



# **NUTRIČNÍ PÉČE O PACIENTY S DMP METABOLISMU MASTNÝCH KYSELIN**

**Mgr. Marcela Floriánková, NT VFN – Klin.dětského  
a dorostového lékařství**



# **DĚDIČNÉ PORUCHY METABOLISMU MASTNÝCH KYSELIN**

- **Poruchy  $\beta$ -oxidace mastných kyselin**
- **Poruchy karnitinového cyklu**
- **Syntéza ketolátek a ketolýza**
- **Transfer  $e^-$  na komplex II ( $FADH_2 \rightarrow FAD$ ,  
citr.cyklus)**



# **DĚDIČNÉ PORUCHY METABOLISMU MASTNÝCH KYSELIN (DMP MK)**

- **Typický příklad vzácných onemocnění**
  - od 1: 18712 (MCAD) k raritnímu výskytu
- **Porušena schopnost získávat energii z tukových zásob a MK přiváděných stravou**
  - přímý zdroj E pro srdce, svaly + ketolátek pro CNS
- **Při vyčerpání sacharidových zásob se rozvíjí až život ohrožující hypoglykémie**
  - + U některých poruch toxické působení metabolitů



# SPOLEČNÉ PŘÍZNAKY DMP MK

- **Ataky hypoglykémie, Reye-like syndrom, myopatie, hepatopatie, kardiomyopatie, hepatomegalie, rhabdomyolýza, svalová slabost, hrozí SIDS**
- **RIZIKO: nalačno, hladovění, zvýšený energetický výdej**
- **=> opakované hypoglykemie + SIDS v rodině : vhodné vyšetření na DMP u pacienta i rodiny**



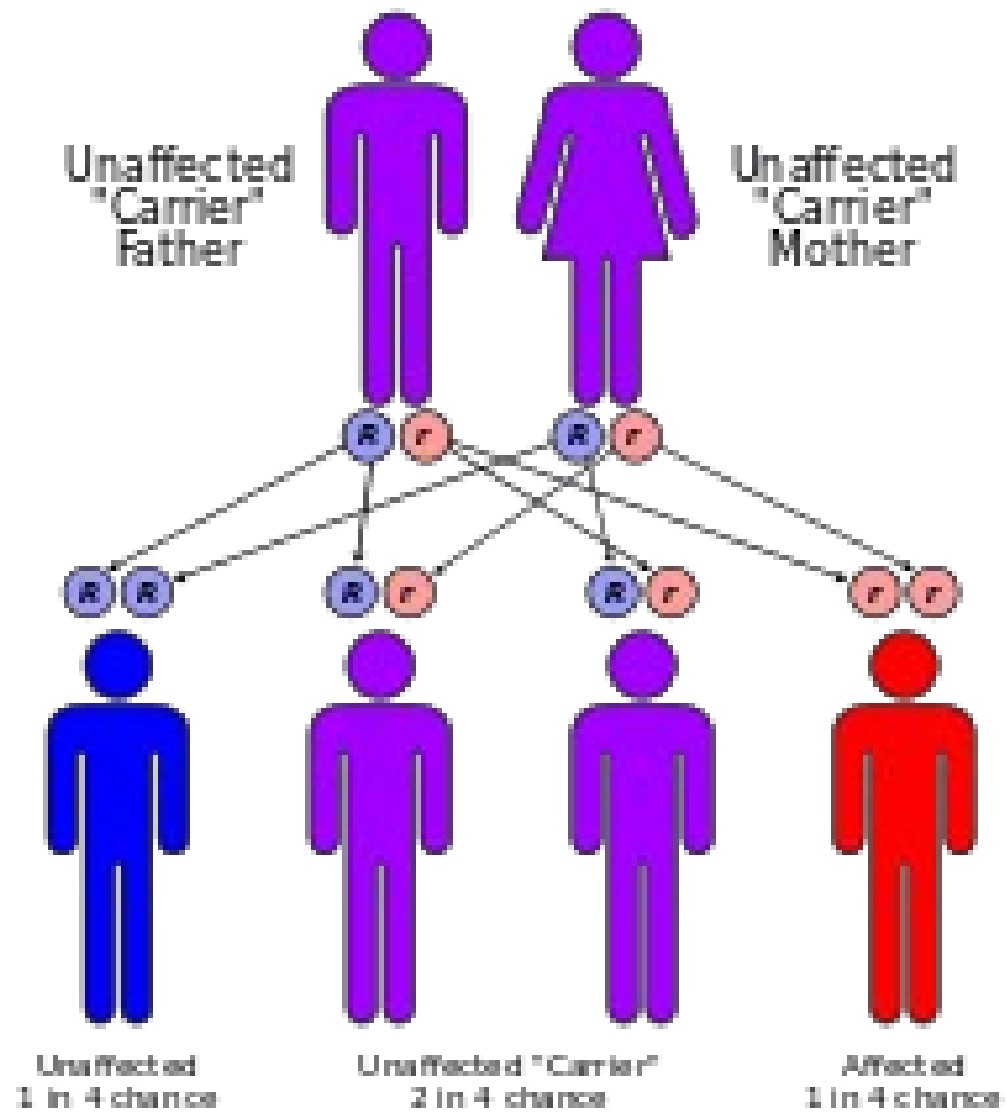
# Novorozenecký screening od 1.10. 2009

- 3 poruchy  $\beta$ -oxidace mastných kyselin (MCAD, LCHAD, VLCAD)
- 3 poruchy karnitinového cyklu (CPT I.; CPT II.; CACT - výskyt raritní, méně než 50 zjištěných případů celosvětově)
- Vyšetřují se plošně **z důvodu vysokého rizika SIDS**
  - předpoklad až 1/2 nerozpoznaných BOX MK → úmrtí v ranném dětství (i zpětně rodinnou anamnézou u dg. pacientů)



# Poruchy $\beta$ -oxidace mastných kyselin (BOX MK)

- autozomálně recesivní onemocnění (25 % riziko u obou rodičů heterozygotů pro poškozený gen)
- při dodržování režimu normální kvalita života, délka je zatím otázkou
- čím časnější klinické projevy, tím horší prognóza
- **MCAD** - porucha metabolismu MK se středně dlouhým řetězcem (1 : 18 712)
- **LCHAD** - porucha metabolismu MK s dlouhým řetězcem (1 : 56 136)
- **VLCHAD** - porucha metabolismu MK s velmi dlouhým řetězcem (1 : 280 680)





# Klinické projevy BOX MK při nedostatku E

- 1. ataka často již v raném dětství, bez včasného podání i.v. glukózy hrozí poškození mozku, svalů, až úmrtí
- RIZIKO při hladovění, delší pauza mezi krmením (noční pauzy, odmítání stravy)
- RIZIKO zvýšené energetické nároky - akutní infekce, fyzická námaha
- PROJEVY: hypoglykémie, Reye-like syndrom (zvracení, poruchy vědomí, poškození až selhání jater) metabolická acidóza, letargie, hypotonie, bezvědomí





# **Klinické projevy BOX MK při nadbytku MK s poruchou BOX**

- urychlení rozvoje komplikací z toxického působení **metabolitů**: kardiomyopatie, myopatie, hepatopatie, hepatomegalie, retinitis pigmentosa (ztráta perif. visu až slepota)

## **Pozdní následky opak. hypoglykemických epizod:**

- PMR (zejm. řeč), poruchy pozornosti, centrální hybnosti, svalová slabost
- neprospívání - centrální nechutenství



# LÉČBA PACIENTŮ S BOX MK

- **CELOŽIVOTNÍ DIETA !**
- **frekventní strava:**
  - přes den max. 3 hod pauza, noční krmení (dle věku prodlužujeme pauzu z 3-4 hod na max. 12 hodin u dospělých)
- **- nízkotuková dieta :**
  - (dávka dle věku a hmotnosti, určuje lékař ÚDMP)
- **- vždy doplnění  $\omega$ -3 a  $\omega$ -6 MK** (u průjmových onem. omezeno)



# LÉČBA PACIENTŮ S BOX MK

- u VLCAD a LCHAD podávání MCT olejů (u průjm. onem. omezeno)
- **! kontraindikace MCT u MCAD!**
- **vysoký příjem sacharidů** (především polysacharidů)
- **noční strava a jídla bez obsahu škrobů: přidání MTX / kukuřičný škrob (Gustin)**
- zvýšen i příjem bílkovin



# LÉČBA PACIENTŮ S BOX MK

## !NUTNOST ZABRÁNIT HYPOGLYKÉMIÍ!

- **dohled nad dostatečným pravidelným příjmem, průběžný zápis**
- **pravidelná konzultace s lékařem ÚDMP - vždy u infekce, horečky, zvracení, průjmu! + pravidelně hlásit změny váhy**
- **při infekci, zranění, operacích - včasná hospitalizace s i.v. glukózou 10 %, informovat o DMP vždy zdrav. personál!**



# PŘÍKLADY REŽIMU DLE VĚKU

## NOVOROZENEC, KOJENEC

- speciální výživa pro pac. s DMP - Milupa Basic F, maltodextrin, MCT,  $\omega$ -3 a  $\omega$ -6 MK
- podávání 7-8x denně - ve dne po 3 hod, v noci po 3-4 hod
- postupně zařazení kaše Milupa Basic F, nízkotukových příkrmů s přidavkem MCT, MTX, později Gustinu



# PŘÍKLADY REŽIMU DLE VĚKU

## OD BATOLECÍHO VĚKU:

- z *Milupy Basic F* postupně přechod na mléko s 0,1 - 0,5 % tuku

## Snídaně:

- pečivo + nízkotučný sýr + roztíratelný tuk/máslo (dle věku a dávky)+ zelenina , nápoj

## Přesnídávka:

- pečivo + nízkotučný jogurt + ovoce, nápoj

## Oběd:

- polévka zeleninová z odtučněného vývaru, kuřecí prsa přírodní, rýže, dušená zelenina, nápoj



# PŘÍKLADY REŽIMU DLE VĚKU

## OD BATOLECÍHO VĚKU (pokrač.):

### Svačina:

- pečivo + tuňáková pomazánka + zelenina, nápoj

### 2. svačina:

- ovocná přesnídávka + nízkotučné sušenky (piškoty omezeně)

### Večeře:

- pečená/dušená treska + bramborová kaše s nízkotučným mlékem + zeleninový salát, obloha

### 2. večeře:

- pudink z nízkotučného mléka (+ piškot, ovoce)

**+ v noci:** přesnídávka s MTX/Gustinem nebo čaj s MTX/gustinem



# NECHUTENSTVÍ, ODMÍTÁNÍ STRAVY

## Velmi častá komplikace

- **z organické příčiny** - často u infektu
- **z psychických příčin** - nutnost pravidelné konzumace, tlak ze strany rodiny, omezený jídelníček proti okolí, jednotvárnost stravy, u nar. před 1. 10. 2009 změna režimu po diagnóze
- **pozdní příznak - centrální nechutenství - komplikace opakovaných hypoglykemií**

**Nutnost psychologické pomoci pacientovi i rodině!**

**Krajní řešení - PEG**





# EDUKACE RODINY

- **Spolupráce rodiny je zásadní !**
  - zvyšuje kvalitu života i jeho očekávanou délku
  - po sdělení dg. zahájena intenzivní edukace v ambulanci  
ÚDMP
- **denní zápis stravy, propočet, pravidelný kontakt s lékařem a ÚDMP**
- **Naprostá nespolupráce rodiny a výrazné komplikace u dítěte jsou v extrémním případě až důvodem k odebrání rodičovských práv**