

# **CELIAKIE, FENYLKETONURIE, DIABETES MELITUS**

projevy, léčba, jídelníček

# CELIAKIE

- autoimunitní dědičné onemocnění – způsobeno nesnášenlivostí lepku
- častější výskyt u žen, postihuje děti, kterým chybí enzym peptidáza, který štěpí nízkomolekulární peptidy, vznikající na počátku trávení gliadinu
- pokud se peptidy nemohou dále odbourávat – hromadí se ve střevním traktu a po dosažení určité koncentrace vyvolají celiakii
- prevalence 1 : 2230
- u negroidní populace – vzácná, u asiátů – se nevyskytuje

# LEPEK (gluten)

- směs ve vodě nerozpustných bílkovin gliadinu a glutenu z povrchových částí zrn obilí →  
(pšenice, žito, ječmen, oves) – největší toxicita je u pšenice
- na lepek negativně reagují antigeny HLA-DG2 a HLA-DG8 (tyto antigeny se vyskytují v leukocytech)
- tyto kombinace jsou obvyklé až u 23 – 25% populace
- až 95% celiaků tyto antigeny má

# AKTIVNÍ FORMA CELIAKIE

- plně rozvinutá forma až u 40% celiaků
- příznaky: průjem s nestrávenými zbytky potravy
- malý vzrůst, slabost, bolesti břicha, nadýmání, lámavost kostí, ztráta hmotnosti, nechutenství, kožní problémy
- u těžké formy – psychické a neurologické poruchy

# LATENTNÍ FORMA

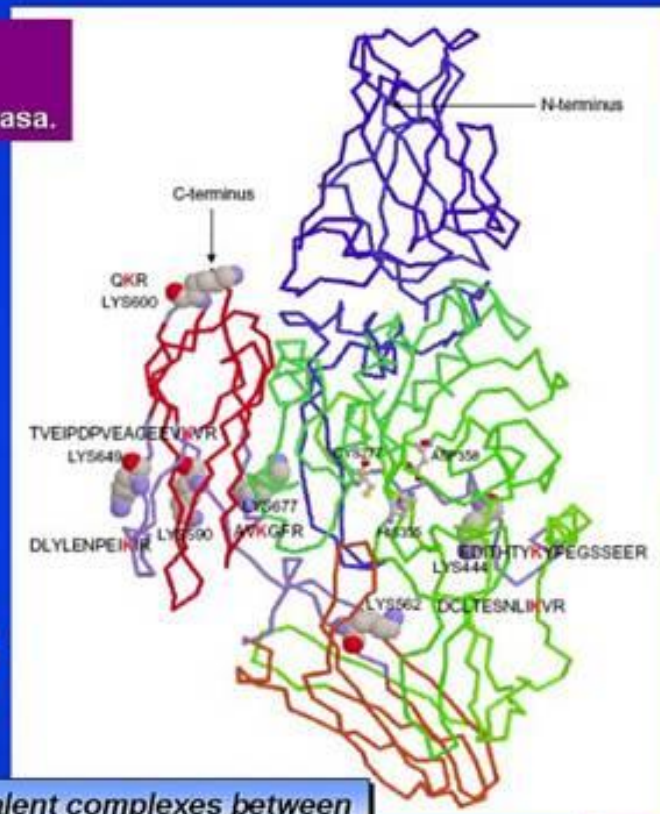
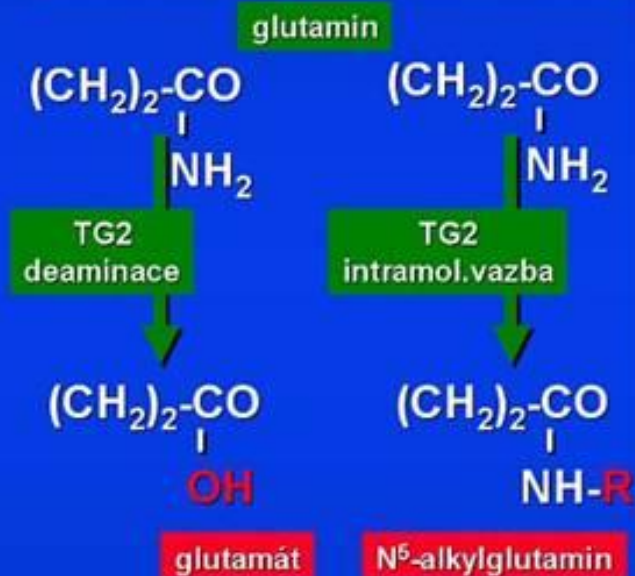
- nemocný nemá viditelné příznaky
- histologický nález střeva (jejuna) je normální
- sérologický rozbor poukazuje na přítomnost onemocnění
- tato forma – diagnostikována při pozdějších komplikacích

# REAKCE NA PROTIŁÁTKY

## TKÁŇOVÁ TRANSGLUTAMINÁZA

EC 2.3.2.13

Ca dependentní transferáza  
protein-glutamin:amin- $\gamma$ -glutamyltransferasa.



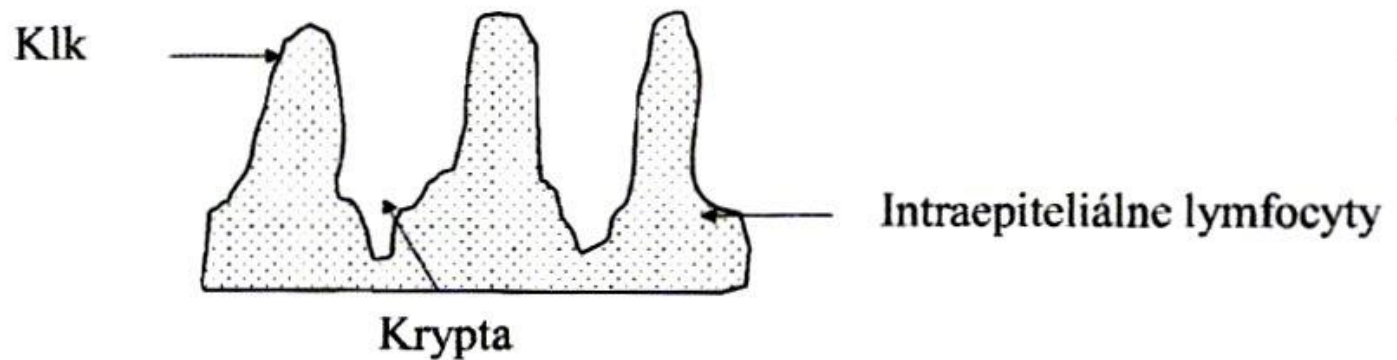
Molecular characterization of covalent complexes between  
tissue transglutaminase and gliadin peptides.  
Fleckenstein B, et al. *J Biol Chem.* 2004, 279: 17607 - 17616

# PROJEVY ONEMOCNĚNÍ

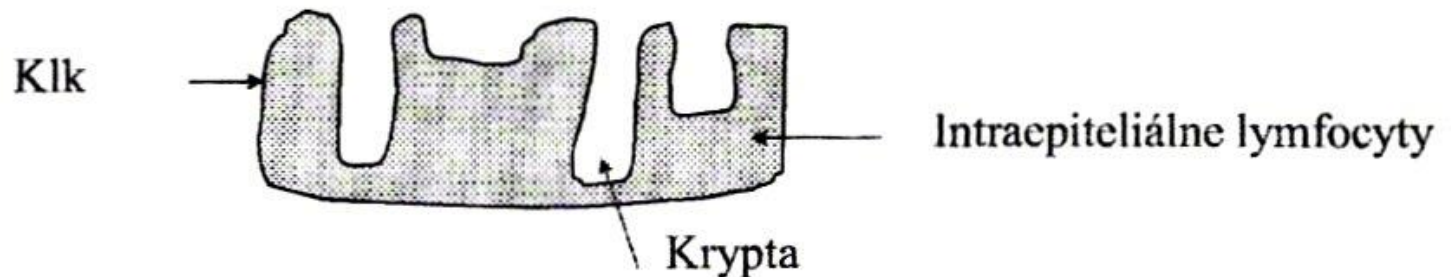
- mezi prvním a druhým rokem života
- vleklé průjmy – způsobené díky tvorbě protilátek proti enterocytů jejuna – postupné prohlubování Lieberkühnových krypt a atrofii klků – snížení absorpční plochy
- špatné vstřebávání živin → hubnutí, nechutenství, anémie, ...

# SCHÉMA SLIZNICE

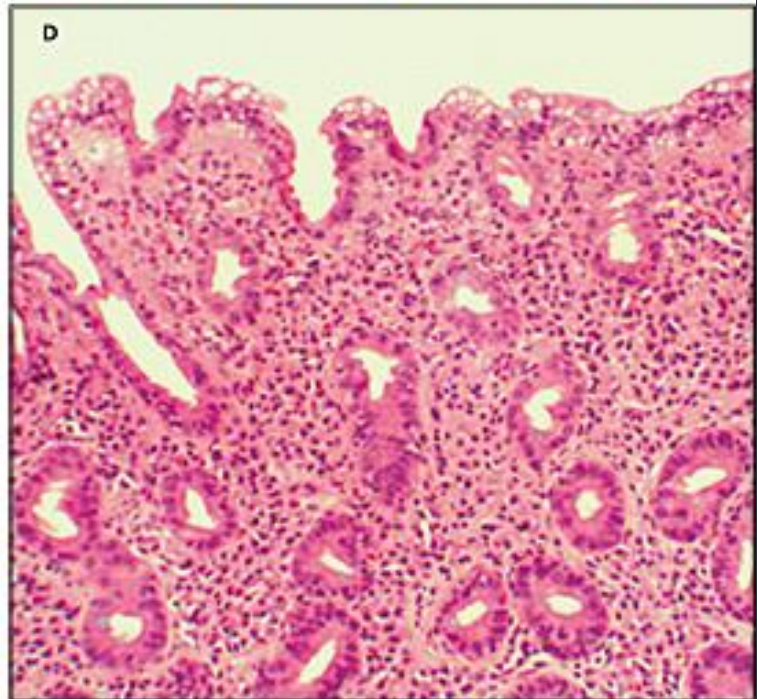
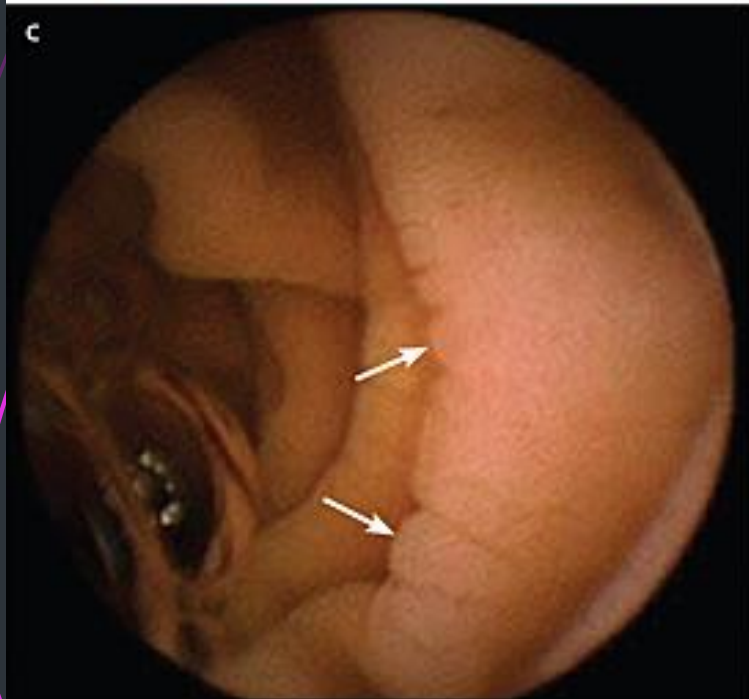
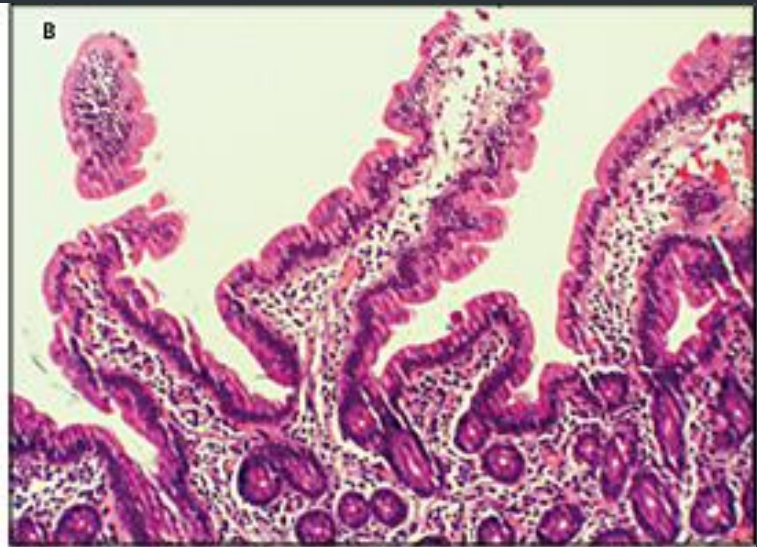
**Obr. 1. Normálny vzhľad sliznice**

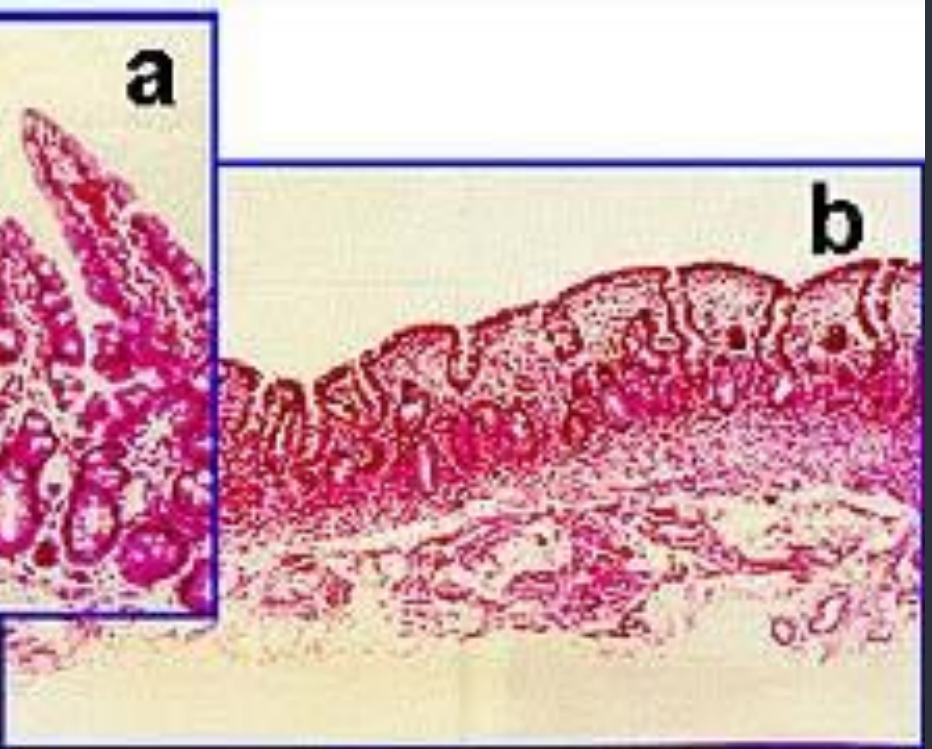


**Obr. 2. Atrofia sliznice**









# DIAGNÓZA CHOROBY

## 1. Dle klinického obrazu pacienta

- klinické příznaky – bolesti břicha, hubnutí, kožní problémy, anemie, zlomeniny kostí

## 2. Dle sérologického vyšetření

- odběr krve – sleduje se pozitivita některých sérologických markerů typických pro toto onemocnění

# DIAGNÓZA CHOROBY

- pro diagnózu této choroby je specifická především pozitivita IgA EMA a IgA tTg
- IgA – jedna z pěti tříd imunoglobulinů
- IgA EMA- IgA – endomysální protilátky – pojivový tkáňový protein hladkého svalstva
- IgA tTG- IgA – protilátky proti tkáňové transglutamináze

# DIAGNÓZA CHOROBY

## 3. Dle biopsie střevní sliznice

- odebírá se vzorek sliznice z oblasti první kličky jejuná

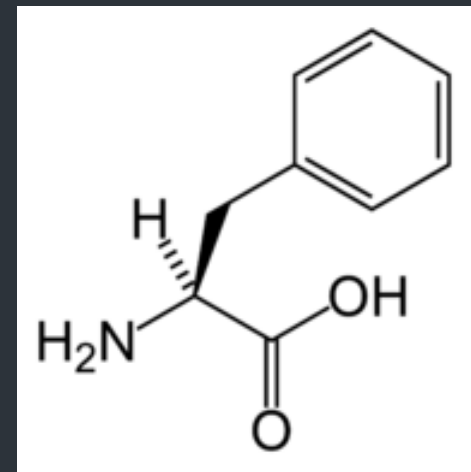
# LÉČBA

- dodržování bezlepkové diety po celý život
- veškeré pečivo – odlepkované – dnes bez problémů  
mouka i hotové výrobky – negativum – DRAŽŠÍ
- vhodná je častější konzumace ovoce a zeleniny

# FENYLKETONURIE

- porucha funkce enzymů, autozomálně recesivně dědičná porucha metabolismu fenylalaninu
- frekvence – 1 : 10 000
- jedná se o defekt hydroxylace fenylalaninu (Phe)
- hladina Phe v krvi zvýšena – hyperfenylalaninemie
- v moči fenylpyruvát, jako produkt transaminace Phe

# FENYLKETONURIE



## PROJEVY:

- snížená pigmentace, epilepsie, duševní zaostalost – pokud není léčeno
- objevena 1934 – Fölling
- **mutace v genu pro fenylalaninhydrolázu, který katabolizuje přeměnu fenylalaninu na tyrozin**
- Phe se hromadí (není odbouráván) v tělních tekutinách a poškozuje myelinizaci vyvíjejících se nervových vláken



# FENYLKETONURIE

- část Phe je přeměněno na kyselinu pyrohroznovou, která je v plné míře vylučována močí – typický zápach myšiny
- nemoc se projevuje až po narození, protože přebytek Phe je odváděn placentou a hladina Phe stoupá po napití mateřského mléka

# FENYLKETONURIE

- v těhotenství (kdy žena trpí fenylyketonurií) placenta mnohonásobně koncentruje Phe v krvi plodu – může poškodit vývoj plodu
- novorozenec mezi 4. – 6. dnem po narození – screeningové vyšetření z krve z paty



## LÉČBA:

- dieta, kdy do organismu je dodáno tolik Phe, který dokáže zpracovat
- individuální tolerance Phe !!! – proto dieta pro každého pacienta jinak sestavená – základ pro výpočet kolik bílkovin může být potravou přijaté

## ZAKÁZANÉ POTRAVINY:

maso, mléko, obilniny, většina cukrovinek, ořechy, luštěniny, částečně i většina druhů zeleniny

## POVOLENÉ POTRAVINY:

med, rostlinné a živočišné tuky, vybrané druhy ovoce a zeleniny, směs esenciálních AK bez Phe + ionty, stopové prvky, vitamíny a L-karnitin

# PŘÍKLAD JÍDELNÍČKU

## JÍDELNÍČEK:

s – nízkobílkovinný chléb, pórková pomazánka

sv – pomeranč

o – brokolice, mrkev, bramborová kaše

sv – ovocný puding

v – těstoviny se skořicí, kompot

př. - 1 porce točené zmrzliny – 120-150 mg Phe

max. 270 mg/den

# DIABETES MELLITUS I.TYPU

- juvenilní diabetes
- typický věk pod 30 let a vyhublost
- u diabetu II. typu nástup nad 40 let a obezita
- diabetes I. typu – náhlý začátek a obvykle propuká v dětském věku
- vrcholem je u chlapců věk 2, 9 nebo 14 let
- vrcholem u dívek je věk 3, 5 nebo 11 let

# DIABETES MELLITUS I.TYPU

- nejvyšší výskyt tohoto typu diabetu je ve Finsku, kde za posledních 20 let postižení vzrostlo o 57%
- nejvyšší pravděpodobnost propuknutí je v období puberty
- statisticky – nejčastěji se diagnostikuje v létě u chlapců

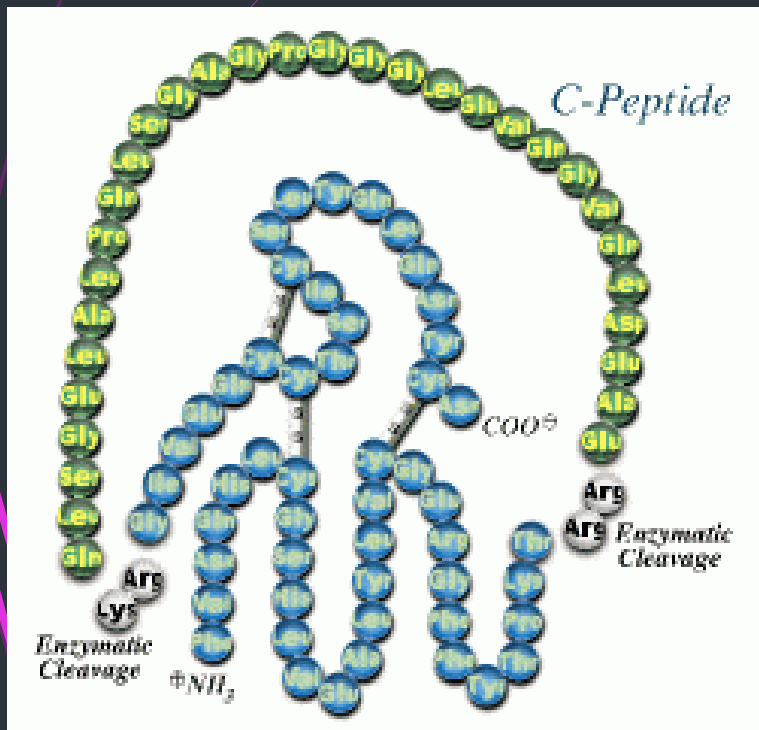
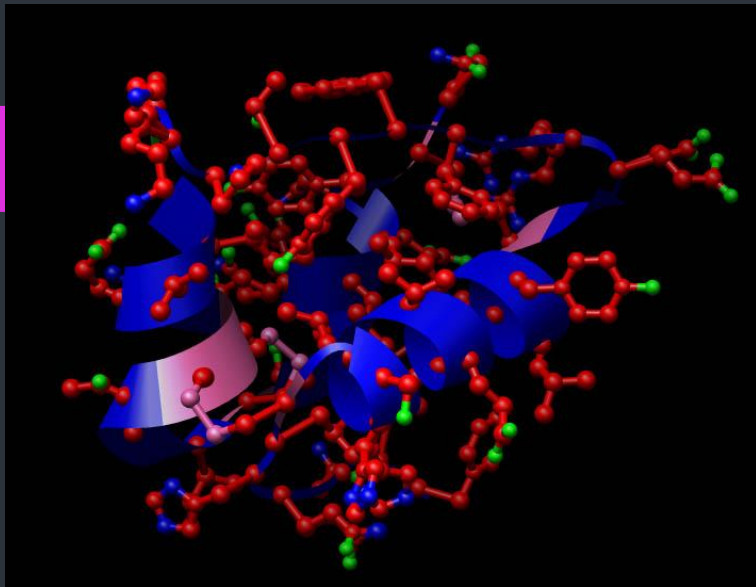
# PŘÍZNAKY DIABETU I.TYPU

- a) časté nucení na močení
- b) enormní žízeň
- c) únava a podrážděnost
- d) ztráta na váze a astenie
- e) sekundární příznaky: klon k zánětům a špatně se hojící rány, svědění kůže, ...

# PŘÍČINA VZNIKU DIABETU

- nedostatek INZULÍNU
- výsledkem je neschopnost organismu hospodařit s glukózou
- projevuje se zvýšenou glykemií, zasahuje do hospodaření s ostatními živinami a ovlivňuje tak přeměnu všech látek v organismu





# PŘÍČINA VZNIKU DIABETU

- glukóza se dostává do buněk v nedostatečném množství – nedostatek energie
- hromadí se v krvi a je vylučována močí
- při neléčení – poškození ledvin až selhání, poškození zraku až slepota, časté infekce, urychlení aterosklerózy a nebezpečí odumření okrajových částí dolních končetin (tzv. diabetická noha), tvorba bércových vředů, gangrény, ...



# LÉČBA

## a) nefarmakologická

### Režimová opatření:

- vhodná fyzická aktivita
- zákaz kouření a pití alkoholu
- vhodná pracovní zátěž vzhledem k věku
- úprava jídelníčku – vhodnost a nevhodnost některých potravin

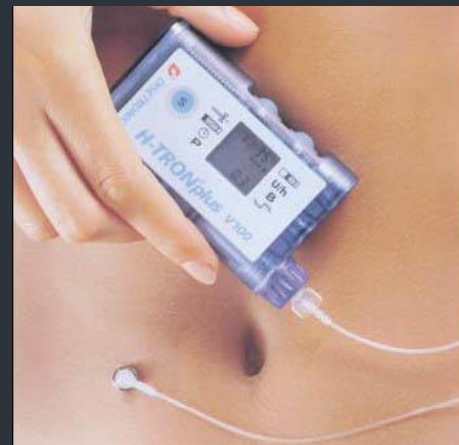
Nefarmakologická léčba je vhodná zejména na začátku léčby u diabetu II. typu – vzhledem k diagnóze

# LÉČBA

## b) farmakologick



1. Měření glykémie:
2. Aplikace inzulínu – několik dávek denně – nutné zabránění kolísání glykemické křivky – aplikace injekčně nebo pomocí inzulínové pumpy
3. Úprava jídelníčku –  
potraviny, počet jídel





# LÉČBA

## b) farmakologická

- velikost dávek inzulínu – nutné stanovit individuálně spolu s klinickým obrazem pacienta a jeho tělesnou hmotností
- obecně – zvolit co nejnižší dávky inzulínu
- úspěšnost léčby a stabilizace – druh použitého inzulínu

# JÍDELNÍČEK

Snídaně: bílá káva (250 ml), celozrnný chléb (90g), nízkotučný sýr (50g)

Svačina: 2 pomeranče

Oběd: polévka droždiová, hovězí roštěná (100g), brambory (250g), okurka kyselá (50g), olej k přípravě (10g)

Svačina: 250 ml nízkotučného jogurtového nápoje, grahamová houska (25g)

Večeře: 150g pečeného kuřete, 100g okurky, 280 g dušené rýže, olej k vaření 10g

2 večeře: jablko 200g, celozrnný chléb 60g

CELKOVĚ: 9 872 kJ