a vyhodnoceny jednotlivé body, stanovené dotazníkem SGA. Vývoj hmotnosti, změny v příjmu stravy a přítomnost gastrointestinálních příznaků byly zjišťovány na základě rozhovoru s pacientem a/nebo pečující osobou. Funkční kapacita byla posuzována na základě výsledků funkčních testů a dotazníků UHDRS (The Unified Huntington's Disease Rating Scale), které byly vyvinuty k posuzování funkční kapacity pacientů s HN. Množství podkožního tuku a svaloviny bylo vyhodnocováno na základě výsledků BIA a antropometrického vyšetření (měření obvodů). Přítomnost otoků byla posuzována prostřednictvím fyzikálního vyšetření.

### 7.3.9. Global Leadership Initiative on Malnutrition (GLIM)

Při posuzování stavu výživy na základě GLIM kritérií byl prvním krokem nutriční screening za využití validovaného dotazníku MUST. Pokud screening u vyšetřovaného vyhodnotil riziko podvýživy, následovalo hodnocení pěti kritérií, která byla výše zmíněna v podkapitole 4.10. Pro naplnění kritérií pro diagnózu podvýživy je nutná současná přítomnost alespoň jednoho fenotypového a jednoho etiologického kritéria. Závažnost podvýživy byla dále posuzována na základě hodnot fenotypových kritérií (viz **Obrázek 7**).

Hodnota BMI a změny hmotnosti byly zjišťovány v rámci nutričního screeningu. Snížené množství svalové hmoty bylo posuzováno dle výsledků BIA, v potaz byly brány také výsledky síly stisku. Snížený příjem stravy byl rovněž hodnocen již v rámci nutričního screeningu. Přítomnost zánětlivého onemocnění byla posuzována dle anamnézy a konzultována s ošetřujícím lékařem

### 7.3.10. Metodika zpracování dat

Výsledky vyšetření BIA, síly stisku a 30 s testu vstávání ze židle byly statisticky porovnávány mezi souborem pacientů a kontrolním souborem. Prvním krokem bylo testování normálního rozdělení dat pomocí Shapirova-Wilkova testu. V případě, že bylo ve zkoumaných parametrech vyhodnoceno normální rozdělení u obou souborů, parametry byly následně statisticky porovnávány prostřednictvím Welchova t-testu. V případě, že nebylo ve zkoumaných parametrech vyhodnoceno normální rozdělení u obou souborů, parametry byly následně statisticky porovnávány prostřednictvím Mann-Whitneyho U testu. Hladina významnosti činila 5 %.

Pro výpočet míry senzitivity a specifity GLIM kritérií byl dotazník SGA využit jako referenční standard. Na základě počtu skutečně pozitivních, skutečně negativních, falešně pozitivních a falešně negativních záchytů podvýživy byla vypočítána senzitivita, specifita, prevalence a přesnost za využití kalkulátoru na webové stránce MedCalc.

## 8. Výsledky vyšetření

### 8.1. Charakteristika souboru pacientů

Soubor pacientů byl tvořen celkem 30 osobami, 15 ženami a 15 muži, s geneticky verifikovanou diagnózou Huntingtonovy nemoci. Průměrný věk souboru pacientů činil  $50.5 \pm 12.44$  let. Průměrná hodnota BMI činila  $24.85 \pm 5.46$  kg/m<sup>2</sup>. Základní údaje o souboru pacientů jsou shrnuty v *Tabulce 2*.

*Tabulka 2: Základní charakteristika souboru pacientů (n=30)*

	Průměr	SD	Medián
Věk (roky)	50.5	12.44	48.5
Tělesná výška (cm)	171.67	8.87	173
Tělesná hmotnost (kg)	73.31	17.25	71.13
BMI (kg/m <sup>2</sup> )	24.85	5.46	23.22

### 8.2. Charakteristika kontrolního souboru

Kontrolní soubor byl tvořen celkem 30 osobami, 15 ženami a 15 muži, kteří netrpí žádným akutním ani chronickým onemocněním, které by mohlo ovlivnit jejich stav výživy. Průměrný věk kontrolního souboru činil  $50.8 \pm 16.06$  let. Průměrná hodnota BMI činila  $25.34 \pm 4.36$  kg/m<sup>2</sup>. Základní údaje o kontrolním souboru jsou shrnuty v *Tabulce 3*.

*Tabulka 3: Základní charakteristika kontrolního souboru (n=30)*

	Průměr	SD	Medián
Věk (roky)	50.8	16.06	49
Tělesná výška (cm)	174.73	12.46	176.5
Tělesná hmotnost (kg)	78.2	19.87	77
BMI (kg/m <sup>2</sup> )	25.34	4.36	24.98

### 8.3. Cíl 1

Prvním cílem výzkumné části bylo vyšetřit stav výživy u souboru pacientů s Huntingtonovou nemocí a u souboru zdravých kontrol. Následně porovnat stav výživy obou souborů na základě výsledků vyšetření.

#### 8.3.1. Testování normality dat: Shapirův-Wilkův test

U zjištěných hodnot jednotlivých zkoumaných parametrů z výsledků bioelektrické impedanční analýzy a dynamometrie byla testována normalita rozdělení prostřednictvím Shapirova-Wilkova testu. P-hodnoty u parametrů v *Tabulkách 4 a 5* jsou označeny **zeleně**, v případě že test vyhodnotil rozdělení jako normální a **červeně**, v případě že test nevyhodnotil rozdělení jako normální.

*Tabulka 4: Testování normality dat u souboru pacientů: Shapirův-Wilkův test*

Zkoumaný parametr	Počet	Průměr	SD	Medián	P-hodnota
BMI (kg/m <sup>2</sup> )	30	24.85	5.46	23.22	0.09
FM (kg)	30	21.89	10.94	21.59	0.403
FMI (kg/m <sup>2</sup> )	30	7.55	4.05	7.05	0.066
FM (%)	30	28.84	10.86	30	0.74
FFM (kg)	30	51.43	11.64	48.94	0.108
FFMI (kg/m <sup>2</sup> )	30	17.32	2.88	17.3	0.194
SMM (kg)	30	23.79	6.43	23.1	0.118
PA (°)	30	4.95	0.79	4.9	0.196
HG (kg)	30	21.22	8.77	20.15	0.065
30 s test (počet)	30	9.93	4.7	10	0.146

*Tabulka 5: Testování normality dat u kontrolního souboru: Shapirův-Wilkův test*

Zkoumaný parametr	Počet	Průměr	SD	Medián	P-hodnota
BMI (kg/m <sup>2</sup> )	30	25.34	4.36	24.98	0.272
FM (kg)	30	18.33	9.2	17.63	0.446
FMI (kg/m <sup>2</sup> )	30	6.17	3.39	5.95	0.246
FM (%)	30	23.83	11.32	25.45	0.664
FFM (kg)	30	59.87	18.43	52.7	0.006
FFMI (kg/m <sup>2</sup> )	30	18.61	4.55	17.5	0.021
SMM (kg)	30	28.26	10.09	24.4	0.016
PA (°)	30	5.97	1.2	6.2	0.067
HG (kg)	30	41.2	17.4	33.95	0.002
30 s test (počet)	30	20.43	6.64	20	0.755

### 8.3.2. Body mass index (BMI)

V *Tabulce 6* jsou uvedeny výsledky porovnání hodnot Body Mass Index (index tělesné hmotnosti) pomocí Welchova t-testu. Test neprokázal statisticky signifikantní rozdíl mezi pacienty a kontrolní skupinou ( $p= 0.7024$ ).

*Tabulka 6: Výsledky BMI u souboru pacientů a kontrolního souboru: Welchův t-test*

	Počet	Průměr	SD	p-hodnota	Signifikantní výsledek
S. pacientů BMI (kg/m <sup>2</sup> )	30	24.85	5.46	0.7024	NE
Kontrolní s. BMI (kg/m <sup>2</sup> )	30	25.34	4.36		

BMI: Body Mass Index (česky: index tělesné hmotnosti); SD: směrodatná odchylka

### 8.3.3. Bioimpedanční elektrická analýza

V *Tabulce 7* jsou uvedeny výsledky porovnání hodnoty Fat Mass (tuková tkáň) pomocí Welchova t-testu. Test neprokázal statisticky signifikantní rozdíl mezi pacienty a kontrolní skupinou ( $p= 0.178$ ).

*Tabulka 7: Výsledky FM u souboru pacientů a kontrolního souboru: Welchův t-test*

	Počet	Průměr	SD	p-hodnota	Signifikantní výsledek
S. pacientů FM (kg)	30	21.89	10.94	0.178	NE
Kontrolní s. FM (kg)	30	18.33	9.2		

FM: Fat Mass (česky: tuková tkáň); SD: směrodatná odchylka

V **Tabulce 8** jsou uvedeny výsledky porovnání hodnot Fat Mass Index (index tukové tkáně) pomocí Welchova t-testu. Test neprokázal statisticky signifikantní rozdíl mezi pacienty a kontrolní skupinou ( $p= 0.158$ ).

**Tabulka 8: Výsledky FMI u souboru pacientů a kontrolního souboru: Welchův t-test**

	Počet	Průměr	SD	p-hodnota	Signifikantní výsledek
S. pacientů FMI (kg/m <sup>2</sup> )	30	7.55	4.05	0.158	NE
Kontrolní s. FMI (kg/m <sup>2</sup> )	30	6.17	3.39		

FMI: Fat Mass Index (česky: index tukové tkáně); SD: směrodatná odchylka

V **Tabulce 9** jsou uvedeny výsledky porovnání hodnot Fat Mass % (procento tělesného tuku) pomocí Welchova t-testu. Test neprokázal statisticky signifikantní rozdíl mezi pacienty a kontrolní skupinou ( $p= 0.086$ ).

**Tabulka 9: Výsledky FM % u souboru pacientů a kontrolního souboru: Welchův t-test**

	Počet	Průměr	SD	p-hodnota	Signifikantní výsledek
S. pacientů FM %	30	28.84	10.86	0.086	NE
Kontrolní s. FM %	30	23.83	11.32		

FM: Fat Mass (česky: tuková tkáň); SD: směrodatná odchylka



V **Tabulce 10** jsou uvedeny výsledky porovnání hodnot Fat-Free Mass (beztuková tkáň) pomocí Mann-Whitneyho U testu. Test neprokázal statisticky signifikantní rozdíl mezi pacienty a kontrolní skupinou ( $p= 0.093$ ).

**Tabulka 10: Výsledky FFM u souboru pacientů a kontrolního souboru: Mann-Whitneyho U test**

	Počet	Průměr	SD	p-hodnota	Signifikantní výsledek
S. pacientů FFM (kg)	30	51.43	11.64	0.093	NE
Kontrolní s. FFM (kg)	30	59.87	18.43		

FFM: Fat-Free Mass (česky: beztuková tkáň); SD: směrodatná odchylka

V **Tabulce 11** jsou uvedeny výsledky porovnání hodnot Fat-Free Mass Index (index beztukové tkáně) pomocí Mann-Whitneyho U testu. Test neprokázal statisticky signifikantní rozdíl mezi pacienty a kontrolní skupinou ( $p= 0.145$ ).

**Tabulka 11: Výsledky FFMI u souboru pacientů a kontrolního souboru: Mann-Whitneyho U test**

	Počet	Průměr	SD	p-hodnota	Signifikantní výsledek
S. pacientů FFMI (kg/m <sup>2</sup> )	30	17.32	2.88	0.145	NE
Kontrolní s. FFMI (kg/m <sup>2</sup> )	30	18.61	4.55		

FFMI: Fat-Free Mass Index (česky: index beztukové tkáně); SD: směrodatná odchylka

V **Tabulce 12** jsou uvedeny výsledky porovnání hodnot Skeletal Muscle Mass (kosterní svalová tkáň) pomocí Mann-Whitneyho U testu. Test neprokázal statisticky signifikantní rozdíl mezi pacienty a kontrolní skupinou ( $p= 0.114$ ).

**Tabulka 12: Výsledky SMM u souboru pacientů a kontrolního souboru: Mann-Whitneyho U test**

	Počet	Průměr	SD	p-hodnota	Signifikantní výsledek
S. pacientů SMM (kg)	30	23.79	6.43	0.114	NE
Kontrolní s. SMM (kg)	30	28.26	10.09		

SMM: Skeletal Muscle Mass (česky: kosterní svalová tkáň); SD: směrodatná odchylka

V **Tabulce 13** jsou uvedeny výsledky porovnání hodnot fázového úhlu pomocí Welchova t-testu. Test **prokázal statisticky signifikantní rozdíl** mezi pacienty a kontrolní skupinou ( $p < 0,01$ ).

**Tabulka 13: Výsledky PA u souboru pacientů a kontrolního souboru: Welchův t-test**

	Počet	Průměr	SD	p-hodnota	Signifikantní výsledek
S. pacientů PA (°)	30	4.95	0.79	0.0003	ANO
Kontrolní s. PA (°)	30	5.97	1.2		

PA: Phase Angle (česky: fázový úhel); SD: směrodatná odchylka

### 8.3.4. Síla stisku (Hand Grip)

V *Tabulce 14* jsou uvedeny výsledky porovnání hodnot výsledků Hand Grip (síla stisku) pomocí Mann-Whitneyho U testu. Test **prokázal statisticky signifikantní rozdíl** mezi pacienty a kontrolní skupinou ( $p < 0,01$ ).

*Tabulka 14: Výsledky HG u souboru pacientů a kontrolního souboru: Mann-Whitneyho U test*

	Počet	Průměr	SD	p-hodnota	Signifikantní výsledek
S. pacientů HG (kg)	30	21.22	8.77	0.00000082	ANO
Kontrolní s. HG (kg)	30	41.2	17.4		

HG: Hand Grip (česky: síla stisku ruky); SD: směrodatná odchylka

### 8.3.5. 30 s test vstávání ze židle

V *Tabulce 15* jsou uvedeny výsledky porovnání hodnot výsledků 30 s testu vstávání ze židle pomocí Welchova t-testu. Test **prokázal statisticky signifikantní rozdíl** mezi pacienty a kontrolní skupinou ( $p < 0,01$ ).

*Tabulka 15: Výsledky 30 s testu u souboru pacientů a kontrolního souboru: Welchův t-test*

	Počet	Průměr	SD	p-hodnota	Signifikantní výsledek
S. pacientů 30 s test (počet)	30	9.93	4.7	0.000000003751	ANO
Kontrolní s. 30 s test (počet)	30	20.43	6.64		

SD: směrodatná odchylka

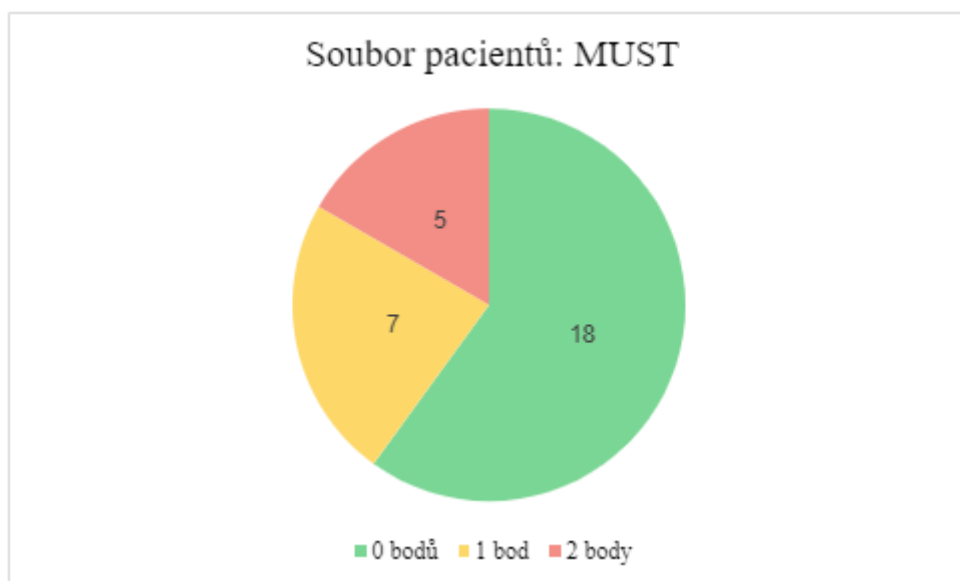
## 8.4. Cíl 2

Druhým cílem výzkumné části bylo zhodnotit senzitivitu a specifitu screeningového dotazníku MUST a GLIM kritérií při využití v diagnostice podvýživy u pacientů s Huntingtonovou nemocí za využití SGA jako referenčního standardu.

### 8.4.1. Výsledky MUST

Celkem dvanáct pacientů ze souboru ( $n = 30$ ) bylo vyhodnoceno validovaným screeningovým dotazníkem MUST jako nutričně rizikových, z toho sedm pacientů bylo vyhodnoceno jako středně rizikových a pět bylo vyhodnoceno jako vysoce rizikových. Výsledky graficky znázorňuje **Graf 1**.

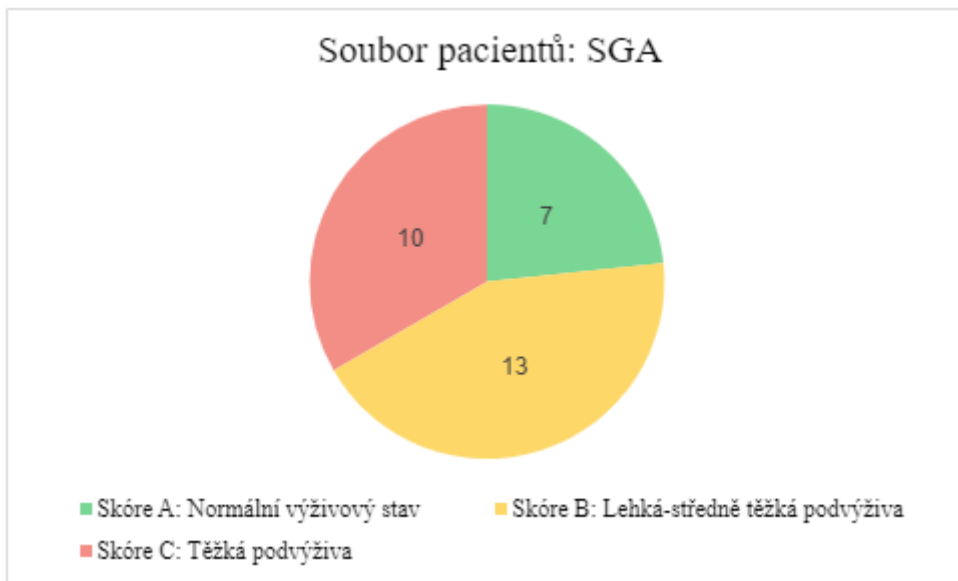
**Graf 1: Výsledky nutričního screeningu podle MUST u souboru pacientů ( $n=30$ )**



#### 8.4.2. Výsledky SGA

Celkem u dvaceti tří pacientů ze souboru ( $n = 30$ ) byla diagnostikována testem SGA podvýživa. Co se týče stupně závažnosti podvýživy, u třinácti pacientů byla diagnostikována lehká až středně těžká podvýživa a u deseti pacientů byla diagnostikována těžká podvýživa. Výsledky graficky znázorňuje **Graf 2**.

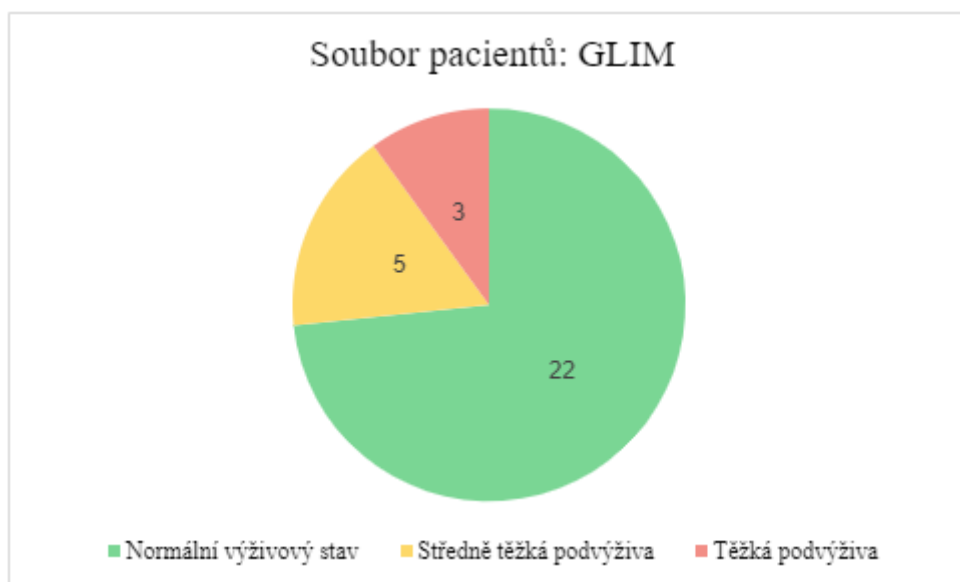
**Graf 2: Výsledky vyšetření podle SGA u souboru pacientů ( $n=30$ )**



### 8.4.3. Výsledky GLIM

V součtu dvanáct pacientů ze souboru ( $n = 30$ ) bylo vyhodnoceno screeningovým dotazníkem MUST jako nutričně rizikových, z toho sedm pacientů bylo vyhodnoceno jako středně rizikových a pět bylo vyhodnoceno jako vysoce rizikových. Podle diagnostických kritérií GLIM dále vyšetřujeme pacienty, kteří byli nutričním screeningem vyhodnoceni jako nutričně rizikoví. Následovala tedy diagnostika a zhodnocení stupně závažnosti podvýživy. Ze dvanácti nutričně rizikových pacientů byla podvýživa diagnostikována u osmi pacientů. Co se týče stupně závažnosti podvýživy, u pěti pacientů byla diagnostikována středně těžká podvýživa a u třech pacientů byla diagnostikována těžká podvýživa. Výsledky graficky znázorňuje **Graf 3**.

**Graf 3: Výsledky vyšetření podle GLIM u souboru pacientů ( $n=30$ )**



#### 8.4.4. Výsledky

Na základě výsledků našeho výzkumu dotazník SGA diagnostikoval podvýživu u podstatně více pacientů než GLIM kritéria. Nutričně rizikovní pacienti výzkumného souboru častokrát naplňovali fenotypová kritéria GLIM, nicméně nenaplňovali žádné ze dvou kritérií etiologických.

Při testování senzitivity a specifity dotazníku MUST v porovnání s dotazníkem SGA jako referenčním standardem, vyšla hodnota senzitivity 47.83 % a hodnota specifity 85.71 %. Výsledky jsou shrnuty v *Tabulce 16*.

**Tabulka 16: Výsledky testování senzitivity a specifity dotazníku MUST**

Statistický parametr	Hodnota	95 % CI
Senzitivita	47.83 %	26.82 % - 69.41 %
Specifita	85.71 %	42.13 % - 99.64 %
Prevalence	76.67 %	57.72 % - 90.07 %
Přesnost	56.67 %	37.43 % - 74.54 %

Při testování senzitivity a specifity GLIM kritérií v porovnání s dotazníkem SGA jako referenčním standardem, vyšla hodnota senzitivity 34.78 % a hodnota specifity 100 %. Výsledky jsou shrnuty v *Tabulce 17*.

**Tabulka 17: Výsledky testování senzitivity a specifity GLIM kritérií**

Statistický parametr	Hodnota	95 % CI
Senzitivita	34.78 %	16.38 % - 57.27 %
Specifita	100 %	59.04 % - 100 %
Prevalence	76.67 %	57.72 % - 90.07 %
Přesnost	50 %	31.3 % - 68.7 %

## 9. Diskuze

### 9.1. Cíl 1

Zjistili jsme, že pacienti s HN mají v porovnání se zdravou populací výrazně snížené hodnoty fázového úhlu ( $p < 0,01$ ), sníženou sílu stisku ruky ( $p < 0,01$ ) a snížený výkon ve 30 s testu vstávání ze židle ( $p < 0,01$ ).

#### *Fázový úhel a tělesné složení*

Hodnoty fázového úhlu závisí na integritě buněčné membrány a na metabolicky aktivní tělesné hmotě. Více studií prokázalo korelaci mezi fázovým úhlem a hodnotou BMI a stavem výživy. Podvýživa hodnoty fázového úhlu významně snižuje. (Kumar et al., 2012) U naší skupiny pacientů nebyly zjištěny statisticky významné rozdíly mezi hodnotami BMI oproti kontrolnímu souboru. Hodnoty BMI nemusí mít samy o sobě dobrou výpovědní hodnotu o stavu výživy jedince. Analýza tělesného složení pomocí BIA, včetně zjištění hodnoty fázového úhlu přináší lepší informace o nutričním stavu. Hodnota BMI často bývá u pacientů s HN v normě spíše kvůli vyššímu množství FM než FFM v tělesném složení. K podobným závěrům došli v roce 2015 rovněž Cubo et al., kteří zkoumali tělesné složení u souboru 22 pacientů v počátečních stádiích HN. (Cubo et al., 2015b)

Fázový úhel u zdravé populace klesá s rostoucím věkem. Domníváme se, že u pacientů s HN se na jeho poklesu pravděpodobně podílejí i vlastnosti mutovaného huntingtinu. Patologický huntingtin má negativní vliv na stav výživy zejména svým působením v kosterní svalové tkáni, kostech, tukové tkáni a srdci. (Chuang, Demontis, 2021) HN má prokazatelně vliv také na funkci gastrointestinálního traktu. Nemocní nezřídka trpí chronickými zažívacími obtížemi, ezofagitidou nebo gastritidou. Spojitost HN s funkcí osy mikrobiota-střevo-mozek je zatím v počátcích zkoumání, nicméně výsledky některých studií již naznačily, že alterovaný střevní mikrobiom by mohl mít nepříznivý vliv na progresi. (Ekwudo et al., 2024) Mitochondriální poškození, které bylo zaznamenáno ve fibroblastech pacientů s HN nasvědčuje tomu, že energetický metabolismus není narušený pouze v buňkách centrálního nervového systému, ale také v periferních tkáních. Mitochondriální poškození se projevuje poruchami respiračního řetězce. (Vanišová et al., 2022) Buňky také jeví větší tendenci k apoptóze. (Vanišová et al., 2022) Mutovaný huntingtin oslabuje antioxidantní mechanismy, a to má za následek nárůst oxidativního stresu a zánětlivé aktivity. (Scarian et al., 2024)

V roce 2022 Rivadeneyra-Posadas et al. představili zajímavé výsledky studie, která se zabývala hodnotou fázového úhlu jakožto ukazatelem zvýšeného rizika sarkopenie u pacientů s HN. Tělesné složení a fázový úhel byly měřeny za pomoci stejného zařízení jako v naší studii, tedy analyzátořem seca mBCA 525. Výzkumu se účastnilo celkem 37 pacientů, jejichž průměrný věk byl  $53 \pm 12$  let. Průměrná hodnota fázového úhlu byla  $5.77 \pm 0.77$  a síly stisku



23.05 ± 11.02. (Rivadeneira-Posadas et al., 2022) V našem výzkumu byl průměrný věk souboru pacientů 50.8 ± 16.06, průměrná hodnota fázového úhlu 4.95 ± 8.77 a síly stisku 21.22 ± 8.77. Obě studie tedy přináší podobné výsledky. Fázový úhel lze rozhodně považovat za kvalitní ukazatel při hodnocení rizika podvýživy a sarkopenie.

Rivadeneira-Posadas et al. v roce 2023 publikovali výsledky studie, která se zabývala měřením tělesného složení přímo u pacientů s HN. Výsledky studie vyhodnotily spolehlivost multifrekvenční BIA jako dobrou až výbornou ve srovnání se zlatým standardem pro měření tělesného složení, kterým je DEXA. (Rivadeneira-Posadas et al., 2023) K podobným výsledkům došli Rivadeneira-Posadas et al. také v prevalenční observační studii, jejíž výsledky publikovali začátkem roku 2024 a ve které zkoumali stejnou problematiku jako o rok dříve. (Rivadeneira-Posadas et al., 2024)

### *Funkční testy*

Přestože u pacientů se v našem souboru neprokázal pokles objemu svalové hmoty při analýze tělesného složení BIA, funkční vyšetření pomocí svalových testů prokázala sníženou svalovou sílu a kondici pacientů s HN.

Vyšetření síly stisku ruky je považováno za jedno z nejspolehlivějších kritérií, využívaných v diagnostice sarkopenie. (Topinková, 2018) Vztah mezi silou stisku ruky a svalovou hmotou zkoumali Busse et al. již v roce 2008. Stejně jako my zjistili rozdíly v síle stisku mezi pacienty a zdravou populací. Na rozdíl od naší práce na vzorku 20 pacientů zjistili menší objem svalové hmoty na dolních končetinách. (Busse et al., 2008). 30 s test vstávání ze židle byl původně vyzkoušen na geriatrické populaci. (McCarthy et al., 2004) Khalil et al. v roce 2010 prokázali spolehlivost a validitu tohoto testu u pacientů s HN. (Khalil et al., 2010) Spolehlivost testu potvrzuje to, že se běžně využívá v lékových studiích a longitudinálních observačních studiích.

Vzhledem k tomu, že u zdravé populace byly výsledky testů zaměřených na vyšetření sarkopenie v mezích normy a u většiny pacientů byly signifikantně zhoršené, vyplývá z toho, že u pacientů s HN dochází k rozvoji sekundární sarkopenie v souvislosti se základním onemocněním. Hodnoty fázového úhlu, síla stisku a funkční testy, jako je například námi prováděný 30 s test vstávání ze židle se jeví jako spolehlivější kritéria pro hodnocení sarkopenie u pacientů s HN než celkový objem kosterní svaloviny.

Lze tedy konstatovat, že přestože hodnoty BMI mohou být u pacientů s HN se zdravou populací srovnatelné, celkový nutriční a funkční stav pacientů bývá výrazně horší. K vyšetření stavu výživy u pacientů s HN je nutné přistupovat komplexně.

## 9.2. Cíl 2

### *MUST*

Dvanáct pacientů z výzkumného souboru ( $n = 30$ ) vyhodnotil MUST jako nutričně rizikové, z toho sedm pacientů jako středně rizikové a pět jako vysoce rizikové. Hodnota senzitivity dotazníku MUST vyšla v našem výzkumu 47.83 % a hodnota specifity 85.71 %.

Přestože MUST není validován pro HN, v našem souboru se ukázalo, že více než třetina pacientů byla tímto nástrojem vyhodnocena jako nutričně riziková. Při položkové analýze jsme zjistili, že nejspolehlivějším parametrem MUST je neúmyslný pokles na hmotnosti. Limitem tohoto nástroje je, že nebere žádným způsobem v potaz svalovou výkonnost a objem.

### *GLIM kritéria*

Ze dvanácti nutričně rizikových pacientů, které vyhodnotil dotazník MUST, byla podvýživa GLIM kritérii diagnostikována u osmi pacientů. U pěti z nich byla diagnostikována středně těžká podvýživa a u třech pacientů byla diagnostikována těžká podvýživa. Hodnota senzitivity GLIM kritérii při diagnostice podvýživy u pacientů s HN vyšla v našem výzkumu poměrně nízká, konkrétně 34.78 % a specifita naopak 100 %.

V případě, že dodržujeme doporučený postup autorů GLIM kritérii, k naplnění diagnózy podvýživy je zapotřebí přítomnost alespoň jednoho fenotypového a jednoho etiologického kritéria zároveň, jak bylo vysvětleno v podkapitole 4.10. U pacientů z našeho souboru došlo ve většině případů k naplnění minimálně jednoho a někdy i více fenotypových kritérií naráz. U těchto pacientů však nakonec GLIM podvýživu nevyhodnotil, protože nedošlo k naplnění ani jednoho z etiologických kritérií. Náš referenční standard SGA bral v potaz často se vyskytující parametry jako je snížené množství svalové hmoty nebo snížená funkční kapacita. Proto na jeho základě byla podvýživa detekována u více pacientů. Podmínku současného naplnění fenotypového a etiologického kritéria považujeme za nedostatek tohoto dotazníku. Nízké hodnoty fenotypových kritérií nelze při diagnostice podvýživy u těchto pacientů přehlížet i když nevykazují přítomnost zánětu ani jejich příjem stravy není snížený.

Podobně jako v naší studii Allard et al. v roce 2020 hodnotili senzitivitu a specifitu GLIM kritérii za využití SGA jako standardu. V této retrospektivní studii nebyli specificky zahrnuti neurologičtí pacienti, ale heterogenní soubor pacientů s různými interními a chirurgickými diagnózami ( $n=1022$ ). Z výsledků jejich studie vyplývá, že GLIM kritéria vykazují nízkou senzitivitu. Poukazují na potenciál GLIM kritérii při využití dotazníku jako celku, nicméně autory doporučovaná nutnost kombinace dvou kritérii pro stanovení diagnózy podvýživy může vést k přehlédnutí některých pacientů, které SGA vyhodnotí jako podvyživené. (Allard et al., 2020)

Miranda a Malheiro koncem roku 2023 publikovali výsledky studie, jejímž cílem bylo zhodnotit využití GLIM kritérií v diagnostice podvýživy u pacientů s PN. Z celkového počtu 148 pacientů byla fenotypová i etiologická kritéria přítomna u 45.9 % pacientů. Autoři předpokládají, že vzhledem významné prevalenci podvýživy u pacientů s PN bude zapotřebí dalších studií, aby mohla být GLIM kritéria validována pro využití u této skupiny pacientů. (Miranda, Malheiro, 2023) To znamená, že i u jiného neurodegenerativního onemocnění při testování GLIM kritérií došlo k podobným zjištěním.

Přestože GLIM kritéria na základě výsledků našeho výzkumu nejsou příliš senzitivním nástrojem pro vyhledávání podvýživy u HN, mohou být naopak velmi vhodným nástrojem pro využití při jiných než neurologických diagnózách. Huo et al. v roce 2022 publikovali systematický přehled studií, které zkoumaly právě přesnost GLIM kritérií. Uvádějí, že přesnost GLIM kritérií se na základě více studií jeví jako vysoká, a dokonce hovoří o potenciálu GLIM kritérií sloužit jako referenční standard. (Huo et al., 2022) Problematika výživy u onemocnění jako je HN je však natolik specifická, že i jindy vysoce senzitivní nástroj může podvýživu přehlédnout. Žádný nástroj, který by byl speciálně navržen pro detekci podvýživy při neurologických onemocněních doposud nebyl představen.

### *SGA*

V rámci našeho výzkumu byla referenčním standardem testem SGA diagnostikována podvýživa u dvaceti tří pacientů (n=30). U třinácti pacientů byla diagnostikována lehká až středně těžká podvýživa a u deseti pacientů byla diagnostikována těžká podvýživa.

SGA považujeme za vhodnější nástroj pro využití při diagnostice podvýživy u pacientů s HN než GLIM kritéria v případě, že se držíme doporučeného postupu GLIM kritérií s nutností naplnění kombinace fenotypových a etiologických kritérií. SGA se stejně jako GLIM zaměřuje na úbytek tělesné hmotnosti, snížený příjem stravy a úbytek svalové hmoty. Navíc však věnuje pozornost funkční kapacitě, souvislosti základního onemocnění se stavem výživy, přítomnosti gastrointestinálních příznaků, úbytku podkožního tuku a přítomnosti otoků. Funkční kapacita se s progresí HN vyčerpává. Funkční kapacita je u HN negativně ovlivněna zhoršováním motorických i kognitivních schopností a poruchami chování.

### 9.3. Limity studie

Mezi limity naší studie řadíme poměrně malý výzkumný soubor. Při zkoumání většího souboru pacientů s HN bychom pravděpodobně objevili statisticky významné rozdíly i v jiných zkoumaných parametrech.

Limitací byla také kritéria, která naši pacienti museli splňovat, aby mohli být zařazeni do studie. Zejména se jedná o dostatečně zachovalou mobilitu, umožňující podstoupit všechny položky z našeho vyšetřovacího protokolu. Z vlastní zkušenosti jsme se přesvědčili, že tyto metody nemohou být využity pro ležící pacienty v pokročilých stádiích onemocnění.

Z hlediska posuzování specifity a senzitivity vyšetřovacích nástrojů nelze opomenout vysokou míru subjektivity našeho referenčního standardu, SGA dotazníku, a jeho závislost na zkušenostech vyšetřujícího.

## 10. Závěr

Náš výzkum prokázal, že výskyt poruch výživy, zejména podvýživy spojené se sarkopenií a zhoršeným funkčním stavem je u Huntingtonovy nemoci častý. V současné době neexistuje žádný univerzální návod, jak k této problematice přistupovat a jak poruchy výživy efektivně vyhledávat. Naše studie dospěla k závěru, že zásadní je zejména individuální komplexní přístup.

Do budoucna by bylo přínosné vyvíjet diagnostické nástroje, které by zohlednily problematiku neurologických onemocnění. Umožnilo by to rychlejší a efektivnější vyšetření a nutriční intervenci. Včasná diagnostika poruch výživy u neurodegenerativních onemocnění může pozitivně ovlivnit funkční stav a kvalitu života pacientů.

## 11. Seznam použitých zdrojů

1. Allard, J. P., Keller, H., Gramlich, L., Jeejeebhoy, K. N., Laporte, M., & Duerksen, D. R. (2020). GLIM criteria has fair sensitivity and specificity for diagnosing malnutrition when using SGA as comparator. *Clinical Nutrition*, 39(9), 2771–2777. <https://doi.org/10.1016/j.clnu.2019.12.004>
2. Bakels, H. S., Roos, R. A. C., Roon-Mom, W. M. C., & Bot, S. T. (2021). Juvenile-Onset Huntington Disease Pathophysiology and Neurodevelopment: A Review. *Movement Disorders*, 37(1), 16–24. <https://doi.org/10.1002/mds.28823>
3. Bianchi, V. E., Herrera, P. F., & Laura, R. (2019). Effect of nutrition on neurodegenerative diseases. A systematic review. *Nutritional Neuroscience*, 1–25. <https://doi.org/10.1080/1028415x.2019.1681088>
4. Burgos, R., Bretón, I., Cereda, E., Desport, J. C., Dziewas, R., Genton, L., Gomes, F., Jesús, P., Leischker, A., Muscaritoli, M., Pouliat, K.-A., Preiser, J. C., Van der Marck, M., Wirth, R., Singer, P., & Bischoff, S. C. (2018). ESPEN guideline clinical nutrition in neurology. *Clinical Nutrition*, 37(1), 354–396. <https://doi.org/10.1016/j.clnu.2017.09.003>
5. Busse, M., Hughes, G., Wiles, C. M., & Rosser, A. E. (2008). Use of hand-held dynamometry in the evaluation of lower limb muscle strength in people with Huntington's disease. *Journal of Neurology*, 255(10), 1534–1540. <https://doi.org/10.1007/s00415-008-0964-x>
6. Cederholm, T., Barazzoni, R., Austin, P., Ballmer, P., Biolo, G., Bischoff, S. C., Compher, C., Correia, I., Higashiguchi, T., Holst, M., Jensen, G. L., Malone, A., Muscaritoli, M., Nyulasi, I., Pirlich, M., Rothenberg, E., Schindler, K., Schneider, S. M., de van der Schueren, M. A. E., . . . Singer, P. (2017). ESPEN guidelines on definitions and terminology of clinical nutrition. *Clinical Nutrition*, 36(1), 49–64. <https://doi.org/10.1016/j.clnu.2016.09.004>
7. Cederholm, T., Jensen, G. L., Correia, M. I. T. D., Gonzalez, M. C., Fukushima, R., Higashiguchi, T., Baptista, G., Barazzoni, R., Blaauw, R., Coats, A., Crivelli, A., Evans, D. C., Gramlich, L., Fuchs-Tarlovsky, V., Keller, H., Llido, L., Malone, A., Mogensen, K. M., Morley, J. E., . . . Yu, J. (2019). GLIM criteria for the diagnosis of malnutrition – A consensus report from the global clinical nutrition community. *Clinical Nutrition*, 38(1), 1–9. <https://doi.org/10.1016/j.clnu.2018.08.002>

8. Cruz-Jentoft, A. J., Bahat, G., Bauer, J., Boirie, Y., Bruyère, O., Cederholm, T., Cooper, C., Landi, F., Rolland, Y., Sayer, A. A., Schneider, S. M., Sieber, C. C., Topinkova, E., Vandewoude, M., Visser, M., Zamboni, M., Bautmans, I., Baeyens, J.-P., Cesari, M., . . . Schols, J. (2018). Sarcopenia: revised European consensus on definition and diagnosis. *Age and Ageing*, 48(1), 16–31. <https://doi.org/10.1093/ageing/afy169>
9. Cubo, E., Rivadeneyra, J., Armesto, D., Mariscal, N., Martinez, A., & Camara, R. J. (2015a). Relationship between Nutritional Status and the Severity of Huntington's Disease. A Spanish Multicenter Dietary Intake Study. *Journal of Huntington's Disease*, 4(1), 75–85. <https://doi.org/10.3233/jhd-140139>
10. Cubo, E., Rivadeneyra, J., Gil-Polo, C., Armesto, D., Mateos, A., & Mariscal-Pérez, N. (2015b). Body composition analysis as an indirect marker of skeletal muscle mass in Huntington's disease. *Journal of the Neurological Sciences*, 358(1–2), 335–338. <https://doi.org/10.1016/j.jns.2015.09.351>
11. de Tommaso, M., Nuzzi, A., Dellomonaco, A. R., Sciruicchio, V., Serpino, C., Cormio, C., Franco, G., & Megna, M. (2015). Dysphagia in Huntington's Disease: Correlation with Clinical Features. *European neurology*, 74(1-2), 49–53. <https://doi.org/10.1159/000435833>
12. Detsky, A. S., McLaughlin, J. R., Baker, J. P., Johnston, N., Whittaker, S., Mendelson, R. A., & Jeejeebhoy, K. N. (1987). What is subjective global assessment of nutritional status?. *JPEN. Journal of parenteral and enteral nutrition*, 11(1), 8–13. <https://doi.org/10.1177/014860718701100108>
13. Ekwudo, M. N., Gubert, C., & Hannan, A. J. (2024). The microbiota-gut-brain axis in Huntington's disease: pathogenic mechanisms and therapeutic targets. *The FEBS journal*, 10.1111/febs.17102. Advance online publication. <https://doi.org/10.1111/febs.17102>
14. Fakultní nemocnice Brno (n.d.). *Hodnocení nutričního stavu*. <https://www.fnbrno.cz/areal-bohunice/oddeleni-lecebne-vyzivy/hodnoceni-nutricniho-stavu/t6374>
15. Fliegelová, M. (n.d.). *PEG z pohledu NT* [PowerPoint slides]. IV. Interní klinika, VFN Praha. <https://el.lf1.cuni.cz/att00190/>
16. Humbert, S., & Barnat, M. (2022). Huntington's disease and brain development. *Comptes Rendus. Biologies*, 345(2), 1–14. <https://doi.org/10.5802/crbio1.93>

17. Huo, Z., Chong, F., Yin, L., Lu, Z., Liu, J., & Xu, H. (2022). Accuracy of the GLIM criteria for diagnosing malnutrition: A systematic review and meta-analysis. *Clinical nutrition (Edinburgh, Scotland)*, 41(6), 1208–1217. <https://doi.org/10.1016/j.clnu.2022.04.005>
18. Christodoulou, C. C., Demetriou, C. A., & Zamba-Papanicolaou, E. (2020). Dietary Intake, Mediterranean Diet Adherence and Caloric Intake in Huntington's Disease: A Review. *Nutrients*, 12(10), 2946. <https://doi.org/10.3390/nu12102946>
19. Chuang, C. L., & Demontis, F. (2021). Systemic manifestation and contribution of peripheral tissues to Huntington's disease pathogenesis. *Ageing research reviews*, 69, 101358. <https://doi.org/10.1016/j.arr.2021.101358>
20. Jenšovský, J. (2019). Sarkopenie: definice a diagnostika nové nemoci. *Clinical Osteology*, 24(1), 14–18.
21. Kalkers, K., Schols, J. M. G. A., van Zwet, E. W., & Roos, R. A. C. (2022). Dysphagia, Fear of Choking and Preventive Measures in Patients with Huntington's Disease: The Perspectives of Patients and Caregivers in Long-Term Care. *The journal of nutrition, health & aging*, 26(4), 332–338. <https://doi.org/10.1007/s12603-022-1743-6>
22. Kianička, B., Žák, J., & Bareš, M. (2012). Využití perkutánní endoskopické gastrostomie – přehled indikací, popis techniky a současné trendy v neurologii. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*, 75/108(2), 165–169.
23. Kim, A., Lalonde, K., Truesdell, A., Gomes Welter, P., Brocardo, P. S., Rosenstock, T. R., & Gil-Mohapel, J. (2021). New Avenues for the Treatment of Huntington's Disease. *International Journal of Molecular Sciences*, 22(16), 8363. <https://doi.org/10.3390/ijms22168363>
24. Khalil, H., Van Deursen, R. W. M., Quinn, L., Rosser, A. E., & Busse, M. (2010). F18 Clinical measurement of sit to stand performance in people with huntington's disease: reliability and validity for 30 seconds chair sit to stand test. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 81(Suppl 1), A28.2-A28. <https://doi.org/10.1136/jnnp.2010.222620.18>
25. Klempíř, J. (2019). Výživa u vybraných neurologických onemocnění. In L. Zlatohlávek (Ed.), *Klinická dietologie a výživa* (2nd ed., pp. 345–363). Current Media.
26. Klempíř, J. (2021). Huntingtonova nemoc a další dyskinetické syndromy. In P. Kohout, E. Havel, M. Matějovič, & M. Šenkyřík (Eds.), *Klinická výživa* (pp. 762–766). Galén.



27. Klempíř, J., & Mühlbäck, A. (2019). *Huntingtonova nemoc a výživa*. Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, z.s.
28. Kroupa, R., Kohout, P., Dastych, M., & Juhás, V. (2021). Enterální výživa. In P. Kohout, E. Havel, M. Matějovič, & M. Šenkyřík (Eds.), *Klinická výživa* (pp. 370–400). Galén.
29. Kumar, S., Dutt, A., Hemraj, S., Bhat, S., & Manipadybhima, B. (2012). Phase Angle Measurement in Healthy Human Subjects through Bio-Impedance Analysis. *Iranian journal of basic medical sciences*, 15(6), 1180–1184.
30. Mao, X.-Y., Yin, X.-X., Guan, Q.-W., Xia, Q.-X., Yang, N., Zhou, H.-H., Liu, Z.-Q., & Jin, W.-L. (2021). Dietary nutrition for neurological disease therapy: Current status and future directions. *Pharmacology & Therapeutics*, 226, 107861. <https://doi.org/10.1016/j.pharmthera.2021.107861>
31. Marcus, R. (2023). What Is Huntington Disease? *JAMA*, 330(10),1014. <https://doi.org/10.1001/jama.2023.13024>
32. McCarthy, E. K., Horvat, M. A., Holtsberg, P. A., & Wisenbaker, J. M. (2004). Repeated chair stands as a measure of lower limb strength in sexagenarian women. *The journals of gerontology. Series A, Biological sciences and medical sciences*, 59(11), 1207–1212. <https://doi.org/10.1093/gerona/59.11.1207>
33. Miranda, D., & Malheiro, J. (2023). Glim criteria for malnutrition in patients with Parkinson's disease. *Clinical Nutrition ESPEN*, 58, 473. <https://doi.org/10.1016/j.clnesp.2023.09.144>
34. Morales, L. M., Estévez, J., Suárez, H., Villalobos, R., Chacín de Bonilla, L., & Bonilla, E. (1989). Nutritional evaluation of Huntington disease patients. *The American Journal of Clinical Nutrition*, 50(1), 145–150.
35. MR Diagnostic+. (n.d.). *seca mBCA 525, mobilní zdravotnický analyzátor tělesné kompozice*. [Photograph]. MR Diagnostic+, distributor medicínské techniky a vybavení ordinací. <https://mr-diagnostic.cz/seca-mbca-525?theme=interna>
36. NEXGEN Ergonomics. (n.d.). *Baseline BIMS Digital Pinch Dynamometer*. [Photograph]. NEXGEN Ergonomics The Global Source for Software & Instrumentation for Ergonomics, Biomechanics & Medicine. <http://www.nexgenergo.com/medical/baseline-BIMS.html>
37. Novák, F. (2021). Principy diagnostiky nutričního stavu. In P. Kohout, E. Havel, M. Matějovič, & M. Šenkyřík (Eds.), *Klinická výživa* (s. 155–163). Galén.

38. Novák, F., Kala Grofová, Z., Růžičková, L., & Pražanová, I. (2021). Organizační a legislativní aspekty nutriční péče. In P. Kohout, E. Havel, M. Matějovič, & M. Šenkyřík (Eds.), *Klinická výživa* (pp. 485–511). Galén.
39. Novák, F., & Káňová, M. (2021). Malnutrice. In P. Kohout, E. Havel, M. Matějovič, & M. Šenkyřík (Eds.), *Klinická výživa* (pp. 200–218). Galén.
40. Novák, F., & Růžičková, L. (2021). Dysfagie - Nutriční postupy jako součást komplexní péče. In P. Kohout, E. Havel, M. Matějovič, & M. Šenkyřík (Eds.), *Klinická výživa* (pp. 561–586). Galén.
41. Pizzorni, N., Pirola, F., Ciammola, A., & Schindler, A. (2020). Management of dysphagia in Huntington's disease: a descriptive review. *Neurological sciences: official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*, 41(6), 1405–1417. <https://doi.org/10.1007/s10072-020-04265-0>
42. Pizzorni, N., Ciammola, A., Casazza, G., Ginocchio, D., Bianchi, F., Feroldi, S., Poletti, B., Nanetti, L., Mariotti, C., Mora, G., & Schindler, A. (2022). Predictors of malnutrition risk in neurodegenerative diseases: The role of swallowing function. *European Journal of Neurology*. <https://doi.org/10.1111/ene.15345>
43. Rivadeneyra-Posadas, J., Cubo, E., Simón-Vicente, L., Garcia-Bustillo, Á., Saiz-Rodríguez, M., Alcaraz, R., Collazo, C., Garcia, L. A., Castillo, D., Raya-González, J., Soto, M., & Rodríguez, A. (2022). Phase angle as indicator of sarcopenia in Huntington's disease. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*, 93(1), A52.2-A52. <https://doi.org/10.1136/jnnp-2022-ehdn.137>
44. Rivadeneyra-Posadas, J., Cubo, E., Simón-Vicente, L., Castillo, D., Raya-González, J., Collazo, C., Soto, M., & Rodríguez, A. (2023). Bioimpedance vs DXA in huntington's disease (HD). *Clinical Nutrition ESPEN*, 54, 699–700. <https://doi.org/10.1016/j.clnesp.2022.09.705>
45. Rivadeneyra-Posadas, J., Vicente, L. R., Alvira, D. C., Raya-González, J., Soto-Célix, M., Rodríguez-Fernández, A., Bustillo, Á. G., Rodríguez, M. S., Sánchez, F. V., Garcia, L. A., Hernández, G. M. G., & Delgado, E. C. (2024). Cómo estimar la composición corporal en la enfermedad de Huntington. Estudio transversal y observacional con bioimpedancia de múltiples frecuencias. *Revista De Neurología/Revista De Neurología Electrónica*, 78(01), 17. <https://doi.org/10.33588/rn.7801.2023224>
46. Roth, J. (2010). Huntingtonova nemoc. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*, 73/106(2), 107–123.

47. Russell, R. D., Black, L. J., & Begley, A. (2022). Nutrition Education Programs for Adults with Neurological Diseases Are Lacking: A Scoping Review. *Nutrients*, *14*(8), 1577. <https://doi.org/10.3390/nu14081577>
48. Scarian, E., Viola, C., Dragoni, F., Di Gerlando, R., Rizzo, B., Diamanti, L., Gagliardi, S., Bordoni, M., & Pansarasa, O. (2024). New Insights into Oxidative Stress and Inflammatory Response in Neurodegenerative Diseases. *International journal of molecular sciences*, *25*(5), 2698. <https://doi.org/10.3390/ijms25052698>
49. Sharma, S. (2018). *Klinická výživa a dietologie* (H. Pospíšilová, Trans.). Grada. (Original work published 2016)
50. Šenkyřík, M. (2021). Výživa u seniorů, frailty syndrom, sarkopenie. In P. Kohout, E. Havel, M. Matějovič, & M. Šenkyřík (Eds.), *Klinická výživa* (pp. 536–549). Galén
51. Tomešová, J. (2021). Antropometrie a tělesné složení. In P. Kohout, E. Havel, M. Matějovič, & M. Šenkyřík (Eds.), *Klinická výživa* (pp. 164–179). Galén.
52. Tomíška, M. (2019). *Výživa onkologických pacientů*. Mladá fronta.
53. Topinková, E. (2018). Sarkopenie jako závažné orgánové selhání, její diagnostika a současné možnosti léčby. *Vnitřní lékařství*, *64*(11), 1038–1052.
54. Topinková, E. (2019). Sarkopenie, revidovaná evropská diagnostická kritéria 2018. *Geriatric a gerontologie*, *8*(1), 14–19.
55. Uhrová, T., & Roth, J. (2020). *NEUROPSYCHIATRIE. Klinický průvodce pro ambulantní i nemocniční praxi*. Maxdorf s.r.o.
56. Vágnerová, T. (2019). Nová kritéria pro diagnostiku malnutrice – co nám říkají? *Geriatric a Gerontologie*, *8*(1), 20–26.
57. Vágnerová, T. & Klímová, E. (2020). Standard nutriční péče v geriatricii – obecné principy nutriční péče. *Geriatric a Gerontologie*, *9*(1), 44–52.
58. van der Burg, J. M. M., Gardiner, S. L., Ludolph, A. C., Landwehrmeyer, G. B., Roos, R. A. C., & Aziz, N. A. (2017). Body weight is a robust predictor of clinical progression in Huntington disease. *Annals of Neurology*, *82*(3), 479–483. <https://doi.org/10.1002/ana.25007>
59. Vanisova, M., Stufkova, H., Kohoutova, M., Rakosnikova, T., Krizova, J., Klempir, J., Rysankova, I., Roth, J., Zeman, J., & Hansikova, H. (2022). Mitochondrial organization and

structure are compromised in fibroblasts from patients with Huntington's disease. *Ultrastructural pathology*, 46(5), 462–475.

60. Zimlich, R. (2021, October 29). *What Are The 5 Stages of Huntington's Disease?* Verywell Health. <https://www.verywellhealth.com/huntingtons-stages-5206775>

61. Zlatohlávek, L., & Křížová, J. (2019). Vyšetření stavu výživy. In L. Zlatohlávek (Ed.), *Klinická dietologie a výživa* (2nd ed., pp. 67–95). Current Media.

62. Zukiewicz-Sobczak, W., Król, R., Wróblewska, P., Piątek, J., & Gibas-Dorna, M. (2014). Huntington Disease - principles and practice of nutritional management. *Neurologia i neurochirurgia polska*, 48(6), 442–448. <https://doi.org/10.1016/j.pjnns.2014.10.006>

## 12. Seznam obrázků

Obrázek 1: Nákres působení fyziologického versus patologického genu pro protein huntingtin .....	2
Obrázek 2: MR obraz atrofie caput nuclei caudati u HN oproti zdravému mozku, vlevo: zdravá osoba, vpravo: osoba s HN .....	3
Obrázek 3: Nákres vztahu mezi délkou opakování CAG a věkem při nástupu nemoci.....	5
Obrázek 4: Schéma nejčastějších příčin rozvoje sarkopenie.....	8
Obrázek 5: Dotazník MUST pro screening rizika podvýživy .....	11
Obrázek 6: Diagnostické schéma GLIM kritérií .....	19
Obrázek 7: Hodnoty fenotypových kritérií pro určení míry závažnosti podvýživy .....	20
Obrázek 8: Analyzátor tělesné kompozice seca mBCA 525 .....	31
Obrázek 9: Baseline BIMS digital 5-position grip and pinch dynamometer.....	32

### 13. Seznam tabulek

Tabulka 1: Subjective Global Assessment (SGA) .....	17
Tabulka 2: Základní charakteristika souboru pacientů (n=30) .....	35
Tabulka 3: Základní charakteristika kontrolního souboru (n=30) .....	35
Tabulka 4: Testování normality dat u souboru pacientů: Shapirův-Wilkův test.....	36
Tabulka 5: Testování normality dat u kontrolního souboru: Shapirův-Wilkův test.....	36
Tabulka 6: Výsledky BMI u souboru pacientů a kontrolního souboru: Welchův t-test.....	37
Tabulka 7: Výsledky FM u souboru pacientů a kontrolního souboru: Welchův t-test .....	37
Tabulka 8: Výsledky FMI u souboru pacientů a kontrolního souboru: Welchův t-test .....	38
Tabulka 9: Výsledky FM % u souboru pacientů a kontrolního souboru: Welchův t-test .....	38
Tabulka 10: Výsledky FFM u souboru pacientů a kontrolního souboru: Mann-Whitneyho U test .....	39
Tabulka 11: Výsledky FFMI u souboru pacientů a kontrolního souboru: Mann-Whitneyho U test .....	39
Tabulka 12: Výsledky SMM u souboru pacientů a kontrolního souboru: Mann-Whitneyho U test .....	40
Tabulka 13: Výsledky PA u souboru pacientů a kontrolního souboru: Welchův t-test.....	40
Tabulka 14: Výsledky HG u souboru pacientů a kontrolního souboru: Mann-Whitneyho U test.....	41
Tabulka 15: Výsledky 30 s testu u souboru pacientů a kontrolního souboru: Welchův t-test .....	41
Tabulka 16: Výsledky testování senzitivity a specifity dotazníku MUST.....	45
Tabulka 17: Výsledky testování senzitivity a specifity GLIM kritérií .....	45

## 14. Seznam grafů

Graf 1: Výsledky nutričního screeningu podle MUST u souboru pacientů (n=30).....	42
Graf 2: Výsledky vyšetření podle SGA u souboru pacientů (n=30).....	43
Graf 3: Výsledky vyšetření podle GLIM u souboru pacientů (n=30) .....	44

## **15. Seznam příloh**

Příloha 1: Souhlasné stanovisko etické komise .....	63
Příloha 2: Informovaný souhlas pro pacienta (vzor) .....	65
Příloha 3: Informovaný souhlas pro zdravou osobu (vzor) .....	66



## 16. Přílohy

### Příloha 1: Souhlasné stanovisko etické komise



#### ETICKÁ KOMISE VŠEOBECNÉ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

Na Bojišti 1, 128 08 Praha 2 | eticka.komise@vfn.cz | tel. 224964131

Vážený pan  
Doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D.  
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze  
Kateřinská 30, 120 00 Praha 2

24.8.2023  
č.j.: 135/23 S-IV

Vážený pane docente,  
Etická komise VFN projednávala na svém zasedání dne 24.8.2023 Vámi předložený individuální výzkumný projekt č.j. 135/23 S-IV.

**Název studie/Title of CT:** Poruchy výživy u Huntingtonovy nemoci

**Žadatel/Applicant:** doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D., Ph.D., Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze, Kateřinská 30, 120 00 Praha 2; e-mail: jiri.klempir@vfn.cz

Lhůta pro podání písemné zprávy o průběhu KH od jeho zahájení/ *Time schedule for submission of the written Annual Report:*  1x ročně/Once a year  Jiná lhůta/Other: 6 měsíců

Uhrada nákladů spojených s posouzením žádosti a vydáním stanoviska /*Reimbursement of costs related to assessment of the EC:*

Ano/Yes  Ne, důvod/No, reasons: akademický projekt

**Datum doručení žádosti / Date of submission of the Application Form:** 14.8.2023

**Datum jednání EK+čas/Date and time of Ethics Committee's session:** 24.8.2023 (15:30 – 17:40 hod.)

Seznam míst hodnocení s označením míst, ke kterým se EK vyjádřila jako místní EK a kde vykonává dohled

Místo hodnocení / Jméno zkoušejícího <i>Trial Site / Name of Investigator</i>	Místní EK <i>Local EC</i>	Adresa místní EK <i>Address</i>
Doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D., Ph.D., Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze, Kateřinská 30, 120 00 Praha 2	<input checked="" type="checkbox"/>	EK při VFN, Na Bojišti 1, 128 08 Praha 2

Seznam hodnocených dokumentů / *List of all submitted documents:*

Název dokumentu, verze, datum <i>Document title, version, date</i>	Schváleno/ <i>Approved</i>		Na vědomí / <i>Taken into account</i>	
	ANO <i>Yes</i>	NE <i>No</i>	ANO <i>Yes</i>	NE <i>No</i>
Průvodní dopis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dotazník – Víceúčelový formulář EK VFN, 10.8.2023	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Popis projektu, 14.8.2023	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Informace pro pacienta, 14.8.2023	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Informace pro zdravou kontrolní osobu, 14.8.2023	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Informovaný souhlas pro pacienta, 14.8.2023	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Informovaný souhlas pro zdravou osobu, 14.8.2023	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Souhlas se zpracováním osobních údajů				
Dopis EK z 9.8.2023	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Čestné prohlášení o provádění výzkumu ve VFN 14.8.2023, vč. Souhlasu přednosty	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stanovisko EK z 11.2.2022	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Životopis hlavního zkoušejícího: doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D., 3.5.2023	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

#### Stanovisko etické komise:

EK vydává / *EC issues*

**Souhlasné stanovisko/Favourable opinion**

Nesouhlasné stanovisko/Unfavourable opinion

EK VFN vydává souhlasné stanovisko k provedení individuálního výzkumu na Neurologické klinice 1. LF UK a VFN v Praze.

PharmDr.  
Zbyněk  
Sklenář, Ph.D.  
Datum: 2023.08.25  
14:56:28 +02'00'

Podpis předsedy / zástupce EK VFN  
*Signature of Chairperson / Vice-Chairperson*  
PharmDr. Zbyněk Sklenář, Ph.D.



## ETICKÁ KOMISE VŠEOBECNÉ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

Na Bojišti 1, 128 08 Praha 2 | eticka.komise@vfn.cz | tel. 224964131

### Seznam členů etické komise/ List of the Ethics Committee Members:

	Muž/ Žena/ Male/ Female	Odbornost <i>Specialist</i>	Zaměstnanec zřizovatele EK*		Funkce v EK <i>Role in EC</i>	Přítomen <i>Attendance</i>		Hlasoval <i>Voted</i>	
			Ano Yes	Ne No		Ano Yes	Ne No	Ano Yes	Ne No
PharmDr. Zbyněk Sklenář, Ph.D., MBA	M/M	Pharmacist Pharmacologist	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Předseda/ Chairperson	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
MUDr. Magda Šišková, CSc.	Ž/F	Haematologist	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Mistopředseda/ Vice-chairperson	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Jana Farkačová	Ž/F	Lab. Technician	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Člen/Member	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Doc. MUDr. Pavel Freitag, CSc.	M/M	Gynaecologist	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Člen/Member	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Ing. Antonín Grošpic, CSc.	M/M	Engineer	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	Člen/Member	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Prof. MUDr. Eva Kubala Havrdová, CSc.	Ž/F	Neurologist	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Člen/Member	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
MUDr. Hana Honová	Ž/F	Oncologist	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Člen/Member	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
MUDr. Jiří Humhal	M/M	Cardiologist	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Člen/Member	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
MUDr. Anna Jedličková	Ž/F	Microbiologist	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	Člen/Member	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
MUDr. Ladislav Korábek, CSc., MBA	M/M	Dental surgeon	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Člen/Member	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Mgr. Bc. Inka Dvořáková, MBA	Ž/F	Lawyer	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Člen/Member	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Prof. MUDr. Jan Roth, CSc.	M/M	Neurologist	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Člen/Member	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Mgr. Líbuše Roytová Mgr. ThLic. of Theologie	Ž/F	Member of clergy	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	Člen/Member	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Doc. PharmDr. Martin Šíma, Ph.D.	M/M	Clinical Pharmacist	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Člen/Member	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
JUDr. Šárka Špeciánová	Ž/F	Lawyer	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	Člen/Member	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
MUDr. Marcela Trojánková	Ž/F	Privat Nephrologist	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	Člen/Member	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
MUDr. Jiří Valenta	M/M	Anesthesiologist -Intensive Med.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Člen/Member	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Prof. MUDr. Jiří Zeman, DrSc.	M/M	Paediatricist – Adolescent Med	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Člen/Member	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

pozn: \*Zaměstnanec zřizovatele EK/ Employee of EC appointing authority)

Etická komise prohlašuje, že byla ustavena a pracuje v souladu se správnou klinickou praxí (GCP) a platnými právními předpisy. Poslední sloupec udává, zda členové EK byli přítomni hlasování, ale nikoli jak hlasovali ve věci. /The Ethics Committee hereby declares that it was established and operates in accordance with its Rules of Procedure in compliance with GCP and valid legal regulations. EC members personally presented the voting procedure (and NOT their individual voting result to or against the cause) are indicated in the last column:

Ano/Yes    Ne/No

Komentář/Comments:

Datum/Date: 24.8.2023

Etická komise  
Všeobecné fakultní nemocnice  
v Praze  
Na Bojišti 1, 128 08 Praha 2

Podpis předsedy EK nebo zástupce  
Signature of Chairperson or Vice-Chairperson  
PharmDr. Zbyněk Sklenář, Ph.D., v.r.

## ***Příloha 2: Informovaný souhlas pro pacienta (vzor)***

### **Poruchy výživy u Huntingtonovy nemoci**

Řešitel: doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D.

Neurologická klinika, Centrum extrapyramidových onemocnění, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze a 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy

### **Informovaný souhlas pro pacienta**

1) Souhlasím se zařazením do studie, při které budu absolvovat:

Dotazníky hodnotící míru soběstačnosti	ANO	NE
Skríninkový dotazník MUST, určující riziko malnutrice	ANO	NE
Dotazník EAT-10, hodnotící potíže při polykání	ANO	NE
Vyplnění dotazníku o stravovacích návycích a formuláře monitoringu stravy	ANO	NE
Fyzikální a antropometrické vyšetření	ANO	NE
Bioelektrická impedanční analýza tělesného složení	ANO	NE
Dynamometrie, měření maximální síly stisku	ANO	NE

2) Souhlasím s odborným zveřejněním zjištěných údajů, které jsou předmětem vyšetření, za podmínek, že bude zachována má plná anonymita.

3) Mám právo od studie kdykoliv odstoupit, a to i bez udání konkrétních důvodů. Mé negativní stanovisko nebude mít nepříznivý dopad na moji případnou léčbu.

4) Souhlasím, že mohu být na základě rozhodnutí řešitele ze studie předčasně vyřazen(a) s tím, že to neovlivní moji případnou léčbu.

5) Prohlašuji, že jsem si informace týkající se studie řádně přečetl(a), že jsem měl(a) na rozhodnutí dostatek času a že mi byly všechny dotazy srozumitelně vysvětleny. Potvrzuji, že jsem se k účasti ve studii rozhodl(a) svobodně a bez nátlaku.

6) Informovaný souhlas byl sepsán ve dvou vyhotoveních, vyšetřovaná osoba a lékař obdrží po jednom exempláři.

Datum: .....

.....  
**Podpis vyšetřované osoby**

Datum: .....

.....  
**Podpis výzkumníka**

### ***Příloha 3: Informovaný souhlas pro zdravou osobu (vzor)***

#### **Poruchy výživy u Huntingtonovy nemoci**

Řešitel: doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D.

Neurologická klinika, Centrum extrapyramidových onemocnění, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze a I. lékařská fakulta Univerzity Karlovy

#### **Informovaný souhlas pro zdravou osobu**

1) Souhlasím se zařazením do studie, při které budu absolvovat:

Skríninkový dotazník MUST, určující riziko malnutrice	ANO	NE
Fyzikální a antropometrické vyšetření	ANO	NE
Bioelektrická impedanční analýza tělesného složení	ANO	NE
Dynamometrie, měření maximální síly stisku	ANO	NE

2) Souhlasím s odborným zveřejněním zjištěných údajů, které jsou předmětem vyšetření, za podmínky, že bude zachována má plná anonymita.

3) Mám právo od studie kdykoliv odstoupit, a to i bez udání konkrétních důvodů. Mé negativní stanovisko nebude mít nepříznivý dopad na moji případnou léčbu.

4) Souhlasím, že mohu být na základě rozhodnutí řešitele ze studie předčasně vyřazen(a) s tím, že to neovlivní moji případnou léčbu.

5) Prohlašuji, že jsem si informace týkající se studie řádně přečetl(a), že jsem měl(a) na rozhodnutí dostatek času a že mi byly všechny dotazy srozumitelně vysvětleny. Potvrzuji, že jsem se k účasti ve studii rozhodl(a) svobodně a bez nátlaku.

6) Informovaný souhlas byl sepsán ve dvou vyhotoveních, vyšetřovaná osoba a lékař obdrží po jednom exempláři.

**Datum:** .....

.....

**Podpis vyšetřované osoby**

**Datum:** .....

.....

**Podpis výzkumníka**