

## **„Léčba dědičných metabolických poruch aminokyselin**

**u dětí a adolescentů“**

**Prof. MUDr. Josef Hyánek, DrSc.**

Autor( pův. povoláním pediatr, později klin. biochemik a genetik) popisuje a vzpomíná na první klinické a metabolické zkušenosti s „život zachraňující dietní léčbou“ fenylketonurie(PKU) a ostatních aminokyselinových dědičných metabolických poruch od 60tých let minulého století, jak je poznal z metabolické ambulance Všeobecné fakultní nemocnice v Praze na poliklinice Karlova náměstí. Ambulance byla ustavena na základě hrozivých výsledků fakultativního celostátního screeningu na 130.000 mentálně poškozených dětí v celé ČSSR(1960-1961). Teprve potom musela být tato opomíjená problematika dědičných metabolických poruch zařazena do výzkumných priorit MZČSR. Efektivní dietní nízkofenylalaninová léčba této u nás nejčastěji se vyskytující poruchy aminokyselin byla doplněna objevnými zkušenostmi s filigránským monitorováním plasmatického fenylalaninu ( Phe) a ostatních esenciálních aminokyselin v nově vybudované metabolické laboratoři. Nejprve se dietní léčba zajišťovala drahými dietními nízkofenylalaninovými hydrolyzáty (Lophenalac Mead Johnson-USA,Albumaid XP Maizena – NSR) , později selektivními směsmi aminokyselin P-AM(Maizena) NSR rovněž z dovozu. Teprve později – po zavedení obligatorního screeningu na PKU v r.1975 ,kde byla vysoká incidence PKU v naší slovanské populaci ověřena( 1:6120) byla úsilím kolektivu pracovníků Výzk.ústavu potravinářského v Praze pod vedením Ing.Z.Šimůnka,CSc. zahájena výroba adekvátních tuzemských výrobků( Immuna Šarišské Michalany, SR) Sinfenal a Sinfemix . Autor komentuje první výsledky dietní nízkofenylalaninové léčby v Evropě u tzv.maternální PKU v další generaci úspěšně odléčených matek s PKU. Nechybí ani negativní zkušenosti se screenigem těhotných a v dospělosti se objevující nežádoucí účinky nastupující osteoporózy.