UNIVERZITA KARLOVA

1. lékařská fakulta

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví

Studijní obor: Nutriční specialista

Bc. Svetlana Kosheleva

Nutriční stav u pacientů s Huntingtonovou nemocí a nutriční podpora

Nutritional Status in Patients with Huntington's Disease and Nutritional Support

DIPLOMOVÁ PRÁCE

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

Praha, 2020

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem závěrečnou práci zpracovala samostatně a že jsem řádně uvedla a citovala všechny použité prameny a literaturu. 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, ……

Svetlana Kosheleva

Podpis ……

Identifikační záznam

KOSHELEVA, Svetlana. Nutriční stav u pacientů s Huntingtonovou nemocí a nutriční podpora. [Nutritional Status in Patients with Huntington's Disease and Nutritional Support]. Praha, 2020. 84 s., 0 příloh. Diplomová práce (Mgr.). Univerzita Karlova v Praze, 1. lékařská fakulta, Neurologické klinice 1. LF VFN v Praze. Vedoucí závěrečné práce doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D.

Poděkování

Moje poděkování patří především panu docentu MUDr. Jiří Klempířovi, Ph.D. za jeho odborné vedení, doporučení, připomínky během konzultací, jeho zájem a čas, který mi věnoval.

Dále bych chtěla poděkovat MUDr. Kristýně Dolečkové, zdravotním sestrám Marcele Fliegelové a Iréně Stárkové, díky kterým bylo možno uskutečnit sběr a vyhodnocování informace pro účely mé diplomové práce.

Dále nesmím opomenout poděkovat panu docentu MUDr. Františku Novákovi, Ph.D. za poskytování odborných rad a námětů během psaní práce.

Abstrakt

Huntingtonova nemoc je autozomálně dominantně dědičné neurodegenerativní onemocnění projevující se poruchami hybnosti, kognitivních funkcí, chování a váhovým úbytkem, který je podmíněn multifaktoriálně.

Cílem práce bylo zjistit, zda se u Huntingtovy nemoci vyskytují poruchy výživy, jaká je jejích etiologie a závažnost.

U 10 pacientů bylo provedeno neurologické škálování, antropometrické vyšetření, hodnocení třídenního záznamu jídelníčku, měření manuálním dynamometrem, bioimpedanční analýza, nepřímá kolorimetrie a predikce výdeje energie. Aplikovali jsme algoritmy pro diagnostiku sarkopenie a malnutrice.

U všech pacientů byl pozorován nechtěný pokles tělesné hmotnosti a u 4 z 10 se prokázala podvýživa. Nebyl nalezen rozdíl hodnot měřeného klidového metabolismu a vypočítaného dle prediktivní rovnice. Ukázalo se však, že striktní nutriční doporučení založené na těchto podkladech mohou v případě některých pacientů s HN být zavádějící, protože reálná spotřeba energie může být výrazně vyšší. Všichni pacienti měli pozitivní energetickou bilanci.

Osvědčil se nový diagnostický algoritmus pro časnou diagnostiku sarkopenie. Pomocí bioimpedanční analýzy a vyšetření síly stisku ruky jsme identifikovali pravděpodobnou sarkopenii a již přítomnou sarkopenii u poloviny pacientů v našem souboru.

Při screeningovém vyšetření malnutrice dotazníkem MUST známky rizika podvýživy jevili 4 pacienti. Algoritmem GLIM v jednom případě se potvrdila středně těžká a u třech těžká malnutrice.

V praxi je vhodné kombinovat obě screeningová vyšetření, protože samostatně nemusí včas podchytit některé poruchy výživy. Pro stanovení denní potřeby energie a živin má větší výpovědní hodnotu sledování nutričního stavu pomocí klinických parametrů než laboratorní vyšetření.

Klíčová slova: Huntingtonova nemoc, klidový energetický výdej, nepřímá kalorimetrie, malnutrice, sarkopenie

Abstract

Huntington's disease is a dominantly-inherited autosomal neurodegenerative disease manifested by disorders of motility, cognitive function, behaviour, and weight loss, which is conditioned multifactorially.

The aim of the study was to determine whether there are eating disorders in Huntington's disease, as well as its etiology and severity.

Neurological scaling, anthropometric examinations, evaluation of three-day diet records, measurements with a manual dynamometer, bioimpedance analyses, indirect colorimetry and predictions of energy expenditure were performed on 10 patients. Algorithms were applied for the diagnosis of sarcopenia and malnutrition.

Unwanted weight loss was observed in all patients and 4 out of 10 showed malnutrition. No difference was found between the values of measured resting metabolism and calculated according to the predictive equation. However, it has been shown that strict nutritional recommendations based on this data can be misleading for some patients with HN, as real energy consumption can be significantly higher. All our patients had a positive energy balance.

A new diagnostic algorithm for the early diagnosis of sarcopenia has proven its worth. Using bioimpedance analysis and examination of the force of the handshake, we identified possible sarcopenia and already-present sarcopenia in half of the patients in our cohort.

During the screening examination of malnutrition with the MUST questionnaire, 4 patients showed signs of a risk of malnutrition. The GLIM algorithm confirmed moderate malnutrition in one case and severe malnutrition in three.

In practice, it is appropriate to combine both screening examinations, because they may not detect some eating disorders in time on their own. To determine the daily need for energy and nutrients, monitoring nutritional statuses using clinical parameters is more informative than laboratory tests.

Keyword: Huntington's disease, resting energy expenditure, indirect calorimetry, malnutrition, sarcopenia

Obsah

ÚVOD 10

TEORETICKÁ ČÁST 11

1 HUNTINGTONOVA CHOROBA 11

1.1 Definice a výskyt 11

1.2 Patogeneze a průběh 11

1.3 Varianty Huntingtonovy nemoci 12

2 ENERGETICKÝ METABOLISMUS 14

2.1 Energetický příjem 14

2.2 Energetický výdej 15

2.3 Energetická bilance organismu a její ovlivnění. 17

3 NUTRIČNĚ PODMÍNĚNÉ STAVY 22

3.1 Malnutrice 22

3.2 Sarkopenie 24

3.3 Syndrom křehkosti (frailty syndrome) 24

3.4 Nadváha a obezita 24

3.5 Poruchy mikronutrientů 25

3.6 Realimentační syndrom 25

4 VYŠETŘENÍ NUTRIČNÍHO STAVU 26

4.1 Antropometrické metody vyšetření nutričního stavu 26

4.2 Měření tělesného složení 27

4.3 Stanovení potřeby energie 28

4.4 Hodnocení svalové síly 31

5 PORUCHY VÝŽIVY U PACIENTŮ S HUNTINGTONOVOU NEMOCÍ 32

6 NUTRIČNÍ PODPORA U PACIENTŮ S HUNTINGTONOVOU NEMOCÍ 34

PRAKTICKÁ ČÁST 35

7 CÍLE 35

8 METODOLOGIE 35

8.1 Soubor 35

8.2 Sběr a zpracování dat 35

8.3 Výsledky souboru pacientů s HN a kontrolní skupiny 41
8.3.1 Antropometrické měření 41
8.3.2 Klidový energetický výdej a oxidace substrátu 42
8.3.3 Bioelektrická impedanční analýza 44
8.3.4 Handgrip 45
8.3.5 Nutriční propočet záznamu jídelníčků pacientů 45
8.3.6 Klinické charakteristiky pacientů 46

8.4 Kazuistiky 46
8.4.1 Kazuistika 1 48
8.4.2 Kazuistika 2 51
8.4.3 Kazuistika 3 53
8.4.4 Kazuistika 4 55
8.4.5 Kazuistika 5 57
8.4.6 Kazuistika 6 59
8.4.7 Kazuistika 7 61
8.4.8 Kazuistika 8 63
8.4.9 Kazuistika 9 65
8.4.10 Kazuistika 10 67

9 DISKUSE 69

9.1 Antropometrické měření 69

9.2 Klidový energetický výdej a oxidace substrátu 69

9.3 Bioelektrická impedanční analýza 70

9.4 Handgrip 70

9.5 Propočet nutriční bilanceze záznamu jídelníčků pacientů 71

9.6 Genetická zátěž a poruchy výživy 71

9.7 Klinické charakteristiky pacientů 71

10 ZÁVĚR 74

ZKRATKY 75

SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY 77

SEZNAM TABULEK 83

SEZNAM OBRÁZKŮ 84

Úvod

Huntingtonova nemoc (HN) je autozomálně dominantně dědičné neurodegenerativní onemocnění projevující se poruchami hybnosti, kognitivních funkcí a chování, bez možnosti kauzální terapie (Roos, 2010). HN je způsobena mutací genu pro huntingtin na krátkém raménku 4. chromozomu. Fyziologický i mutovaný huntingtin se vyskytuje ve všech tkáních (Sassone, 2009).

V literatuře se uvádí, že pro HN je typický zvýšený klidový energetický obrat, který se projevuje ještě před fenokonverzí (Marder, 2013). Hypermetabolický stav se nejprve manifestuje snížením tělesné hmotnosti, často i při zvýšeném příjmu energie a živin (Pratley, 2000; Aziz et al, 2010). V dalším průběhu nemoci dochází ke kachexii (Cubo et al, 2015). Úbytek svalové hmoty se přirozeně objevuje ve středním věku a prohlubuje v dalším průběhu fyziologického stárnutí (Calvani et al, 2015; Solomon, 2016). Sarkopenie významným způsobem negativně ovlivňuje funkční stav pacienta a vytváří podmínky pro další komplikace (Yanai, 2015; Drescher, 2016).

Výsledky jedné studie naznačují, že některá dietní opatření (středomořská strava) u HN mohou být spojeny s lepší kvalitou života, nižší incidencí komorbidit, menším motorickým postižením (Rivadeneyra,2016). Nechtěný váhový úbytek u HN je nezávislý prognostický faktor (van der Burg JMM, 2017).

Cílem diplomové práce bylo zjistit, zda se u HN vyskytují poruchy výživy. Dílčím cílem bylo určení jejich etiologie a závažnosti. Zároveň jsme zkoumali i možné souvislosti mezi nutričním stavem a ostatními klinickými parametry (fenotypem nemoci, závažností a délkou trvání nemoci, funkčním stavem, genetickou zátěží).

Teoretická část popisuje klinickou problematiku HN: její definici a výskyt, patogenezi a varianty průběhu. Oddíl věnovaný energetickému metabolismu se zaměřuje na definice energetického příjmu, výdeje a faktory, které je ovlivňují. Dále jsou prezentovány nutričně podmíněné stavy dle standardní nutriční terminologie doporučené Evropskou společností pro enterální a parenterální výživu z roku 2017. V poslední časti jsou uvedeny poruchy výživy u pacientů s HN a možnosti nutriční podpory.

Praktická část diplomové práce obsahuje cíle, metodiku a popisuje výsledky nutričního stavu pacientů. Získaná data byla vyhodnocena a zpracována pomocí popisné statistiky pro soubor pacientů a kontrolní skupinu. Jednotlivé případy představuje soubor kazuistik, který slouží pro srovnaní s podobnými případy a kontrolní skupinou.

Teoretická část

1 Huntingtonova choroba

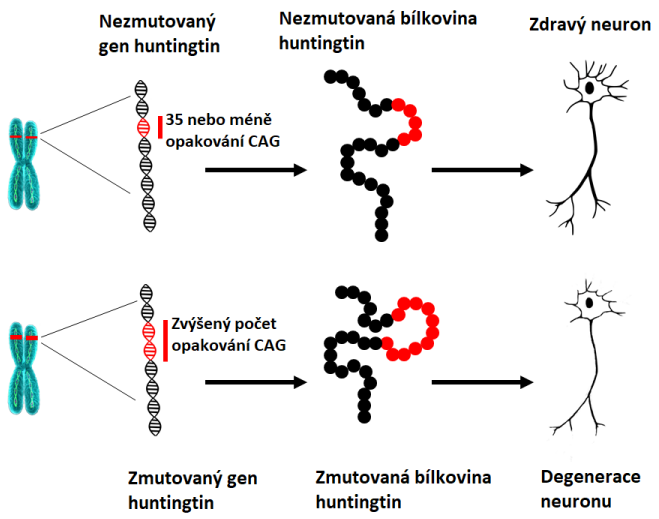
1.1 Definice a výskyt

Huntingtonova nemoc (HN) je autozomálně dominantně dědičné neuropsychiatrické onemocnění s fatálním průběhem. Toto onemocnění poprvé popsal praktický lékař George Huntington v roce 1872 a od té doby nese jeho jméno. Klinické příznaky této choroby byly známy již v XVI. století pod názvem "chorea" (od lat. chorea – choros – tanec). Tento termín jako první použil Paracelsus, který také popsal „tanec sv. Víta“ pro hybné a psychické projevy osob při náboženských obřadech. Pojem se stal synonymem pro HN. Prevalence HN je přibližně 1:10– 15 000 (Roth, 2010).

1.2 Patogeneze a průběh

Nemoc je způsobená mutací genu pro huntingtin lokalizovaném na krátkém raménku 4. chromozomu (4p16.3). V genu pro fyziologický protein huntingtin dochází v prvním exonu k expanzi trinukleotidové repetice (CAG)n kódující glutamin. Počet repetic se u zdravých jedinců pohybuje mezi 9 až 35, u nemocných je 36 a více (Obr. č.1). Tato mutace vede k syntéze mutantních forem huntingtinu se změněnou konformací a funkcí. Za patogenitu mutované formy huntingtinu je patrně odpovědný polyglutaminový řetězec na N-konci proteinu. Přesný mechanismus působení mutovaného proteinu není znám. Diskutuje se o poruchách axonálního a vesikularního transportu, transkripčních poruchách postsynaptické signalizace a také proteolýzy. Mutovaný protein se akumuluje ve formě nerozpustných proteinových agregátů – inkluzí v cytoplazmě a jádrech neuronů, jejichž význam není jednoznačný (Roth, 2010).

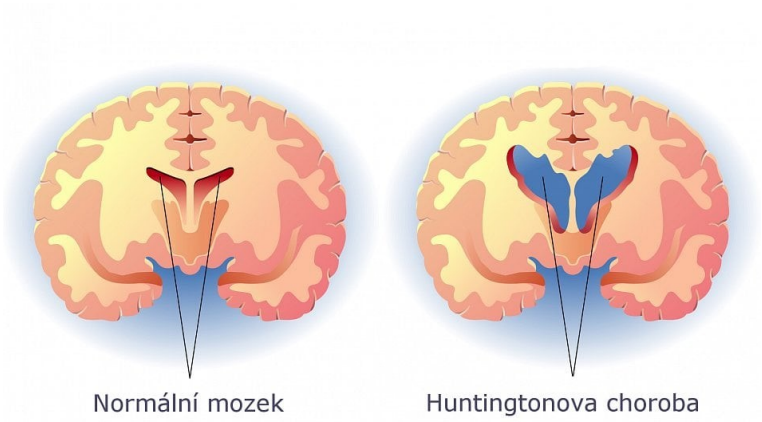
Obrázek 1 – Schéma účinku mutovaného a nemutovaného huntingtinu



Zdroj: European Huntington’s Disease Network, 2020

Hlavní neuropatologickou změnou centrálního nervového systému je postižení specifických neuronálních subpopulací ve striatu. V důsledku buněčné ztráty dochází I k makroskopické atrofii striata s následným rozšířením postranních mozkových komor (Obr. č.2) S progresí onemocnění se objevuje postižení v globus pallidus, ncl. subthalamicus, substantia nigra, hipokampu, hypothalamu, cerebellu, thalamu a kortexu (Roth, 2010). Atrofií je nejvíce postižen mozek, změny však byly popsány ve všech periferních tkáních včetně kosterní svaloviny. Některé změny svaloviny jsou detekovatelné dokonce i u osob v presymptomatických stádiích nemoci (Zielonka, 2014).

Obrázek 2- Normální mozek a mozek nemocného s Huntingtonovou nemocí



Zdroj: Vitalia.cz: Zdraví, 2020

1.3 Varianty Huntingtonovy nemoci

Počet opakování tripletů CAG souvisí s počátkem onemocnění. Čím je větší počet tripletů, tím dříve se manifestuje onemocnění. Při počtu větším, než je 55 CAG repetic se rozvine **juvenilní forma** (Westphalova forma) HN. Nástup onemocnění je před 20. rokem života a představuje okolo 5 % nemocných s HN. Pacienti s juvenilní formou HN častěji zdědili onemocnění od postiženého otce než od postižené matky (Barbeau, 1970). Mutace zděděná od postiženého otce může být spojena s prudkým nárůstem počtu CAG opakování u potomka – anticipace. Byl však pozorován i nárůst počtu repetic CAG v mutované alele zděděné od matky (Nahhas,200; Ribai, 2007).

Dominující projevy jsou kognitivní deteriorace, poruchy osobnosti, agrese a psychotické stavy. Chorea je u juvenilní formy většinou minimální. Převažuje parkinsonský syndrom s dystonií, myoklonem, tiky, ataxií a epilepsií. Dysfagie se rozvine poměrně brzy a malnutrice nastupuje dříve než u ostatních forem HN. Průměrná délka přežití 8-12 let.

Klasická varianta HN s počtem tripletů 42-48 CAG začíná ve středním věku (35-50 let) a postihuje 90 % všech nemocných. Prvním neurologickým příznakem je nejčastěji chorea. Je definovaná jako mimovolní, rychlý, nepravidelný, náhodně se vyskytující pohyb na různých částech těla. S progresí onemocnění převažují dystonické pohyby. Dystonické dyskineze jsou mimovolní kontrakce jednotlivých svalů nebo svalových skupin či stahy delšího trvání, působící kroucení nebo opakované pohyby nebo abnormální postavení postižených části těla. Od počátku

onemocnění jsou přítomny poruchy volní motoriky, zejména hybné zpomalení, tzv. bradykineze a celková dyskoordinace cílené volní motoriky. Jsou přítomné dysexekutivní syndrom, porucha paměti, subkortikální demence, změny osobnosti, apatie, anxieta, deprese, obsedantně kompulzivní porucha, impulzivita, iritabilita, agrese. Pacienti v pokročilých fázích jsou upoutaní na lůžko pro těžkou instabilitu, pády a rigiditu (Tab. č.1). Nemocní umírají na komplikace malnutrice, dysfagie a infekce. Délka přežití od nástupu neurologických příznaků 15-20 let.

Poruchy hybnosti však často nejsou prvním příznakem onemocnění. Několik let před stanovením diagnózy se pozvolně objevují změny chování a kognitivní deficit. Jejich následkem je selhaní v osobním i profesním životě. Často je správná diagnóza stanovená v době, kdy už je pacient závažně invalidizován.

Senilní forma HN s nástupem po 60. roce života postihuje 5 % nemocných s HD. Pro pacienty je typický nález nízký až hraniční počet tripletů 36-41 opakování (CAG) a často se jedná o první postižení v rodině (nová mutace). Projevuje se neinvalidizující choreou a mírnější kognitivní deteriorace, která dlouho neovlivňuje soběstačnost. Behaviorální poruchy nebývají závažné a většinou dobře reagují na medikaci. Samotné onemocnění obvykle výrazně neovlivní délku přežití. Pacienti však mohou mít jiné onemocnění a komorbidity.

Tabulka 1- Hlavní klinické příznaky Huntingtonovy nemoci

Motorické	Bradykineze Chorea Dystonie Poruchy chůze Posturální instability s pády Rigitida Dysartrie Dysfagie
Kognitivní	Poruchy pozornosti Poruchy exekutivní funkce Poruchy pracovní paměti Poruchy volního vybavení Poruchy učení Poruchy rozeznávání emocí Perseverace Impulzivita Anosognosie Demence Apatie
Poruchy chování	Úzkostné poruchy Deprese Iritabilita Verbální a fyzická agrese Psychotické projevy (halucinace, bludy) Delirium
Poruchy výživy	Zvýšený metabolický obrat Malnutrice Sarkopenie
Další	Poruchy spánku

Zdroj: volně podle Roth, 2010

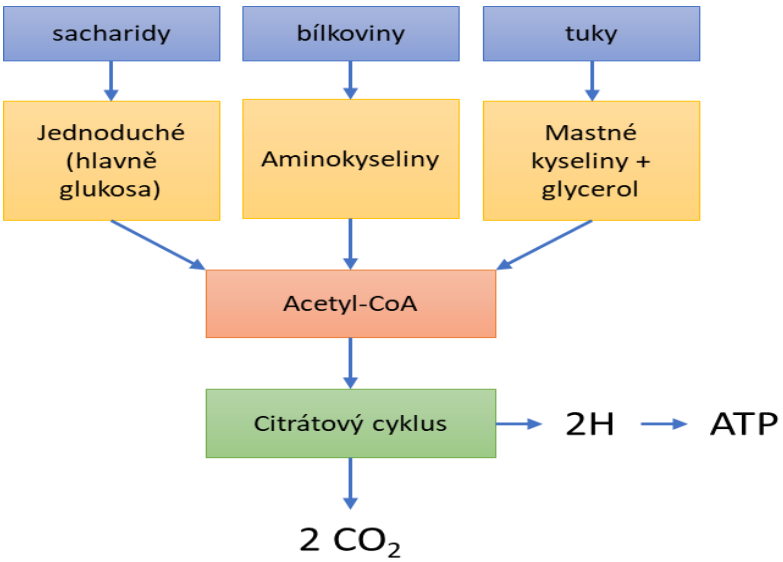
2 Energetický metabolismus

2.1 Energetický příjem

Tělo vyžaduje k zachování životních funkcí konstantní přívod energie a tato energie je bezprostředně dodávaná z organické sloučeniny adenozintrifosfatu (Zadák,2008, s.44).

Jako zdroj energie k posílení životních pochodů slouží produkty trávenin, které také poskytují stavební bloky pro biosyntézu komplexních molekul. Základní živiny jsou sacharidy, tuky a bílkoviny. Všechny produkty trávení jsou metabolizované na základní produkt, acetyl-CoA, který následně oxidován v citrátovém cyklu (Murray, 2012, s.145) Metabolické dráhy základních živin představuje obrázek č. 3.

Obrázek 3- Metabolické dráhy základních živin



ATP – adenozintrifosfátu

Zdroj: Murray, 2012, s.145

Sacharidy jsou přijímané jako polysacharidy, disacharidy, monosacharidy. Glukóza je hlavním energetickým zdrojem pro většinu tkání za aerobních nebo anaerobních podmínek. Glykogen tvoří zásobní formu sacharidů v organismu. V smíšené stravě by podíl sacharidů měl být 50-55 % celkového energetického příjmu (CEP). Toto doporučení vychází z „Referenčních hodnoty pro příjem živin (DACH)“ v Německu (D), Rakousku (A) a Švýcarsku (CH). Normativ> 50 % CEP je zdůvodněn epidemiologickými studiemi, podle nichž je vyšší příjem (nasycených) mastných kyselin v přímé souvislosti s rizikem obezity a s rizikem rozvoje kardiovaskulárních onemocnění (Společnost pro výživu, 2019, s. 59).

Tuky jsou metabolizované především jako mastné kyseliny a cholesterol. Mastné kyseliny mohou být oxidované na Acetyl-CoA téměř ve všech buňkách organismu nebo esterifikované za

tvorby triacylglycerolu jako zásobní formy energie organismu. Acetyl-CoA může být dál oxidován a buď se stane prekurzorem cholesterolů a dalších steroidů nebo je využit v játrech pro tvorbu ketolátek. Ketolátky jsou důležitým zdrojem energie pro buňky nervového systému při dlouhodobém hladovění. Podíl tuků ve stravě by měl být 30 % CEP. Příjem tuku <30 % CEP s vyváženým složením mastných kyselin v rámci plnohodnotné výživy a ve spojení s dostatečnou tělesnou aktivitou pravděpodobně chrání před nadváhou a dalšími onemocněními podmíněnými výživou (Společnost pro výživu, 2019, s. 47).

Bílkoviny přijaté stravou se štěpí na aminokyseliny (AMK). AMK jsou nezbytné pro syntézu bílkovin strukturálních, transportních, enzymů a dalších. Některé AMK mohou sloužit pro syntézu jiných sloučenin, např. purinů, pyrimidinů, hormonů nebo neurotransmiterů. Bílkoviny jako jediné nejsou ukládané v zásobní formě. Průměrný doporučený příjem bílkovin ve vyvážené smíšené stravě by měl být u dospělých 9-11 %, příjem 15 % je však snáze realizovatelný a přijatelný (Společnost pro výživu, 2019, s. 55). Obsah energie v základních živinách je znázorněn v Tab. č.2.

Tabulka 2- Obsah energie v živinách

Základní živiny	Energie na 1 g makronutrientů	
Cukry	16,8 kJ/g	4,1 kcal/g
Tuky	37,8 kJ/g	9,0 kcal/g
Bílkoviny	16,8 kJ/g	4,1 kcal/g

Zdroj: volně podle Společnost pro výživu, 2019

2.2 Energetický výdej

Potřeba energie na den odpovídá spotřebě energie za 24 hodin – celkovému energetickému výdaji (TEE, total energy expenditure). Toto množství má tři základní složky: bazální energetický výdej (60 %), vydej daný fyzickou aktivitou (30 %), termický efekt potravy (10 %) (Zlatohlávek, 2016, s.48).

Bazální energetický výdej (BEV, BEE, basal energy expenditure; BMR, basal metabolit rate) je definován jako minimální energie, která slouží k udržení homeostázy. Tato energie se používá k zajištění růstu a obnovy buněk organismu, všech klidových biochemických reakcí a zabezpečení klidové činnosti všech orgánů (Vilikus, 2017). Energetickou potřebu jednotlivých orgánů ukazuje Tab.3. BEE vyjadřuje spotřebu energie těla v klidu, nikoliv ve spánku, v kontrolovaných teplotních podmínkách za 12 hodin po posledním jídle. Závisí na váze, pohlaví a věku. Větší množství aktivní tkáně ovlivňuje BEE (Murray, 2012). Při praktickém měření to znamená hodnotu naměřenou bezprostředně po probouzení. Pro ambulantní pacienty se používá pojem „klidová energetická potřeba“ (REE, resting energy expenditure). Je lehce vyšší než BEE, cca o 3 %. Měření REE je prováděno nejméně tři hodiny po posledním jídle a alespoň po hodinovém klidu na lůžku při neutrální teplotě okolí 20-25 °C (Zadák,2011, s. 264). Kohout (2010) uvádí, že při kvalitním měření u ambulantních pacientů po 30minutovém klidu na lůžku a nejméně dvouhodinovém lačnění v tepelně indiferentním prostředí odchylka nepřesahuje 4-7 % (Kohout, 2010, s. 14).

Tabulka 3-Energetická potřeba jednotlivých orgánů

Orgány	Podíl energetické potřeby
Játra	27 %
Střevo	20 %
Mozek	19 %
Kosterní sval	17 %
Srdce	10 %
Ledviny	7 %

Zdroj: volně podle Zadák,2008

Termický efekt potravy je složka energetického metabolismu organismu, která je potřebná k trávení potravy (sekrece trávicích enzymu, aktivní transport produktů trávení, zpracování vstřebaných látek v játrech) (Vilikus, 2017). Jednotlivé živiny mají rozdílní termický efekt: bílkoviny 30 %, sacharidy 4 %, tuky 2 %. Smíšená strava navýší energetický výdej.

Výdej energie při fyzické aktivitě organismu je složkou energetického metabolismu, která nejvíce ovlivňuje celkový energetický výdej člověka a je velice variabilní v závislosti na typu zátěže. Průměrná denní potřeba energie pro fyzickou aktivitu je definovaná jako poměr celkové energetické spotřeby ku klidové energetické spotřebě za 24 hodin (Společnost pro výživu, 2019, s. 19). Energetická náročnost volnočasových a fyzických aktivit (PAL, physical aktivity level) je představená Tab. č.4.

Tabulka 4- Hodnoty průměrné denní potřeby energie pro tělesnou aktivitu

Pracovní zátěž a zátěž ve volnem čase	PAL	Příklady
Výhradně sedící nebo ležící způsob života	1,2	Staří, nemocní lidé
Výlučně sedavý způsob života bez volnočasové aktivity nebo upoutání na lůžko	1,4 - 1,5	Úřednici, mechanici
Sedavá činnost a občasnou lehkou činnosti ve stoje nebo chůzi	1,6 - 1,7	Laboranti, řídicí, studenti, práce u běžícího pásu
Činnost převážné stoje a v chůzi	1,8 - 1,9	Prodavači, číšníci, mechanici, řemeslníci
Fyzicky náročná pracovní činnost	2,0 - 2,4	Stavební dělníci, zemědělci, lesníci, výkonní sportovci

PAL (physical aktivity level) – průměrná denní potřeba energie pro tělesnou aktivitu jako násobek základní látkové přeměny; pro sportovní činnost a pro namáhavou aktivitu ve volném čase (30-60 minut 4-5 x týdně) muže být připočteno 0,3 PAL-jednotky na den

Zdroj: Společnost pro výživu, 2019

Tab. č.5 ukazuje základní klidovou energetickou spotřebu zaokrouhlené nominativní hodnoty pro příjem energie u dospělých při PAL hodnotách od 1,4 do 2,0.

Tabulka 5- Spotřeba klidové energie pro příjem energie u dospělých

Věk (rok)	**Spotřeba energie v klidu**	**Normativy pro příjem energie**			
		PAL 1,4	**PAL 1,6**	**PAL 1,8**	**PAL 2,0**
	Kcal/den	**Kcal/den**	**Kcal/den**	**Kcal/den**	**Kcal/den**
Muži					
19-24	1730	2400	2800	3100	3500
25-50	1670	2300	2700	3000	3300
51-64	1580	2200	2500	2800	3200
65 a starší	1530	2100	2500	2800	3100
Ženy					
19-24	1370	1900	2200	2500	2700
25-50	1310	1800	2100	2400	2600
5164	1220	1700	2000	2400	2400
65 a starší	1180	1700	1900	2100	2400

průměrný věk skupiny 19-24 = 22 let, pro 25-50 = 238 let, pro 51-64 = 58 let a nad 65 let = 65 let; výpočet regresní rovnicí podle Müllera pro referenční osobu střední výšky a hmotnosti odpovídající BMI 22 kg/m^2

Zdroj: (Společnost pro výživu, 2019)

Energetické potřeby organismu při běžném fyzickém pohybu lze spočítat připočítáním 60-70 % ke změřené hodnotě BEE (Kohout, 2010, s. 14).

2.3 Energetická bilance organismu a její ovlivnění.

Energetická bilance organismu se měří podle mezinárodní měrové **Soustavy SI** (zkratka z francouzského *„Le **S**ystème **I**nternational d'Unités“* – česky *„Mezinárodní systém jednotek“*) v kilojoulech (kJ), stará jednotka kilokalorie (kcal) odpovídá 4,1868 kJ.

Metabolické reakce se dělí na anabolické a katabolické podle toho, jaké molekuly jsou výsledkem reakce. Katabolické reakce představují chemické pochody, při kterých jsou větší molekuly štěpeny na molekuly menší za současného uvolnění energie. Probíhají v období spotřebovaní zásob. Anabolické reakce představují chemické procesy, při kterých vznikají molekuly větší z molekul menších. Anabolické reakce převažují v období zpracování přijaté potravy a při nich dochází ke spotřebovávání energie (Kittnar, 2020, s.425).

Metabolické procesy jsou regulovány přímo či nepřímo působením hormonů (Nečas, 2002, s, 299). U zdravého dospělého člověka jsou anabolické a katabolické děje v rovnováze. Fyziologický anabolismus je charakteristický pro období růstu, těhotenství a kojení. Naopak fyziologické katabolické změny jsou přítomné v období staří. K **hypermetabolismu** dochází při nárůstu rychlosti metabolické aktivity, především při zvýšeném bazálním metabolismu. Naopak při sníženém bazálním metabolismu mluvíme o **hypometabolismu**.

Katabolismus je přítomen u podvýživy z důvodu prostého krátkodobého i dlouhodobého hladovění při chtěném a nechtěném úbytku hmotnosti s minimální nebo žádnou zánětlivou aktivitou. Také je charakteristický pro pacienty při stresovém hladovění za přítomnosti systémové zánětlivé reakce (akutní a chronická onemocnění: zánět, infekce, trauma, krvácení, operace, popáleniny, nádory).

Při katabolických stavech je výrazně zvýšená hladina katabolických hormonů: glukagon, katecholaminy, glukokortikoidy (klíčový je kortizol). Jejichž účinky na řízení látkové výměny v organismu jsou glykogenolýza, glukoneogeneze, vzestup glykemie, lipolýza, proteolýza a zvýšení utilizace větvených aminokyselin, inhibice syntézy proteinů. Sacharidy, tuky a proteiny jsou štěpeny na energie a odpad (voda a CO_2). Přednostně jsou využívaný sacharidy, pak teprve tuky a ketolátky, které šetří bílkoviny. Při katabolických stavech způsobených onemocněním výrazně zvýšená proteolýza a glukoneogeneze. Nadměrné využívání tělesných bílkovin vede k negativní dusíkové bilanci.

Při prostém hladovění jsou přítomny: pokles tělesné hmotnosti (proporcionální snížení tukových zásob a svalové hmoty), selhání motorických funkcí a soběstačnosti. Při laboratorních vyšetřeních se ukazuje snížený odpad dusíku (4-5 g/den), normální hladiny sérových proteinů, zvýšena produkce metabolicky inertního trijodtyroninu z tyroxinu a pokles bazálního metabolismu.

Při akutním onemocnění s vysokou zánětlivou aktivitou se výrazně zvyšují energetické nároky organismu a rozvijí se negativní dusíková bilance. Ztráty dusíku mohou být až 40 g i více za den (Zadák, 2011, s.270). Bílkoviny jsou transformovány na reaktanty akutní fáze (C-Reaktivní Protein (CRP), fibrinogen, haptoglobin, ceruloplazmin). V důsledku poklesu hladiny albuminu v séru dochází k tvorbě otoků. Snížená proteosyntéza vede k oslabení imunitního systému. Hladiny glykemie a inzulinu se zvyšují a současně je přítomna inzulinorezistence. Dochází k úbytku svalové hmoty až 300-400 gramů denně a omezení její funkce, které mohou vyústit ve ztrátu soběstačnosti (Zadák, 2008 s.27).

Anabolismus je nutný pro období rekonvalescence, regenerace tkání, přiměřené fyzické aktivity, fyzioterapie.

Při anabolických stavech je zvýšená hladina anabolických hormonů: inzulinu, růstového hormonu, androgenů. Naopak hladina glukagonu je snížená. Výsledkem jejich řízení látkové výměny v organismu je zvýšený metabolický obrat, vstup glukózy do buněk, syntéza glykogenu, pokles glykemie, ukládaní zásobních triacylglycerolů, vstup aminokyselin do buněk a syntéza proteinů. Dostavuje se pozitivní dusíková bilance. Postupně se navyšuje fyzická zátěž. V této fázi onemocnění je možné se setkat s realimentačním (refeeding) syndromem (Novák, 2019).

Rychlost a směr chemických reakcí je nutné hodnotit v každé konkrétní situaci pacienta pro stanovení vhodných nutričních potřeb. V klinické praxi se výše zmiňované stavy se mohou u pacienta v různých fázích nemoci kombinovat. Stanovení energetické potřeby se nejlépe odhaduje nepřímou kalorimetrií. Při její absenci mohou být použity prediktivní rovnice (například: Harrise a Benedicta) s korigováním příslušným koeficientem (faktor poškození, faktor aktivity, faktor teploty) nebo výpočty založené na hmotnosti (Zadák, 2010, s.257; Gomes, 2018). Přesnost výpočtu klesá v závislosti na věku, na množství aktivní tělesné hmoty a závažnosti onemocnění. Stanovení dusíkové bilance je metodou pro hodnocení úrovně anabolismu a katabolismu.

Katabolismus spolu s hypermetabolismem nastávají v časné fázi prostého hladovění při neadekvátním příjmu potravy (poruchy polykání, potravinové averze, potravinová alergie). Příkladem významného katabolismu se zvýšeným metabolickým obratem je endokrinopatie (diabetes mellitus, hypertyreóza) a také malnutrice při akutním onemocnění nebo traumatu (septický stav, akutní pankreatitida, polytrauma, popáleniny).

Při stavu katabolismu se zvýšenou metabolickou aktivitou je přítomen zvýšený bazální metabolismus z důvodu mobilizace živin (glukoneogeneze, ketogeneze, proteolýza, zvýšená utilizace větvených aminokyselin). Tělesná hmotnost zůstává normální nebo může být zvýšená pro retenci tekutin při hypoalbuminemii. Organismus není schopen využít glukózu jako zdroj energie. Následkem toho se zvyšuje její produkce, což vede k hyperinzulinismu. Inzulin způsobuje útlum lipolýzy a snížení oxidace mastných kyselin. Jediným zdrojem energie zůstávají proteiny. Intenzivní zánět vede ke výšené syntéze proteinů akutní fáze na úkor viscerálních a somatických proteinů. Výrazný svalový katabolismus způsobuje snížení svalové hmoty a její funkce. Ani zvýšený přívod bílkovin není podmínkou pro dosažení dusíkové bilance. Jejich nadměrný přívod muže mít negativní účinky (hypermetabolismus, hyperfiltrace v ledvinách, zatížení organismu nadbytečnou tvorbou dusíkatých látek) (Zadák, 2008, s.27). Přetížení glukózou v kritickém stavu přináší riziko overfeeding syndromu (hyperglykemie, jaterní steatóza, hyperlipoproteinemie, subfebrilie, hyperkapnie) (Zadák, 2008, s.420).

Potřeba bílkovin u pacientů s katabolismem a hypermetabolismem se pohybuje 1,3-1,5 g /kg/24 hod. Potřeba energie dosahuje 30 kcal/kg/24 hod. Je nutné pomalé dosažení tohoto cíle z důvodů vysokého rizika realimentačního syndromu. V takových případech je vhodné podávat minimálně 30 % energie podat ve formě nebílkovinných kalorií (Zadák, 2008, s.42 Gomes, 2018).

Katabolismus a hypometabolismus jsou společně přítomny u stavů doprovázejících dlouhotrvající hladovění při neadekvátním příjmu potravy. V těchto případech dochází k adaptaci organismu na nízký energetický příjem snížením bazálního metabolismu. Hladovění muže být doprovázeno sníženou fyzickou aktivitou nebo její navýšením v případě mentální anorexie. Dochází k poklesu tělesné hmotnosti, nejprve pro vyčerpání zásob tělesného tuku a v pokročilých fázích i svalové hmoty. Sérové proteiny zůstávají na normálních nebo minimálně snížených hodnotách. Proteiny akutní fáze nejsou zvýšené. V rámci adaptace jsou ketolátky využívány jako zdroj energie. Stav je možné upravit nutriční podporou a časným navýšením pohybové aktivity, avšak ne u pacientů s poruchami příjmu potravy. Je zde riziko refeeding syndromu při agresivním navýšení energetického příjmu (Novák, 2019).

Bílkoviny: 1,3-1,5 g/kg/24 hod. Energie 30 kcal/kg/24 hod (pomalé navýšení). Minimálně 30 % energie podat jako nebílkové kalorie. Je vhodné podávat minimálně 30 % energie podat ve formě nebílkovinných kalorií (Zadák, 2008, s.421; Gomes, 2018).

Anabolismus s hypermetabolismem společně se vyskytují v období rekonvalescence a obnovení příjmu po období hladovění. V rámci rekonvalescence se zvyšuje pohybová aktivita následně stoupá bazální metabolismus. Tělesná hmotnost, tělesný tuk a svalová hmota zůstávají nižší. Sérové proteiny vykazují normální hodnoty. Proteiny akutní fáze klesají. Při celkově vyšší spotřebě energie a jejím nedostatečném přívodu živinami hrozí riziko podvýživy.

Pozitivní efekt v tomto stavu je možný zvýšeným přívodem energie a bílkovin (energie 25–45 kcal/kg/24 hod, bílkoviny 1,5-2,0 g/kg/24 hod.

Anabolismus s hypometabolismus mohou být společným rysem období rekonvalescence a obnovení příjmu po období hladovění bez navýšení pohybové aktivity (například u neurologických pacientů s plegií). Tělesná hmotnost je zvýšená. Zvyšuje se množství tělesného tuku. Svalová hmota, celkové bílkoviny v séru a albuminu mají normální hodnoty. Z důvodu snížené tělesné aktivity a sníženého bazálního metabolismu jsou živiny ukládány do zásob. Nedochází k produkci proteinů akutní fáze. Při výším přívodu živin je riziko jaterní steatózy, hyperlipoproteinemie a hromadění tělesného tuku (overfeeding syndrom).

Pozitivní efekt může přinést pohybová aktivita v kombinaci nutriční podporou se zvýšeným příjmem bílkovin do 2,0 g/kg/24 hod a energetickou hodnotou 25-30 kcal/kg/24 hod (u morbidně obézních do 20 kcal/kg/den). Minimálně 30 % energie je potřeba podat ve formě nebílkovinných kalorií (Zadák, 2008, s.42 Gomes, 2018).

Směry a rychlosti metabolismu popsané v přechozím oddílu představuje Tab. č.6.

Tabulka 6- Směry a rychlosti metabolismu

	Katabolismus/ Hypermeta-bolismus	**Katabolismus/ Hypometa-bolismus**	**Anabolismus/ Hypermeta-bolismus**	**Anabolismus/ Hypometa-bolismus**
glukagon, katecholaminy, glukokortikoidy (kortizol)	↑	↑↑	↓	N
Inzulin, růstový hormon, androgeny	↑	↓	↑	N/↑
Potřeba energie	↑↑	↓	↑↑	N/↓
Spotřeba O2	↑	↓	↑↑	N/ ↓
Zdroj energie	proteiny	ketolátky	glukóza	glukóza
Glykemie	↑	↑	N	N/↑
Glykogenolýza	↑	↓↑	N/↑	N
Glukoneogeneze	↑	↓↑	N/↑	N/↑
Syntéza glykogenu	↓	↓	↓	N
Lipolýza	↑↑	↑	N/↑	N/↓
Ukládaní zásobních triacylglycerolů	↓	↓	↓	↑
Proteolýza	↑↑	↑	N	N
Syntéza proteinů	↓/↑	↓	N/↑	N/↑
Odpad dusíku	↑	N	↓	↓
Tělesná hmotnost	N/↑	↓↓	↓	↑
Tělesný tuk	N/↓	↓↓	↓	↑
Svalová hmota	↓↓	↓↓	↓	N
Celková bílkovina v séru	↓↓	N	N	N
Albumin a nutriční proteiny	↓↓	N	N	N
Proteiny akutní fáze	↑↑	N/↑	↓	↓
Pohybová aktivita	↓↓	↓	↑↑	N/↓

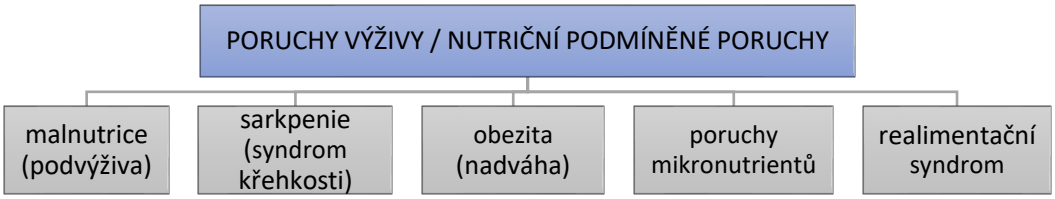
↑ - zvýšení, ↓↓ - výrazné zvýšení, ↓ - snížení, ↓↓ - výrazné snížení, N – normální hodnoty

Zdroj: vlastní výroba

3 Nutričně podmíněné stavy

Nutriční poruchy výživy z velké části souvisí s nedostatkem potravin a katabolickými procesy spojenými se zánětem a stárnutím. V roce 2017 skupina pro terminologii (Terminology Consensus Group) pod záštitou Evropské společnosti pro parenterální a enterální výživu (ESPEN, Europen Society for Clinical Nutrition and Metabolism) vytvořila standardní nutriční terminologii se zaměřením na dospělé pacienty. Dle konsenzu jsou malnutrice/podvýživa, nadváha, obezita, poruchy mikronutrientů a realimentační syndrom považovány za nutriční pomíněné poruchy, které znázorňuje Obr. č.4. (Cederholm, 2017).

Obrázek 4 Přehled nutričně podmíněných stavů

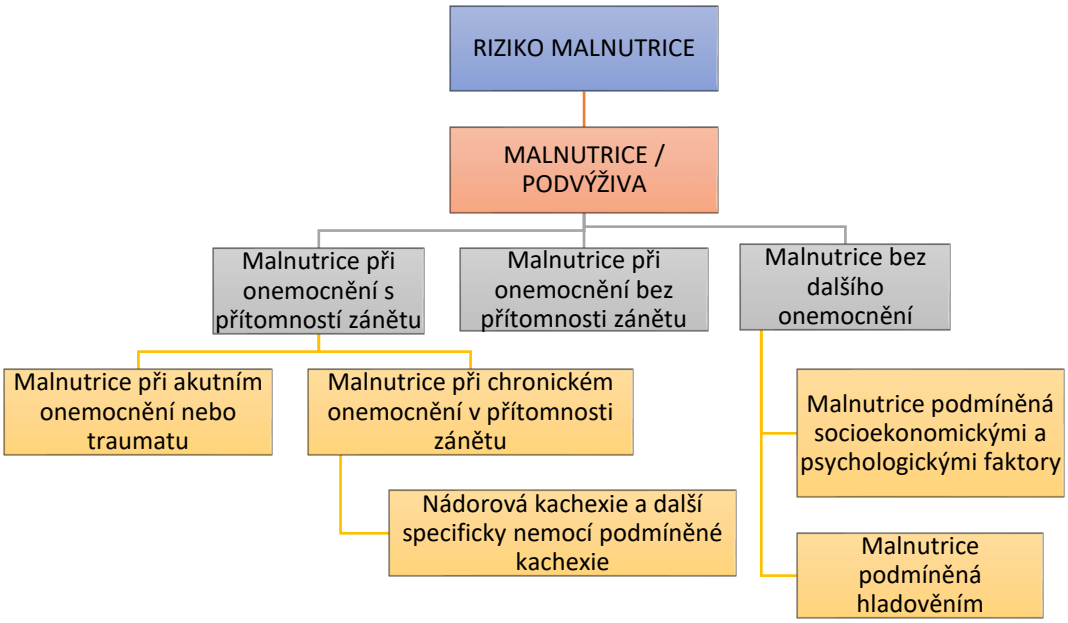


Zdroj: Novák, 2019

3.1 Malnutrice

Malnutrici/podvýživu lze definovat jako stav vyplývající z nedostatku příjmu výživy, který způsobuje změny ve složení těla (zejména snížení svalové hmoty). Tento stav vede ke snížení fyzické a duševní funkce a zhoršení obranyschopnosti. Malnutrice může být důsledkem hladovění, nemoci nebo pokročilého stárnutí (např.> 80 let), samostatně anebo v kombinaci s poruchami vstřebávání živin z trávicí soustavy. (Cederholm, 2017). Klasifikace malnutrice dle nedávných doporučení skupiny pro terminologii ESPEN představuje Obr. č.5.

Obrázek 5- Klasifikace poruch výživy podle etiologie



Zdroj: Novák, 2019

Malnutrice/podvýživa bez dalšího onemocnění je nejčastěji podmíněna sníženým příjmem potravy. Zahrnuje malnutrici podmíněnou hladověním a malnutrici způsobenou socioekonomickou nebo psychogenní situací (Cederholm T, 2017, Uhorová, 2020).

Malnutrice při onemocněni bez přítomnosti zánětu je nejčastěji podmíněná neurologickými poruchami (dysfagie po cévní mozkové příhodě nebo při neurodegenerativních onemocněních Parkinsonova nemoc, laterální amyotrofická skleróza). Psychiatrické poruchy (deprese), pokročilý věk („anorexie stárnutí“) jsou další mechanismy malnutrice bez přítomností zánětu (Cederholm T, 2017, Uhorová, 2020).

Malnutrice při chronickém onemocnění s přítomností zánětu (kachexie), který je podmíněn vlastním onemocněním dochází ke katabolismu, inzulinové rezistenci, anorexii a sníženému přijmu potravy. O kachexii se jedná, pokud je u onemocnění se systémovou zánětlivou reakcí přítomen úbytek svalové hmoty se ztrátou tuků nebo bez ní. Typickým příkladem

je kachexie při maligním onemocněni, srdečním selhaní, revmatoidní artritidě, chronické obstrukční bronchopulmonální nemoci, idiopatických střevních zánětech, chronickém renálním selhaní, chronických infekcích a v terminálních stavech neurodegenerativních onemocněni. Kachexie se u řady onemocnění (nádorová onemocnění, chronické srdeční selhání) může postupně vyvíjet přes fáze pre-kachexie. Systémový zánět u tohoto typu podvýživy je obvykle mírnějšího charakteru. (Cederholm T, e2017, Uhorová, 2020).

Malnutrice při akutním onemocnění nebo traumatu (kwashiorkor) s přítomností intenzivní zánětlivé odpovědi vzniká při popáleninách, septických stavech, náhlých příhodách břišních, náročných operačních výkonech, polytraumatech i uzavřených poraněních hlavy. Je přítomná kombinace výrazně vyšší hladiny zánětlivých parametrů (CRP, prokalcitonin, presepsin) doprovázená snížením hladiny albuminu a zvýšení endogenní produkce kortikoidů, katecholaminů a inzulinovou rezistencí. Katabolický stav vede k progresivnímu úbytku svalové (Cederholm T, e2017, Novák, 2019).

3.2 Sarkopenie

Sarkopenie je dle nového konsenzu evropské pracovní skupiny pro sarkopenie(EWSOP2, European Working Group on Sarcopenia in Older People) definovaná jako progresivní generalizované onemocnění kosterních svalů spojené se zvýšeným rizikem zdravotních komplikací např. pádů a zlomenin, fyzické disability a úmrtí. Tato definice zdůrazňuje poruchu/pokles svalové funkce, která se více odráží ve zhoršení kvality svalové hmoty než v úbytku celkového množství svaloviny. **Diagnóza sarkopenie** je potvrzená **při současném snížení svalové síly a snížení objemu svalové hmoty**. **Primární sarkopenie** je podmíněná věkem bez přítomnosti jiných příčin a orgánových onemocnění, která by vedla ke ztrátě svalové hmoty, svalové síly a kvalitativním změnám ve svalové tkáni. **Sekundární sarkopenie** může být následkem chronických onemocnění, snížené pohybové aktivity, nedostatkem výživy, zejména proteinů a vzniká také při některých onemocněních. (Topinková, 2019).

3.3 Syndrom křehkosti (frailty syndrome)

Definice křehkosti nebo syndromu frailty se stálé vyvíjí. Stav křehkosti se skládá z několika komponent a jejich kombinací. Fenotyp křehkosti má splňovat tří z pěti kritérií: **ztráta hmotnosti, vyčerpání (únava), nízká fyzická aktivita, zpomalení motorického tempa a výkonu a slabost** (Cederholm, 2017). Syndrom křehkosti obecně vede ke snížené schopnosti odolávat stresu (trauma nebo nemoc), riziku vzniku ztráty soběstačnosti. Jedním z významných faktorů rozvoje syndromu frailty je karence výživy jak kvalitativní, tak i kvantitativní (T. Klbíková, E. Topinková, 2018)

3.4 Nadváha a obezita

Nadváha a obezita jsou definovány jako stav abnormní nebo nadměrné kumulace tuku, která může být zdraví škodlivá. **Sarkopenická obezita** se vyznačuje nízkým podílem funkční svalové hmoty a spojená např. s prodloužením pobytu v nemocnici. **Centrální (abdominální, viscerální) typ obezity** se vyznačuje intraabdominální akumulací tuku. Tento typ obezity

je spojován se zvýšeným rizikem metabolických i kardiovaskulárních onemocnění a postihuje nejen obézní, ale i osoby s nadváhou (Cederholm T,2017).

3.5 Poruchy mikronutrientů

Poruchy mikronutrientů zahrnují nedostatek i nadbytek minerálů, vitaminů a stopových prvků. Abnormality mohou vzniknout důsledkem změn příjmu potravy, absorpce, ztrát, nadužíváním léčiv buď samostatně, nebo v kombinaci. Individuální potřeby se mohou lišit v závislosti na věku a stravě. Nedostatek mikronutrientů je často spojený s podvýživou. Doporučená výživová dávka nutrientů je stanovená pro zdravou populaci a nemusí vždy odpovídat potřebám jednotlivce s onemocněním (Cederholm T, 2017).

3.6 Realimentační syndrom

Realimentační syndrom (RS) je charakterizován závažnými metabolickými změnami, spojenými se zahájením rychlé nutriční podpory u pacientů v malnutrici. RS se projevuje rozvojem hypofosfatémie, hypomagnezémie, hypokalémie a retence vody i sodíku. (Cederholm,2017; Novák, 2019).

4 Vyšetření nutričního stavu

Pro stanovení rizika malnutrice a diagnostiku její závaznosti lze použit celou řadu validních screeningových testů. Společnost ESPEN navrhuje použití Nutritional Risk Screening-2002 (NRS-2002) a **Malnutrition Universal Screening Tool (MUST)**. Pro starší osoby ESPEN doporučuje používat Mini Nutritional Assessment (MNA) buď v plné nebo krátké podobě (MNA-SF). Tyto nástroje jsou sestaveny z různých kombinací kritérií: index tělesné hmotnosti (Body Mass Index, BMI), úbytek hmotnosti, příjem potravy, závažnost onemocnění a věk. V případě, že ve screeningu pacient vyjde jako nutričně rizikový následuje vyšetření nutričního stavu. Pracovní skupina složená se zástupců amerických, asijské a evropské nutričních společnosti (Global Leadership Initiative on Malnutrition, GLIM) vypracovala fenotypová a etiologická kritéria (GLIM kritéria) pro diagnostiku a hodnocení malnutrice (neúmyslný váhový úbytek, nízký BMI, snížené množství svalové hmoty, nízký příjem stravy nebo asimilace, závažnost onemocnění/infekce) (Novák 2017; Vágnerová 2019).

V rámci rizika malnutrice by měl být prováděn screening rizika kachexie a sarkopenie, aby bylo možné oddálit jejich rozvoj nebo zabránit jejich vzniku. Riziko prekachexie u pacientů s chronickým onemocněním s přítomností zánětu je diagnostikováno na základě úbytku hmotnosti <5 %, anorexie a metabolických komplikaci spojených se systémovým zánětem. Diagnostická **kritéria pro sarkopenii** nabyla doposud pěvně stanovena. ESPEN schválila doporučení evropské pracovní skupiny EWSOP2. Nový algoritmus pro vyhledávání, hodnocení, potvrzení diagnózy a závažnosti sarkopenie je dvoustupňový proces založený na ztrátě svalové síly i svalové hmoty (Cederholm, 2017; Topinková, 2019).

4.1 Antropometrické metody vyšetření nutričního stavu

Součástí každého vyšetření metabolismu a stavu výživy je stanovení základních antropometrických dat (tělesná výška a tělesná hmotnost), které se používají pro výpočet hmotnostně-výškových indexů. Nejběžnější je **index tělesné hmotnosti** (Zadák, 2010, s. 245). Výpočet BMI se provádí podle vzorce hmotnost/výška^2 v kg/m^2. BMI je používán pro klasifikaci podváhy, nadváhy a obezity. Hodnocení BMI představuje Tab. č.7. Normální hodnota BMI se pohybuje v rozmezí 18,5-25,0. Výpočtu BMI nezohledňuje pohlaví, věk a neurčuje složení těla (podíl tukové a svalové hmoty). Ve výsledku u některých skupin hodnocení není spolehlivé (těhotné a kojící ženy, lidé s velkou svalovou hmotností nebo starší 65 let, neaktivní ženy nad 50 let, zástupci určitých etnických skupin atd.). U seniorů a pacientů se souběhem chronických onemocnění a také u jedinců, kteří měli původně nadváhu nebo obezitu by nemělo docházet ke snížení BMI pod 23,0 a u jedinců s původní BMI méně než 23,0 není žádoucí pokles pod 20,5 bodů. Vagnerová, 2019 uvádí, že mezní hodnoty dané diagnostickými kritérii GLIM (BMI 22 kg/m2) jsou hodnotami hraničními a měly by být pro geriatrické pacienty navýšeny (Klempíř, 2020; Vagnerová, 2019).

Tabulka 7- Hodnocení indexu tělesné hmotnosti

	Muži	Ženy
Těžká malnutrice	<16	<16
Malnutrice	<17	<17
Podváha	<20	<19
Normální	20,0-24,9	19,0-23,9
Nadváha	25,0-29,9	24,0-28,9
Obezita	30 a více	29 a více

Zdroj (Zadák, 2010, s. 245).

4.2 Měření tělesného složení

Stanovení skladby těla pomocí **bioelektrické impedance** (BIA, Bio-electrical impedance analysis) je založeno na principu měření tělesného odporu vůči slabému střídavému elektrickému proudu vysoké a nízké frekvenci. Toto měření je využito empiricky odvozený vzorec pro výpočet netukové tělesné hmoty (FFM). Normální hodnoty tělesného tuku u zdravých mužů činí 15-20 % celkové tělesné hmotnosti a u zdravých žen 20-25 % (Zadák, 2010, s. 241). Obecně je míra přesnosti metody BIA velmi dobrá, s 1-2 % variabilitou za předpokladu, že hydratace těla je normální (bez přítomnosti edému) (Kyle, 2001; Wirdsma,2017). Výsledkem studie Kyle (2001) jsou referenční údaje pro vyhodnocení odchylek od normálních hodnot netukové hmoty (kg) u zdravých dospělých mužů a žen v daném věku ve Švýcarsku. Referenční hodnoty uvedeny v Tab. Č.8 jako percentily pro tukuprostou tělesnou hmotu (kg) měřené pomocí bioimpedanční analýzy při 50 kH pro zdravou populaci kavkazského typu. Hodnota FFM nižší než 10. percentil (<P10) je považována za příliš nízkou a FFM vyšší než 90. percentil (> P90) za příliš vysokou.

Tabulka 8- Percentily (P) pro tukuprostou tělesnou hmotu (kg)

	N	průměr± SD	P5	P10	P25	P50	P75	P90	P95
Muži (věk, roky)									
Skupina celkem	2735	59,1±5,7	50,3	51,9	55,1	59	62,7	66,4	68,8
15-24	424	58,5±5,4	49,4	51,6	54,7	58,6	62,4	65,4	67,5
25-34	656	60,2±5,5	51,3	52,9	56,5	60,3	63,6	67,4	69,2
35-44	694	60,3±5,8	51,4	53,0	56,3	59,8	63,7	68,0	70,7
45-54	449	58,6±5,1	51,4	52,4	55,3	58,1	61,6	65,0	67,7
55-64	227	58,2±5,5	50,4	51,8	54	58,1	61,6	65,9	67,7
65-74	162	57,3±5,8	48,9	50,4	53,2	56,9	61,1	64,7	66,4
75-84	91	54,4±5,5	46,5	47,8	50,5	54	58,2	61,7	62,9
>85	32	51,4±5,0	46,4	46,9	48,5	51,1	53,3	58,0	60,9
Ženy (věk, roky)									
Skupina celkem	2490	42,4±4,5	35,6	37,0	39,4	42,3	45,2	48,0	49,8
15-24	488	42,6±4,1	36,2	37,5	39,9	42,4	45,0	48,2	49,9
25-34	561	42,9±4,1	36,9	38,0	39,9	42,6	45,5	48,2	49,6
35-44	500	42,8±4,0	36,3	37,9	40,0	42,6	45,4	47,7	49,5
45-54	378	43,3±4,7	36,2	37,6	40,2	43,2	45,7	48,2	50,7
55-64	168	42,3±4,6	35,7	37,2	38,7	42,2	44,8	48,2	50,8
65-74	183	41,9±5,1	34,0	35,7	38,4	42,3	45,5	48,2	49,8
75-84	160	39,5±4,5	33,0	34,1	36,2	39,3	42,2	44,8	47,0
>85	52	37,1±5,0	27,7	30,2	33,6	37,4	40,0	43,7	46,5

Průměr ± SD – tukuprostá tělesná hmotu [kg] změřená pomoci BIA; N-počet osob; P – percentily

Zdroj: Wirdsma,2017

4.3 Stanovení potřeby energie

Pro stanovení energetické potřeby může být použito více metod. Nejpřesnější je metoda **přímé kalorimetrie**, která vyžaduje umístění jedince do velmi náročného hermeticky a termicky uzavřeného zařízení. Tato metoda se však používá jen výjimečně pro studie výzkumného charakteru (Zadák, 2011, s. 253).

K **izotopovým metodám** měření energetické potřeby patří měření pomocí dvojitě značené vody. Metoda vyžaduje, aby sledovaná osoba použila vodu, která je značená stabilním izotopem vodíku a vodu značenou izotopem ^{18}O ($^{2}H_2O$ a $H_2{}^{18}O$). Energetická potřeba je stanovena pomocí sledování rozdílné rychlosti vylučování obou izotopů. Metoda je neinvazivní, neovlivňuje životní styl jedince. Použití této metody má své limity, protože je nepřesná u obézních a u jedinců s patologicky zvýšeným objemem extracelulární tekutiny. Další nevýhodou je cena dvojitě značené vody (Zadák, 2010, s. 258).

Pro hodnocení bazálního energetického výdeje výpočtem se nejčastěji v klinické praxi používá **prediktivní rovnice**, kterou v roce 1900 vytvořili Harris s Benedictem. V této rovnici pro vypočet BEE za fyziologických podmínek je zakomponovaná výška (H), váha (W) a věk (A). Vypočtená hodnota relativně odpovídá BEE u normostenických dospělých bez jakékoli patologie. Tento výpočet nelze použít u lidí s nadváhou, obézních, dětí, těhotných a kojících žen Tab. č.9.

Tabulka 9- Rovnice Harrise a Benedicta pro výpočet bazálního energetického výdeje

Muži	REE = 66,473 + 13,7516 × W + 5,0033 × H – 6,755 × A
Ženy	REE = 655,0955 + 9,5634 × W + 1,8496 × H – 4,6756 × A

REE – klidový energetický výdej, W – tělesná hmotnost [kg], H – tělesná výška [cm], A – věk [roky]

Zdroj: (Zlatohlávek, 2016)

V klinické praxi se nejčastěji používá metoda **nepřímé (indirektní) kalorimetrie.** Je vhodná pro stanovení energetického výdeje jak u zdravých jedinců za různých podmínek, tak i u kriticky nemocných pacientů. (Zadák, 2011, s. 258). Základem metody nepřímé kalorimetrie je měření množství kyslíku spotřebovaného tělem (VO_2) a množství vyprodukovaného oxidu uhličitého (CO_2) spolu s odpadem dusíku, který je ukazatelem oxidace aminokyselin. Měření je založeno na poznatku, že spotřeba kyslíku organismem je přímo úměrná energetickému výdeji. Živiny jsou v těle za přítomnosti kyslíku (O_2) přeměňovány na energii (oxidované) a oxid uhličitý (CO_2), vodu a spálené teplo. Hodnoty spáleného tepla jsou specifické pro každý nutriční substrát. Sacharidy a tuky jsou spalované na CO_2 a H_2O. Proteiny na močovinu, která obsahuje ještě energii, ale tělo ji nedovede využít. Respirační kvocient (RQ) je matematickým vyjádřením podílu mezi produkcí oxidu uhličitého (CO_2) a spotřebou kyslíku (O_2). Každá živina má svůj vlastní RQ. Sacharidy mají 1,0, bílkoviny 0,8, tuky 0,7. RQ je představen v Tab. č.10.

Tabulka 10 - Spotřeba O2, výdej CO2 a tvorba energie z energetických substrátů

Zoxidované substráty	**O2 (l/g)**	**CO2 (l/g)**	**RQ**	**Energetická hodnota (kcal/g)**
Sacharidy	0,829	0,829	1,0	4,18
Tuky	2,19	1,427	0,71	9,46
Proteiny	0,966	0,782	0,81	4,32

RQ – respirační kvocient

Zdroj: Zadák,2010

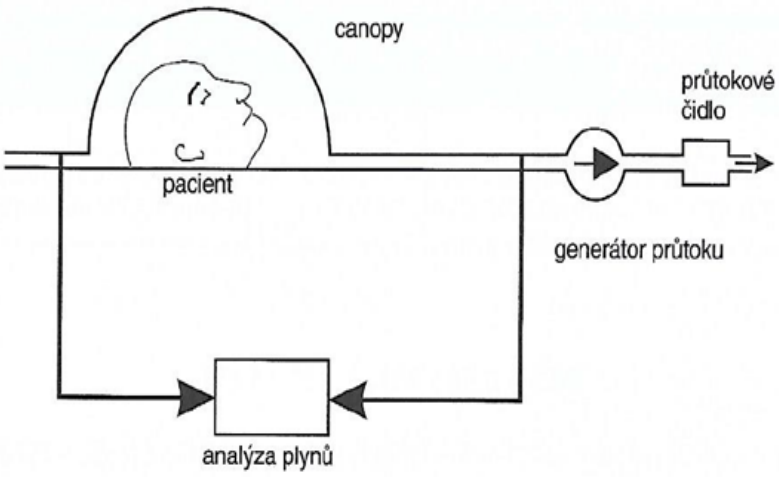
Tyto údaje jsou pak použity k výpočtu REE pomoci **Weirovy rovnice**, ve které se využívají konstanty kalorimetrického ekvivalentu kyslíku pro sacharidy, tuky a proteiny. Výpočet se provádí podle následujícího vzorce (Zadák,2008).

$$\mathbf{REE = VO2 \times (3{,}94) + VCO2 \times (1{,}11) - UN \times (2{,}17)}$$

REE – klidový energetický výdej, VO_2 – Spotřeba O_2 [l/den], výdej CO_2 [l/den], UN – odpad dusíku v moči [g/den]

Základní komponenty systému pro měření REE pomocí nepřímé kalorimetrie jsou analyzátor vydechovaného CO_2, analyzátor spotřeby O_2, zařízení pro měření objemu vydechovaného a vdechovaného vzduchu a procesor, který kontinuálně zpracovává měřená data pomocí software. Princip otevřeného systému indirektní kalorimetrie s použitím dýchací komory, nazývané kanopa je schematicky znázorněn na Obr. č.6.

Obrázek 6- Princip otevřeného systému nepřímé kalorimetrie



Zdroj: Zadák, 2008

4.4 Hodnocení svalové síly

Hodnocení svalové síly pomocí **měření síly stisku ruky** (grip strength, hand grip) je za standartních podmínek provedení velmi dobrý způsob sledování nutričního stavu. **Snížení svalové síly je prediktorem zdravotních komplikací, delší hospitalizace, funkčních omezení, zhoršení kvality života a úmrtí** (Topinková, 2018). Síla stisku ruky se měří pomocí ručního dynamometru. Dle pracovní skupiny EWSOP2 se hodnotí nejlepší z 3 pokusů na dominantní končetinou (Topinkova, 2019). Hodnocení vyšetření znázorňuje Tab. č.11.

Tabulka 11- Kritéria sarkopenie

Kritéria sarkopenie			
Standardizovaný test	Pohlaví	Stisk (kg)	Stisk vztažený k BMI
Síla stisku ruky (grip strength)	Muži	<27	<1,0
	Ženy	<16	<0,56

stisk – funkční měření svalové síly pomocí síly stisku za použití dynamometru; síla stisku ruky [kg]/BMI

Zdroj: Topinková, 2018

5 Poruchy výživy u pacientů s Huntingtonovou nemocí

Nutriční poruchy výživy u pacientů s HN z velké části souvisí s negativní energetickou bilancí, poruchami polykaní, kognitivním deficitem a katabolickými procesy spojenými se zánětem. Dosud není jasné, jakou měrou se podílejí na zvýšeném energetickém obratu a negativní bilanci mutovaný huntingtin, degenerace některých struktur mozku, hraniční poruchy některých hormonů, cholesterolu, tuků a mastných kyselin. Podobně tak i v případě mitochondrií, buněčných struktur odpovědných za produkci energie využitelné v živém organismu (Klempíř, 2019).

Obezita u pacientů s HN se objevuje vzácně. Malnutrice, sarkopenie, poruchy mikronutrientů a realimentační syndrom jsou přítomny v různých fázích onemocnění a často se objevuji souběžně.

Nechtěný pokles tělesné hmotnosti je typický pro pokročilá stadia Huntingtonovy nemoci. Časná kachektizace je spojená s horší prognózou (Roth,2010, Ravina 2008, Aziz 2008, van der Burg, 2017).

Předpokládá se, že negativní energetická bilance (EB) organismu vzniká už v presymptomatické fázi onemocnění v důsledku zvýšeného bazálního metabolismu (Mochel, 2007, Goodman, 2008). Již v časné fázi onemocnění může docházet k nárůstu prozánětlivých cytokinů (interleukiny IL-4,6,8,10, tumor nekrotizující faktor TNF α, složka komplementu protein C1q a glykoprotein hlavního histokompatibilitního komplexu HLA-G) (Forrest CM 2010, Bjorkqvist M 2008, Khoshnan A 2011, Forrest CM 2010). Malnutrice při prostém hladovění se rozvine z důvodu progrese psychických obtíží, kdy pacient začíná selhávat v běžném životě. Poruchy volní motoriky i mimovolní pohyby znesnadňují sebeobsluhu včetně přípravy a konzumace stravy a tekutin. Objevuje se zanedbávání péče o vlastní osobu. Malnutrice ze sníženého příjmu potravy se kombinuje s malnutricí při chronickém onemocnění. V pozdních stadiích dochází k nárustu CRP> 5 mg/l.

Rozvoj malnutrice ve středně pokročilých stadiích onemocnění mohou urychlit poruchy polykání. Polykací akt muže být rušen mimovolnými pohyby dolní čelisti, jazyka, hltanu a dýchacích svalů. Všechny poruchy polykaní mohou vést k tichým nebo manifestním aspiracím včetně zadušení (asfyxie). Často se rozvijí aspirační pneumonie. V porovnání se zdravou populací je u pacientů s HN vyšší výskyt asymptomatických zánětu jícnu, žaludku, a poruchy motility žaludku, které působí nevolnost a snižují chuť k jídlu.

Ukázalo se, že mimovolní pohyby nebo zvýšené svalové napětí (rigitida) nemají zásadní vliv na celkový výdej energie. Vysvětlením může být fakt, že kvůli nižší sociální aktivitě v důsledku apatie je snížená celková motorická aktivita. Klesající motorická aktivita potencuje rozvoj sekundární sarkopenie a rozvoj syndromu křehkosti, které vznikají na podkladě malnutrice při chronickém onemocnění (Klempíř, 2019).

Poruchy mikronutrientů vznikají v souvislosti se stárnutím, deficitem vitaminu D a podvýživou. Spolu s rozvíjející se instabilitou a osteoporózou se podílejí na vzniku fraktur, které pro pacienta mohou mít fatální následky.

Výjimečně, u těžce podvyživených pacientů z důvodů neuspokojivé sociální situace a typických projevů nemoci, lze při zahájení intenzivní nutriční podpory očekávat rozvoj refeeding syndromu. Souhrn nejčastějších příčin rozvoje poruch výživy v různých stadiích onemocnění, které se navzájem potencují prezentuje Tab. č.12.

Tabulka 12- Příčiny a poruchy výživy v různých stádiích onemocnění

Stádia HN	Příčiny	Poruchy výživy
Preklinické stádium HN	Úzkost, agitovanost, podrážděnost, deprese, nemotornost – limity fungování v běžném a pracovním životě, komplikace ve vztazích s rodinou a přáteli Nárůstu zánětlivých markerů v důsledku aktivace mikroglií (interleukiny IL-6) a hyperaktivace monocytů	Úbytek tělesné hmotnosti (vzácně)
Časné stádium HN	Zanedbání peče o vlastní osobu, nedostatek financí, chybějící nebo nedostatečná rodinná podpora Snížený příjem potravy	Úbytek tělesné hmotnosti Malnutrice ze sníženého perorálního příjmu Malnutrice při chronickém onemocnění
Středně pokročilé stádium HN	Neschopnost vykonávat běžné domácí práce, nákup, potíže s dobrovolnými motorickými úkoly, přípravou a konzumací potravin – značné omezení přijmu potravy Chorea, dyskineze, mimovolní pohyby –zvýšený energetický výdej Poruchy polykaní – aspirační pneumonie Snížení celkové motorické aktivity v důsledku apatie, poruchy rovnováhy, pády, deficit vitaminů D, stárnutí – osteoporóza, fraktury s fatálními následky Gastroezofageální reflux zpomalení evakuace žaludku Chronické onemocnění, nárůst zánětlivých markerů (interleukiny IL-4,6,8,10, tumor nekrotizující faktor TNF α, složka komplementu protein C1q a glykoprotein hlavního histokompatibilitního komplexu HLA-G)	Sekundární sarkopenie Poruchy mikronutrientů
Velmi pokročilé stádium HN	Minimální pohybová aktivita, generalizované těžká rigidita, dystonie a bradykineze Tiché aspirace, chronické záněty dutiny ústní, dolních dýchacích a močových cest – oslabení proteosyntézy, narůst nároků na energie Infekce v dekubitech CRP > 5 mg/l Generalizované těžká rigidita, dystonie a bradykineze Autonomní dysfunkce – tachykardie a hyperhidróza	Kachexie

Zdroj: vlastní

6 Nutriční podpora u pacientů s Huntingtonovou nemocí

Poruchy výživy u pacientů s HN jsou multifaktoriální. Podílí se na nich v různé míře mutovaný huntingtin, degenerace hypotalamu, mitochondriální poruchy, poruchy metabolismu cholesterolu, lipidů a mastných kyselin. Studie, které by prokázaly pozitivní vliv časné intervence při záchytu nutričně podmíněných poruch, neexistují. Avšak nutriční podpora může pozitivně ovlivnit kvalitu života pacientů a jejich rodin. Předcházení zbytečným komplikacím závisí na spolupráci ošetřujícího psychiatra, neurologa, logopeda, fyzioterapeuta, nutričního terapeuta.

Základem nutriční péče je navázaní kontaktu s odborníky, sledovaní rizika rozvoje malnutrice, sarkopenie a edukace o významu výživy. Je vhodné s předstihem učit pacienty kompenzačním strategiím pro poruchy motoriky a polykaní. V indikovaných případech lze použít doplňkovou enterální výživu.

Výživa společně s fyzioterapií může aspoň částečně zpomalit úbytek hmotnosti, nástup sarkopenie a pokles funkční kapacity. Obecně se pacientům s HN bez rizika malnutrice doporučuje **pestrá strava s dostatečným obsahem energie 30-35 kcal/24 hod a bílkovin 1,2-1,5 g/kg/den** převážně živočišného původu.

Při nechtěném úbytku tělesné hmotnosti se pacientovi doporučuje navýšit příjem energie častějším příjmem chutné kaloricky denzní stravy. Pro poruchy polykaní se konzistence stravy upravuje na vhodnou formu dle doporučení klinického logopeda. **V pokročilých fázích onemocnění narůstají nároky na potřebu energie do 35-45 kcal/kg/den a bílkovin 1,5-2,0 g/kg/den.** Pokud není možné pokrýt nutriční požadavky běžnou stravou indikuje se enterální výživa perorální cestou (sipping, pudinky) nebo zavedení perkutánní gastrostomie (Volkert D 2019, Gomes F 2018).

Praktická část

7 Cíle

Cílem práce bylo zjistit, zda se u Huntingtovy nemoci vyskytují poruchy výživy. Dále jsme se pokusili o určení jejich etiologie a závažnosti. Zkoumali jsme i možné souvislosti mezi nutričním stavem a ostatními klinickými parametry (fenotyp nemoci, tíže a délka trvání nemoci, funkční stav).

8 Metodologie

8.1 Soubor

Výzkum byl uskutečněn na Neurologické klinice 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze.

Sledovaný soubor činil 10 pacientů (7 mužů a 3 ženy) s diagnózou HN. Pacienti s HN přicházeli na vyšetření do Centra extrapyramidových onemocnění kvůli průběžně prováděné kontrole aktuálního stavu onemocnění na Neurologické klinice 1. LF VFN v Praze. Vylučující kritéria pro soubor pacientů s HN byla: dekompenzovaný psychiatrický stav, abusus alkoholu přesahující škodlivé užívání a nespolupráce pacienta. Hodnoty vyšetření jsou vyjádřeny jako minimální, maximální, průměrná hodnota a směrodatná odchylka (SD). Všichni pacienti byli ve věku od 38 do 59 let (průměr 46,7±7,96 let) s geneticky potvrzenou diagnózou HN – klasická forma s počty repetic CAG tripletů v mutovaném genu od 40 do 47 (průměr 44,6±2,01). Délka onemocnění v souboru byla od 3 do 11 let (průměr 7,4±2,46 let).

Soubor kontrolní skupiny činil 9 zdravých osob (5 mužů a 4 ženy) z databáze nutriční ambulance IV. Interní kliniky 1. LF a VFN v Praze. Vylučující kritéria pro kontrolní soubor byla: abusus alkoholu přesahující škodlivé užívání, obezita, závažné zánětlivé onemocnění, přítomnost endokrinních patologických stavů. Hodnoty vyšetření probandů kontrolní skupiny jsou vyjádřeny jako minimální, maximální, průměrná hodnota směrodatná ± odchylka. Věk se v kontrolní skupině pohyboval v rozmezí 37 až 63 let (průměr 49,89±9,73 let).

8.2 Sběr a zpracování dat

Genetický test pro hodnocení genotypů byl prováděn na pracovišti 1. LF UK a VFN v Praze, které má potřebnou akreditaci. Genová DNA byla izolována z leukocytů standardní vysolovací technikou (Mullenbach 1998), oblast CAG(n) repetice byla amplifikována PCR metodou a následně byla provedena fragmentační analýza. Výsledkem genetického testů jsou počty repetic CAG tripletů v mutovaném genu a nepostiženém genu.

Jednotná škála Huntingtonovy nemoci (UHDRS, Unified Huntington's Disease Rating Scale) je rozdělená na několik podsekcí: motorickou, kognitivní, behaviorální a funkční.

Motorická škála (UHDRS-TMS, Total Motor Score) pokrývá většinu motorických příznaků spojených s Huntingtonovu nemocí (např. bradykineze, chorea, rigidita, dysartrie) a kvantifikuje závažnost onemocnění. Skóre každé položky nabývá hodnot od 0 do 4 bodů. Celkový skóre se může pohybovat od 0 do 124, při čemž s počtem bodů narůstá závažnost postižení motorických funkcí.

Celková funkční kapacita (UHDRS-TFC, Total Functional Capacity) je standardizovaná stupnice používaná k hodnocení schopnosti pracovat, spravovat finance, vykonávat domácí práce, pečovat o sebe a žít samostatně. Skóre každé položky se pohybuje od 0 do 2 nebo 3 (např. „zaměstnání - 0 = neschopné, 1 = pouze omezené práce, 2 = snížená kapacita pro obvyklou práci, 3 = normální. Stupnice TFC se pohybuje od 13 (normální) do 0 (těžké postižení). Čím vyšší je skóre TFC, tím je osoba nezávislejší. TFC byl rozdělen do pěti fází, které indikují úrovně závažnosti onemocnění na základě funkčního poklesu. Skóre TFC od 11 do 13 představuje **časné stádium** (stupeň I— nejméně závažné). O **středně pokročilé stádium** se jedná při skóre TFC 7–10 (stupeň II) a 3–6 (stupeň III). **Pozdní stádium** odpovídá skóre 1–2 (stupeň IV) a skóre 0 (stupeň V— nejzávažnější).

Funkční škále (UHDRS-Functional Assessment Scale, FAS) slouží pro podrobnější měření funkční kapacity a skládá se z 25 otázek (ano/ne) o specifických funkčních schopnostech. UHDRS-FAS zkoumá úkoly související s povoláním (např. obvyklá práce), finance (např. hotovostní transakce), činností každodenního života (např. řízení vozidel, hygiena), domácí práce (např. údržba domácnosti), úroveň péče (např. domácí péče nebo péče pod dohledem) a fyzické schopnosti (např. chůze, vstávání z postele, pády). FAS skóre se pohybuje od 0 do 25. Vyšší skóre znamená větší funkčnost.

Na základě funkčního hodnocení se stanovují **UHDRS – procenta škály nezávislosti**, ve které 100 % znamená nezávislost při aktivitách každodenního života.

Měření **tělesné výšky** bylo prováděno pomoci kalibrovaného stadiometru u svislé stěny a pravoúhlého trojúhelníku. Vyšetřované osoby byly naboso, stály ve vzpřímené poloze s lopatkami, zády a hýžděmi opřenými o stěnu a s uvolněnými rameny. Oční koutek a vnější zvukovod se nacházely v horizontále. Paty a špičky nohou byly u sebe, paty se dotýkaly zdi.

Měření **tělesné hmotnosti** bylo prováděno naboso, po defekaci a vymočení ve spodním prádle a lehkém oděvu (tričko nebo košile). Za každý oblečený kus bylo odečteno od zjištěné hmotnosti 0,1 kg. Vážení se provádělo na kalibrované bioimpedanční elektronické váze Tanita MC-780.

Stanovení množství tělesného tuku bylo měřeno pomocí přístroje Tanita MC-780. Přístroj je kalibrován a výsledek měření bioelektrické impedance je zpracován pomocí software současně s dalšími daty, jako jsou tělesná hmotnost, výška, věk, pohlaví a etnická skupina. Měření se provádělo za základních podmínek: naboso, po defekaci, s vyprázdněným močovým měchýřem, ve spodním prádle a lehkém oděvu. Vyšetřovaná osoba neměla před vyšetřením náročnou fyzickou aktivitu. Za účelem toto výzkumu byly sledovány hodnoty: množství tuku v %, netučná hmota v kg, svalová hmota v kg, **BMI**, svalová hmota levé páže v kg, svalová hmota pravé páže v kg, svalová hmota levé nohy v kg, svalová hmota pravé nohy v kg. Následně by vypočítány **hmota svalů všech 4 končetin** (Appendicular Sceletal Muscle, ASM, kg) **a hmota svalů všech 4 končetin vztažena k výšce** (Appendicular Sceletal Muscle Index, ASMI, kg/m^2).

Měření **klidového energetického výdaje** nepřímou kalorimetrií se provádělo přístrojem Quark RMR pomocí kanopy za základních podmínek pro ambulantní pacienty:

- nalačno (12 hodin před vyšetřením nejíst)
- duševní a fyzický klid a uvolnění (klid 30 minut před měřením)

- v poloze vleže
- v bdělém stavu
- okolní teplota 20-25 °C
- vyšetřovaná osoba nesmí být stresována

Po napojení pacienta byla sbírána data v ustáleném stavu, která charakterizují míru metabolismu na buněčné úrovni. Naměřená data byla po vyhodnocení softwarem použita pro účely této diplomové práce. Jedná se o REE (kcal/24 hod), hodnoty RQ a stanovení utilizace substrátů (proteinů, tuků a sacharidů v %.

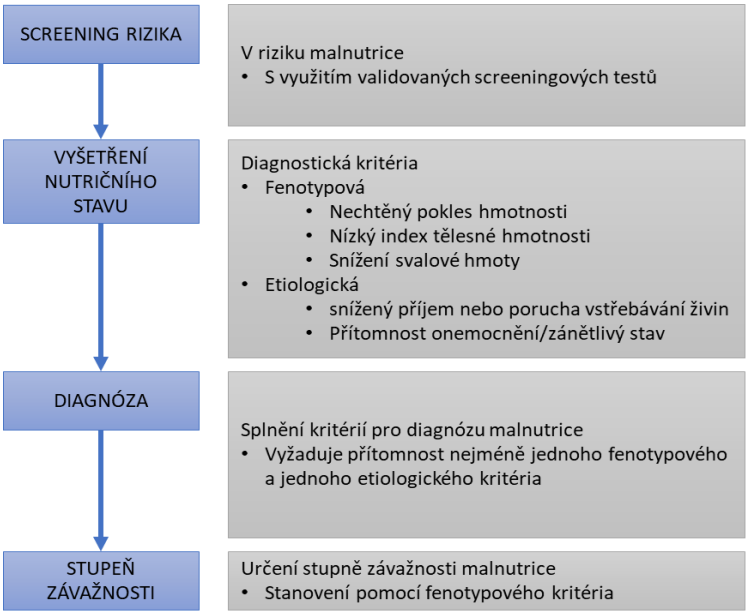
Pro stanovení **rychlosti metabolismu** byl hodnocen poměr hodnoty REE vztažené k beztukové tělesné hmotnosti (kg) k REEHB vztažené k beztukové tělesné hmotnosti (kg). O hypermetabolismus se jednalo, pokud REE:REEHB byl >1,0, o hypometabolismus pokud REE:REEHB byl < 1,0.

Energetická bilance byla získána odečtem TEE (kcal/24 hod) z celkového energetického příjmu (CEP, kcal/24 hod). **TEE** byla vypočítána vynásobením REE (kcal/24 hod) a faktorem aktivity. Faktor aktivity byl stanoven na základě klinického hodnocení (UHDRS) a Tab. č.4. CEP byl hodnocen dle třídenního záznamu jídelníčku pacientem pomocí aplikace Nutriservis PROFI. Pacienti a pečující osoby byli seznámeni s pravidly vedení záznamu.

Měřič síly ruky – dynamometr Kern MAP byl použit pro měření svalové síly ruky pacientů. Vyšetření bylo prováděno v poloze vsedě, v pohodlné a vzpřímené poloze s předloktím opřeným o jinou část těla. Vyšetřovaná osoba vyvíjela tlak proti pěvnému odporu dynamometru postupně do maxima dominantní paží. Byly prováděny tři pokusy se šedesáti vteřinovým odpočinkem. Zaznamenán byl nejlepší výsledek (kg).

Pro screening rizika a diagnostiku podvýživy dle doporučení ESPEN a GLIM byl použit nový dvoustupňový model, který představuje Obr. č. 7.

Obrázek 7- Globální konsenzus pro diagnostiku malnutrice u dospělých GLIM



Zdroj: Novák, 2019

Prvním krokem bylo použití screeningového nástroje MUST. Pacient má nízké riziko malnutrice, pokud výsledek screeningu je 0 bodů (BMI >20 nebo úbytek TH <5 % nebo příjem stravy je normální a není riziko, že bude nemožný). V případě, že pacient dosáhne v celkovém počtu 1 bod, jedná se o střední riziko malnutrice ((BMI = 18,5-20 nebo úbytek TH 5-10 %). Při počtu 2 a více bodů pacient je ve vysokém riziku malnutrice (BMI <18,5 nebo úbytek TH >10 % nebo nepřijímá stravu nebo existuje předpoklad nemožnosti příjmu potravy).

Pokud pacient byl nutričně rizikový, druhým krokem bylo zhodnocení diagnostických kritérii a stupně závažnosti malnutrice. Hodnotilo se pět základních kritérií, které přestavuje Tab. č. 13. Pro stanovení diagnózy malnutrice je nutná současná přítomnost alespoň jednoho fenotypového a jednoho etiologického kritéria. Stanovení stupně závažnosti malnutrice bylo prováděno podle přítomnosti fenotypových kritérií, které jsou v Tab. č.14.

Tabulka 13- Pět základních diagnostických kritérii pro diagnózu malnutrice

Fenotypové kritérium	Etiologické kritérium
Váhový úbytek (%) je definován jako >5 % v posledních 6 měsících nebo >10 % za posledních 6 měsíců	Snížený příjem stravy nebo vstřebávání živin je definován při snížení energetického příjmu (EP) o 50 % a méně delší než 1 týden nebo jakákoli redukce EP delší než 2 týdny, či jiný chronický stav negativně ovlivňující vstřebávání živin – např. poruchy polykání, nevolnost, průjem, zvracení, zácpa nebo bolesti břicha. Přítomnost závažného onemocnění / zánětu
Nízké BMI1 (kg/m2) je definované jako <20 ve věku <70 let a <22 ve věku ≥70 let	
Snížená svalová hmota	Přítomnost závažného onemocnění / zánětu

BMI - hmotnost/výška^2, kg/m^2; snížená svalová hmota - ASM: muži <20 kg; ženy <15kg nebo ASMI: muži <7 kg/m^2; ženy < 6 kg/m^2

Zdroj: Novák, 2019

Tabulka 14- Fenotypová kritéria pro diagnostiku podvýživy

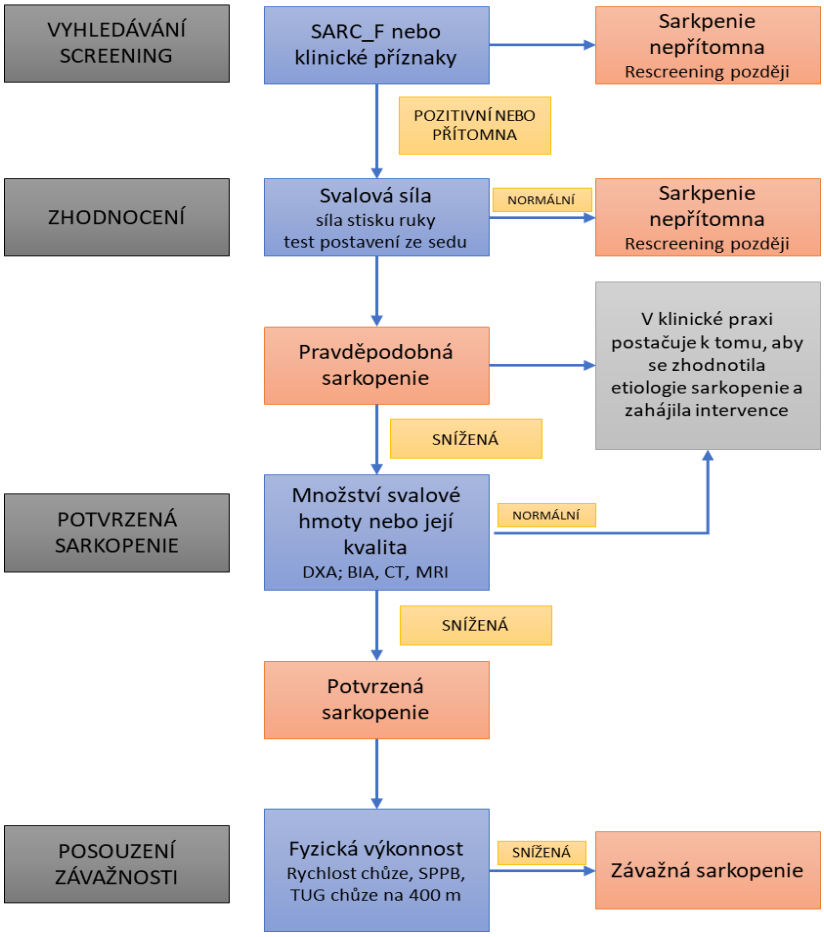
Fenotypová kritéria			
	Pokles hmotnosti (%)	**Nízké BMI (kg/m2)**	**Snížená svalová hmota / síla**
Stupeň 1 / Středně těžká malnutrice (alespoň 1 fenotypové kritérium, které splňuje tento stupeň)	5-10 % za posl. měsíc / 10-20 % za více než 6 měsíců	<20 ve věku <70 let <22 ve věku ≥70 let	Mírný nebo středně závažný deficit
Stupeň 2 / Těžká malnutrice (alespoň 1 fenotypové kritérium, které splňuje tento stupeň)	>10 % za posl. měsíc / >20 % za více než 6 měsíců	<18,5 ve věku <70 let <20 ve věku ≥70 let	Těžký deficit

BMI – hmotnost/výška^2, kg/m^2

Zdroj: Novák, 2019

Pro screening a diagnostiku sarkopenie byl použit revidovaný dvoustupňový model dle doporučení evropské pracovní EWSOP2 představený na Obr. č.8.

Obrázek 8- Algoritmus pro vyhledávání, hodnocení, potvrzení diagnózy sarkopenie



SARK_F – dotazník pro screening sarkopenie (SArcopenia Screening in Community); DXA – dvouenergiová rentgenová absorpciometrie (dual-emission X-ray absorptiometry); BIA – bioimpedanční analýza; CT – počítačová tomografie (computer tomography); SPPB – krátká baterie pro testování fyzické zdatnosti (Short Physical Performance Battery); TUG = test vstaň a jdi na čas (Timed–up–and–go test)

Zdroj Topinková, 2019

Prvním krokem algoritmu bylo vyhledávání pacientů s pravděpodobnou sarkopenií. Přítomnost celkové slabosti pacienta, ztráty svalové hmoty a pomalá chůze, malnutrice, nízká tělesná hmotnost a nízká tělesná aktivita ukazovala na riziko přítomnosti sarkopenie. Za varovnými signály sarkopenie byly považovány subjektivní projevy pacientů: pokles hmotnosti, pokles svalové síly v pažích nebo dolních končetinách, celkovou tělesnou slabost, únava a rychlá

unavitelnost, pády a porucha mobility/chůze, ztráta energie, obtížné provádění fyzicky náročnějších činností nebo běžných činností v domácnosti.

V případě, že pacient byl rizikový pro rozvoj sarkopenie, druhým krokem byla diagnostika a zhodnocení závažnosti sarkopenie. Pravděpodobnost sarkopenie byla definována jako síla stisku ruky (Grip strength) u mužů <27 kg a žen <16 kg nebo stisk vztažený k BMI muži <1,0; ženy <0,56. Pro stanovení diagnózy sarkopenie je nutná přítomnost současně snížení svalové síly a snížení objemu svalové hmoty. Hodnocení objemu svalové hmoty bylo provedeno pomocí BIA. Hraniční hodnoty a skóre jednotlivých vyšetření pro diagnózu a závažnost sarkopenie jsou hmota svalů všech 4 končetin (Appendicular Skeletal Muscle, ASM): muži <27 kg; ženy <16 kg nebo hmota svalů všech 4 končetin vztažená k výšce (Appendicular Skeletal Muscle Index,ASMI = ASM/ výška^2): muži < 7 kg/m^2; ženy < 6 kg/m^2. Posouzení závažnosti sarkopenie se v této diplomové práci neprovádělo. Jedná se o krátkou baterii pro testování fyzické zdatnosti (Short Physical Performance Battery, SPPB), Test vstaň a jdi na čas (Timed–up–and–go test, TUG), Test chůze na 400 metrů.

Všechna naměřená data byla získána ze zdravotnické dokumentace nemocničního informačního systému. Realizace a zabezpečení sběru dat probíhalo pod vedením doc. MUDr. Jiřího Klempíře, Ph.D., MUDr. Kristýny Dolečkové, Marcely Fliegelové a zdravotní sestry Ireny Stárkové. Sběr dat probíhal v období červen 2019 až květen 2020. Získaná data byla vyhodnocena a statisticky zpracována pomocí popisné statistiky Microsoft Excel 2020. Výsledky jsou znázorněny v tabulkách.

8.3 Výsledky souboru pacientů s HN a kontrolní skupiny

8.3.1 Antropometrické měření

Do studie bylo zaraženo celkem 10 pacientů (7 mužů a 3 ženy) ve věku od 38 do 59,0 let s průměrem 45±0,8 let. Charakteristiky jedinců jsou přestaveny v Tab. č.15. Kontrolní soubor 9 probandů (5 mužů a 4 ženy) byl ve věku od 37 do 63 let s průměrem 49,9±9,7 let. Charakteristiky jedinců kontrolní skupiny jsou představeny v Tab.č.16. Antropometrické charakteristiky byly nižší v souboru pacientů oproti výsledkům kontrolní skupiny. Tělesná hmotnost pacientů byla v průměru 63,8±11,5 kg oproti kontrolní skupině 71,4±11,7 kg. Pacienti byly vyšší 174,4±10,2 cm oproti kontrolní skupině 172,7±6,8 cm. Následně vypočítaný BMI má nižší hodnotu u pacientů 20,9±3,8 než u kontrolní skupiny 23,9±2,9.

Tabulka 15- Antropometrická měření u pacientů

	Průměr	Medián	SD	Minimum	Maximum
Věk (let)	46,7	45,0	8,0	38,0	59,0
Tělesná hmotnost (kg)	63,8	63,0	11,5	43,4	84,0
Výška (cm)	174,4	172,0	10,2	162,0	195,0
BMI (kg/m2)	20,9	20,4	3,8	14,7	28,4
Ztráta TH %	19,4	18,5	14,1	0,0	50,0

SD – směrodatná odchylka; BMI – hmotnost/výška^2 v kg/m^2; TH – tělesná hmotnost

Tabulka 16 - Antropometrická měření u kontrolní skupiny

	Průměr	Medián	SD	Minimum	Maximum
Věk (let)	49,9	55,0	9,7	37,0	63,0
Tělesná hmotnost (kg)	71,4	67,4	11,7	53,7	90,0
Výška (cm)	172,7	171,0	6,8	166,0	184,0
BMI (kg/m2)	23,9	23,5	2,9	19,1	28,5

SD – směrodatná odchylka; BMI – hmotnost/výška^2 v kg/m^2; TH – tělesná hmotnost

8.3.2 Klidový energetický výdej a oxidace substrátu

Výsledky měření energetického výdaje nepřímou kalorimetrií a vypočítaného s použitím prediktivní rovnice Harrise a Benedicta jsou představeny v Tab. č.17 pro soubor pacientů a v Tab. č.18 pro kontrolní skupinu v Tab. X. Průměrná naměřená hodnota REE v souboru pacientů byla nižší 1438,9±218,6 kcal/24 hod než předpokládaná REEHB 1472,8±195,9 kcal/24 hod. Průměrná naměřená hodnota REE kontrolní skupiny byla vyšší 1552,0±268,6 kcal/24 hod než předpokládaná REEHB 1532,4±214,9 kcal/24 hod. Dle hodnot REE A REEHB vztažených k beztukové hmotě byla odhadována rychlost metabolismu, která se u souboru pacientů a kontrolní skupiny rovnala v průměru 1,0±0,1, což bylo klasifikováno jako normometabolický stav. Celková vypočítaná energetická potřeba u pacientů byla v průměru 2032,8±328,5 kcal/24 hod nižší než u kontrolní skupiny 2172,8±376,1 kcal/24 hod. Respirační kvocient obou skupin byl v průměru 0,8±0,1 a ukazoval na zvýšenou utilizace proteinů.

Tabulka 17- Měřený a předpovídaný klidový energetický výdej a oxidace substrátu u pacientů

	Průměr	Medián	SD	Minimum	Maximum
REE (kcal/24 hod)	1438,9	1423,0	218,6	1064,0	1883,0
TEE (kcal/24 hod)	2032,8	2113,7	328,5	1489,6	2559,6
REE/FFM (kcal/kg/24 hod)	26,2	26,0	3,7	18,8	33,9
REEHB (kcal/24 hod)	1472,8	1457,5	195,9	1191,0	1801,0
REEHB/FMM (kcal/kg/24 hod)	27,1	28,1	1,9	24,0	29,0
REE (kcal/kg/24 h)/REEHB(kcal/kg/24h)	1,0	1,0	0,1	0,7	1,2
RQ	0,8	0,8	0,1	0,7	1,0

SD – směrodatná odchylka; REE – klidová energetická potřeba dle výsledků nepřímé kalorimetrie (Resting Energy Expenditure, kcal/24 hod); TEE – celková energetická potřeba (Total Energy Expenditure, kcal/24 hodin) FFM – beztuková tělesná hmota (Fat Free Mass, kg); REEHB – klidová energetická potřeba dle rovnice Harrise a Benedicta (Resting energy expenditure by the Harris and Benedict formula, kcal/24 hod); RQ – respirační kvocient (Respiratory Quotient)

Tabulka 18- Měřený a předpovídaný klidový energetický výdej a oxidace substrátu u kontrolní skupiny

	Průměr	Medián	SD	Minimum	Maximum
REE (kcal/24 hod)	1552,0	1491,0	268,6	1147,0	1966,0
TEE (kcal/24 hod)	27,2	26,4	2,9	23,8	33,4
REE/FFM (kcal/kg/24 hod)	1532,4	1520,0	214,9	1207,0	1853,0
REEHB (kcal/24 hod)	26,9	27,0	1,9	24,0	29,5
REEHB/FMM (kcal/kg/24 hod)	1,0	1,0	0,1	0,9	1,1
REE (kcal/kg/24 h)/REEHB(kcal/kg/24h)	2172,8	2087,4	376,1	1605,8	2752,4
RQ	0,8	0,8	0,1	0,7	1,0

SD – směrodatná odchylka; REE – klidová energetická potřeba dle výsledků nepřímé kalorimetrie (Resting Energy Expenditure, kcal/24 hod); TEE – celková energetická potřeba (Total Energy Expenditure, kcal/24 hodin) FFM – beztuková tělesná hmota (Fat Free Mass, kg); REEHB – klidová energetická potřeba dle rovnice Harrise a Benedicta (Resting energy expenditure by the Harris and Benedict formula, kcal/24 hod); RQ – respirační kvocient (Respiratory Quotient)

8.3.3 Bioelektrická impedanční analýza

Výsledky měření bioelektrické impedance jsou znázorněny v Tab. č.19 pro soubor pacientů a v Tab. č.20 pro kontrolní skupinu. Hodnoty množství tělesného tuků v % u pacientů jsou nižší (v průměru 14,1±10,6 %) než u kontrolní skupiny (19,4±8,1 %). Podobný výsledek i u hodnoty netučné hmoty průměr u pacientů 54,3±9,3 kg vs 57,7±11,9 kg hodnoty kontrolní skupiny, ASM průměr 22,2±4,0 kg u pacientů vs 23,0±4,9 kg kontrolní skupiny, ASMI 7,2±0,7kg/m^2 u pacientů vs 7,8±1,3 kg/m^2 kontrolní skupina.

Tabulka 19- Hodnoty měření bioelektrické impedanční analýzy u pacientů

	Průměr	**Medián**	**SD**	**Minimum**	**Maximum**
Tuk %	14,1	9,4	10,6	3,0	29,2
Netučná hmota kg	54,3	56,3	9,3	41,1	72,4
ASM (kg)	22,2	23,1	4,0	16,0	29,9
ASMI (kg/m2)	7,2	7,2	0,7	6,1	8,2

SD – směrodatná odchylka; Tuk % - množství tělesného tuku v %; ASM – hmota svalů všech 4 končetin (Appendicular Skeletal Muscele, kg); ASMI – hmota svalů všech 4 končetin vztažena k výšce (Appendicular Skeletal Muscele Index, kg/m^2)

Tabulka 20- Hodnoty měření bioelektrické impedanční analýzy u kontrolní skupiny

	Průměr	Medián	SD	Minimum	Maximum
Tuk %	19,4	19,6	8,1	7,7	30,6
Netučná hmota kg	57,7	58,2	11,9	43,5	77,2
ASM (kg)	23,0	24,0	4,9	16,5	29,5
ASMI (kg/m2)	7,8	8,1	1,3	5,9	9,6

SD – směrodatná odchylka; Tuk % - množství tělesného tuku v %; ASM – hmota svalů všech 4 končetin (Appendicular Skeletal Muscele, kg); ASMI – hmota svalů všech 4 končetin vztažena k výšce (Appendicular Skeletal Muscele Index, kg/m^2)

8.3.4 Handgrip

Výsledky funkčního měření svalové síly ruky pomocí dynamometru ukazují u pacientů průměrnou hodnotu 22,2±11,3 kg s minimem 11,3 kg a maximem 32. Pacienti v porovnaní s normami vykazují nižší funkční stav Tab. č.21.

Tabulka 21- Měření svalové síly ruky u pacientů

	Průměr	Medián	SD	Minimum	Maximum
Handgrip (kg)	22,2	23,6	7,8	11,3	32,0

8.3.5 Nutriční propočet záznamu jídelníčků pacientů

Nutriční propočet záznamu jídelníčků pacientů ukázal pozitivní energetickou bilanci s průměrem 850,3±768,7 kcal/24 hod při celkovém energetické příjmu 2845,6±875,0 kcal/24 hod. Energetický příjem v průměru 44,5±14,0 kcal/kg/24 hod a příjem bílkovin v průměru 1,8±0,5 g/kg/24 hod je vyšší než referenční hodnoty příjmu energie a živin. Výsledky představuje Tab. č.22.

Tabulka 22- Propočet nutriční bilance ze záznamu jídelníčků pacientů s Huntingtonovou nemocí

	Průměr	Medián	SD	Minimum	Maximum
CEP (kcal/24 hod)	2845,6	2558,7	875,0	1989,4	4382,3
EB (kcal/24 hod)	850,3	499,8	768,7	153,9	2418,1
Příjem (kcal/kg/24 hod)	44,5	44,0	14,0	23,9	74,3
Příjem bílkovin (g/kg/24 hod)	1,8	1,9	0,5	0,9	2,7

SD – směrodatná odchylka; CEP – celkový energetický příjem, kcal/24 hod; EB – Energetická bilance (energetický příjem ze stravy v kcal/24 hod – celková energetická potřeba v kcal/24 hod.; Příjem – energetický příjem ze stravy (kcal/24 hod) vztažený na kg tělesné hmotnosti, kcal/kg/24 hod; Příjem bílkovin – příjem bílkovin ze stravy (g/24 hod) hod vztažený na kg tělesné hmotnosti (kcal/kg/24 hod)

8.3.6 Klinické charakteristiky pacientů

Klinické charakteristiky pacientů přestavuje Tab. č.23. Všichni pacienti mají klasickou formu onemocnění s počátkem ve středném věku a délkou onemocnění od počátku klinických projevů v průměrů 7,4±2,5 let (od 3 do 11 let). Jedná se o poměrně homogenní soubor s počtem tripletů v mutovaném chromozomu v průměru 44,6±2,0 (od 40 do 47). Skórování motorického a funkčního postižení odpovídá 2. stádiu dle UHDR-TFC a UHDRS-TMS.

Tabulka 23- Klinické a genetické charakteristiky pacientů

	Průměr	Medián	SD	Minimum	Maximum
Délka onemocnění (let)	7,4	7,5	2,5	3,0	11,0
UHDRS-TMS	33,2	33,0	7,6	22,0	49,0
UHDRS-TFC	7,7	8,0	1,5	5,0	10,0
UHDRS-Funkční škála	18,0	19,0	3,8	11,0	24,0
UHDRS-Procenta škály nezávislosti	77,0	80,0	8,6	65,0	95,0
Triplety	44,6	45,0	2,0	40,0	47,0

SD – směrodatná odchylka; UHDRS-TMS – tíže motorického postižení, větší skóre – větší postižení; UDRS-TFC – celková funkční kapacita (Total Functional Capacity), menší skóre – závažnější onemocnění; UHDRS-Funkční škála – funkční kapacita, větší skóre – větší funkčnost; UHDRS-Procenta škály nezávislosti - 100 % - nezávislost; Triplety – patologický počet CAG tripletů

8.4 Kazuistiky

Připravený soubor kazuistik představuje klinický postup řešení jednotlivých případů pro vyhledávaní poruch nutričního stavu, jejich hodnocení a následnou intervenci u pacientů se středně pokročilým stadiem klasické formy HN. Současně slouží pro srovnání s podobnými případy a kontrolní skupinou.

Pacient č.1 dle výsledku prováděných vyšetření měl středně těžkou malnutrici s pravděpodobnou sarkopenií a měl významný hypometabolický stav, který mohl souviset s nízkosacharidovým typem stravování. Neurologicky však nevybočuje ze skupiny pacientů.

Pacient č.2 měl nejdelší progresi nemoci. Výsledky jeho vyšetření ukazují výrazný katabolismus, těžkou malnutrici a sarkopenii s nejvyšší pozitivní energetickou bilancí našem souboru. Ztráta tělesné hmotnosti nebyla spojena se sníženým příjmem, dysfagií, zvýšeným energetickým výdajem, maldigescí, malabsorpcí nebo zánětem vedoucím k hypermetabolickému stavu. Laboratorní hodnoty nevykazovaly zvýšené zánětlivé parametry nebo poruchy endokrinních funkci.

Pacient č.3 podle klinických a laboratorních vyšetření neměl žádné projevy malnutrice.

Pacient č.4 patřil k více postiženým pacientům s nejnižší tělesnou hmotností a současně s kratší dobou onemocnění. Měl závažnou dysfagii, těžkou malnutrici a sarkopenii při pozitivní energetické bilanci.

Pacient č.5 měl nejdelší průběh onemocnění a byl nejvíce funkčně postižen podle škály UHDRS-TFC, ale z nutričního hlediska nejevil klinické ani laboratorní známky malnutrice.

Pacient č.6 byl jediný pacient, který měl BMI v pásmu nadváhy.

Pacient č.7 měl nejkratší dobu progrese a nejvíce postiženou hybnost a vyšší potřebu v dopomoci než ostatní pacienty. Podle screeningového vyšetření (MUST) nedosahoval rizika malnutrice, ale podle vyšetření síly stisku ruky vykazoval známky sarkopenie.

Pacient č.8 přesto, že byl nejstarší ve skupině a měl těžší funkční postižení, nevykazoval klinické a laboratorní známky malnutrice.

Pacient č.9 si udržoval stálou tělesnou hmotnost při výrazně vyšší energetické bilanci po pěti letech trvaní nemoci. Z hlediska pohybu a funkce pacient patřil k nejméně postiženým v našem souboru.

Pacient č.10 měl i v rekonvalescenci omezenou fyzickou aktivitu (klid a cvičení na lůžku) pro frakturu obratlů po pádu z výšky. Z nutričního hlediska vykazoval pozitivní energetickou bilanci a současně ztrátu tělesné hmotnosti doprovázenou sarkopenií.

Osnovu každé kazuistiky představuje tabulka, ve které jsou uvedeny: věk, pohlaví, výsledky vyšetření, současný nutriční stav, analýza případu, návrh intervence. Vysvětlivky k jednotlivým tabulkám jsou uvedeny na koci Tab. č.24.

8.4.1 Kazuistika 1

Tabulka 24- Pacient č.1

Pacient č.1 Muž, 46 let, výška:183,0 cm, váha: 58,8 kg, BMI: 17,6 - podváha	
Nynější onemocnění	Huntingtonova nemoc středně pokročilé stádium Triplety: 15/44 Délka onemocnění: 7 let Ztráta tělesné hmotnosti: celkem za dobu od stanovené diagnózy: 20,3 %, za poslední dobu: ANO, 3,5 kg za poslední 6 měs = 5,6 %
Klinické hodnocení	UHDRS – TMS :33 UHDRS – TFC: 8 UHDRS – funkční škála: 20 z 25 UHDRS – procenta škály nezávislosti: 80 % Dysfagie: NE
Stravovací návyky	Nízkosacharidová dieta dle poznámek pacienta CEP dle záznamu jídelníčku: 1989,4 kcal/24 hod (31,4 kcal/kg/24 hod), bílkoviny: 1,88 g/kg, bílkoviny: 22,2 % CEP, tuky: 55,5 % CEP, sacharidy: 24,3 % CEP
Výsledky vyšetření	
Nutriční potřeba dle rovnice Harrise a Benedicta:	REEHB =1480 kcal/24 hod REEHB/FFM = 26,1 kcal/kg/24 hod TEE=REEHB*1,4 = 2072 kcal/24 hod
Nepřímá kalorimetrie:	REE = 1064 kcal/24 hod REE/FFM = 18,77 kcal/kg/24 hod RQ: 0,79 PAL: 1,4 TEE = REE*1,4 = 1489,6 kcal/24 hod
Energetická bilance	Energetická bilance = energetický příjem ze stravy v kcal/24 hod –TEE v kcal/24 hod pozitivní 499,8 kcal/24 hod
Bioimpedanční analýza	Tuk %: 3,6 FFM: 56,7 kg ASM: 24,6 kg

	ASMI: 7,3 kg/m2
Handgrip	25,6 kg
Hodnocení	
MUST	2 b.- vysoké riziko malnutrice
GLIM	Středně těžká malnutrice
Screening rizika sarkopenie	Pozitivní: únava při běžných domácích činnostech, porucha motility (chůze)
Sarkopenie	Pravděpodobná sarkopenie
Směr a rychlost metabolismu	Katabolismus Hypometabolismus 0,72
Doporučení:	Pro stimulaci proteosyntézy zachovat vysoký příjem kvalitních bílkovin především živočišného původu (libová masa, vejce a plnotučné mléčné výrobky). Pravidelné zařazování do jídelníčku mořských ryb a rostlinných olejů pro navýšení příjmu n-3 mastných kyselin, minimálně 2krát za týden. Rozšíření jídelníčku (navýšení komplexních sacharidů zařazováním příloh ke každému hlavnímu jídlu). V případě, že úprava jídelníčku bude nedostačující k úpravě rovnováhy metabolismu, je nutná nutriční podpora cestou enterální výživy – sipping, pomalé navýšení energetického příjmu 2 balení (cca 500-600 kcal a den). Je možné zvážit suplementaci β-hydroxy β-methylbutyrátu (HMB) v denní dávce 3 g. Přiměřená fyzická aktivita musí být pravidelná alespoň 3x týdně po dobu 15 minut při vysoké intenzitě (mluvení není možné) nebo až 50 minut při střední intenzitě (je možná konverzace). Například: běh, rychlá chůze s nebo bez trekových holí, plavaní, jízda na kole či rotoped. Jsou vhodné posilovací trénink a cviky na stabilitu.
Sledování:	Kontrola za 3 měsíce kontrolní nutriční bilance, kontrola nutričních parametrů, kontrola klinických parametrů.
Sledovaný muž ve věku 46 let, výška:183,0 cm, váha: 58,8 kg, BMI: 17,6 (podváha) se středně pokročilou stadiem HN (počet tripletů CAG v mutovaném chromozomu 44) a délkou onemocnění od začátků klinických projevů 7 let. Motorické a funkční postižení 2. stádium dle UHDRS skórování odpovídá vzrůstající závislosti na druhých a potřeba asistence při aktivitách každodenního života. Pro tohoto pacienta je charakteristický hypometabolismem (RQ 0,79), který může souviset s nízkosacharidovou dietou, kterou si pacient zvolil na doporučení svých známých.	
BMI – hmotnost/výška2, kg/m^2 – klasifikace podváhy, nadváhy a obezity dle Tab. č 7 počet CAG tripletů v nepostiženém/postiženém chromozomu UHDRS – TMS = tíže motorického postižení, větší skóre = větší postižení UHDRS – TFC – celková funkční kapacita (Total Functional Capacity), menší skóre – závažnější onemocnění UHDRS – funkční škála – funkční kapacita, větší skóre = větší funkčnost UHDRS – procenta škály nezávislosti - 100 % = nezávislost CEP – celkový energetický příjem, kcal/24 hod	

REEHB – klidová energetická potřeba dle rovnice Harrise a Benedicta (Resting energy expenditure by the Harris and Benedict formula), kcal/24 hod

FFM – beztuková tělesná hmota (Fat Free Mass), kg

TEE – celková energetická potřeba (Total Energy Expenditure, kcal/24 hodin

REE – klidová energetická potřeba dle výsledků nepřímé kalorimetie (Resting Energy Expenditure v kcal/24 hodin)

RQ – respirační kvocient (Respiratory Quotient)

PAL – průměrná denní potřeba energie pro tělesnou aktivitu (Physical Activity Level, PAL)

tuk % - množství tělesného tuku v % dle BIA

ASM – hmota svalů všech 4 končetin (Appendicular Skeletal Muscle), kg, viz kap. Sběr a zpacování dat

ASMI – hmota svalů všech 4 končetin vztažena k výšce (Appendicular Skeletal Muscle Index), kg/m2, viz kap. Sběr a zpracovaní dat

MUST – vyhledávání rizika malnutrice viz kap. Sběr a zpracování dat

GLIM – stanovení diagnózy malnutrice viz kap. Sběr a zpracování dat

vyhledávání rizika a stanovení diagnózy sarkopenie viz kap. Sběr a zpracování dat

katabolismus – přítomnost ztráty tělesné hmotnosti současně s pozitivní energetickou bilanci při TE> medián TEE nebo nízké BMI (podváha) současně se snížením tělesné hmotnosti a sníženým množstvím svalové hmoty

rychlost dle vzorce REE/FFM v kcal/kg/24 hod vztažené k REEHB/FFM v kcal/kg/24 hod, pokud pomě >1 = hypermetabolický stav, pokud poměru REE/REEHB <1 = hypometabolický stav

8.4.2 Kazuistika 2

Tabulka 25- Pacient č.2

Pacient č.2 Muž, 56 let, výška:180,0 cm, váha: 59,2 kg, BMI: 18,3 - podváha	
Nynější onemocnění	Huntingtonova nemoc středně pokročilé stádium Triplety: 17/44 Délka onemocnění: 11 let Ztráta tělesné hmotnosti: celkem za dobu od stanovené diagnózy: 34,0 %, za poslední 6 měs: 4,0 kg (6,2 %)
Klinické hodnocení	UHDRS – TMS: 33 UHDRS – TFC: 8 UHDRS – funkční škála: 20 UHDRS – procenta škály nezávislosti: 80 % Dysfagie: NE
Stravovací návyky	CEP dle záznamu jídelníčku: 4382,3 kcal/24 hod (74,3 kcal/kg) Příjem bílkovin: 2,7 g/kg, 14,5 % CEP, tuků: 32,3 % CEP, sacharidů: 52,6 % CEP
Výsledky vyšetření	
Nutriční potřeba dle rovnice Harrise a Benedicta	REEHB =1403 kcal/24 hod REEHB/FFM = 25,14 kcal/kg/24 hod PAL = 1,4 TEEHB = REEHB*1,4= 1964,2 kcal/24 hod
Nepřímá kalorimetrie	REE = 1454 kcal/24 hod REE/FFM = 26,06 kcal/kg/24 hod RQ = 0,79 TEE = REE*1,4 = 2175,6 kcal/24 hod
Energetická bilance	Energetická bilance = energetický příjem ze stravy – TEE pozitivní 2418,1 kcal/24 hod
Bioimpedanční analýza	Tuk %: 5,7 FFM: 55,8 kg ASM: 22,3 kg

	ASMI: 6,88 kg/m2
Handgrip	26,9 kg
Hodnocení	
MUST	2 b.- vysoké riziko malnutrice
GLIM	Středně těžká malnutrice
Screening rizika sarkopenie	Pozitivní: únava při běžných domácích činnostech, porucha motility (chůze), celková slabost
Screening sarkopenie	sarkopenie
Směr a rychlost metabolismu	katabolismus hypermetabolismus (1,04)
Doporučení	Pro stimulaci proteosyntézy zachovat vysoký příjem vysoce kvalitních bílkovin především živočišného původu (libová masa, vejce a plnotučné mléčné výrobky). Pravidelné zařazování do jídelníčku mořských ryb a rostlinných olejů pro navýšení příjmu n-3 mastných kyselin, minimálně 2krát za týden. Rozšíření jídelníčku (navýšení komplexních sacharidů zařazováním příloh ke každému hlavnímu jídlu). V případě, že úprava jídelníčku bude nedostačující k úpravě rovnováhy metabolismu, je nutná nutriční podpora cestou enterální výživy – sipping, pomalé navýšení energetického příjmu 2 balení (cca 500-600 kcal a den). Je možné zvážit suplementaci β-hydrox β-methylbutyrátu (HMB) v denní dávce 3 g. Přiměřená fyzická aktivita musí být pravidelná alespoň 3x týdně po dobu 15 minut při vysoké intenzitě (mluvení není možné) nebo až 50 minut při středně intenzitě (je možná konverzace). Například: běh, rychlá chůze s nebo bez trekových holí, plavaní, jízda na kole či rotoped. Jsou vhodné posilovací trénink a cviky na stabilitu.
Sledování:	Kontrola za 3 měsíce po zavedení nutriční podpory (kontrolní nutriční bilance, kontrola nutričních parametrů, kontrola klinických parametrů).
Sledovaný pacient, 56 let, výška:180,0 cm, váha: 59,2 kg, BMI: 18,3 (podváha) se středně pokročilou HN (počet tripletů CAG v mutovaném chromozomu 44) a délkou onemocnění od začátků klinických projevů 11 let. Motorické a funkční postižení 2. stádium dle UHDRS skórování odpovídá vzrůstající závislosti na druhých a potřeba asistence při aktivitách každodenního života. Pečující rodina. Při vyšším energetický (74,3 kcal/kg/24 hod) a příjmu bílkovin (2,7 g/kg/24 hod.) pacient má těžkou malnutrice a sarkopenie při katabolickém a hypermetabolickém obratu živin.	

8.4.3 Kazuistika 3

Tabulka 26- Pacient č.3

Pacient č.3 Žena, 38 let, výška:164,0 cm, váha: 62,8 kg, BMI: 23,3 - normální	
Nynější onemocnění	Huntingtonova nemoc středně pokročilé stádium Triplety: 15/45 Délka onemocnění: 8 let Ztráta tělesné hmotnosti: celkem za dobu od stanovené diagnózy: 11,9 % za poslední dobu: NE
Klinické hodnocení	UHDRS – TMS: 22 UHDRS – TFC: 8 UHDRS – funkční škála: 20 z 25 UHDRS – procenta škály nezávislosti: 80 % Dysfagie: NE
Stravovací návyky	CEP dle záznamu jídelníčku 2558,7 kcal/24 hod (40,7 kcal/kg), Příjem bílkovin: 1,6 g/kg, 16,1 % CEP, tuků: 33,3 % CEP, sacharidů: 50,6 % CEP
Výsledky vyšetření	
Nutriční potřeba dle rovnice Harrise a Benedicta:	REEHB =1381 kcal/24 hod, REEHB/FFM = 28,4 kcal/kg/24 hod Pohybová aktivita: PAL = 1,6 TEEHB = REEHB*1,4= 2209,6 kcal/24 hod
Nepřímá kalorimetrie	REE = 1320 kcal/24 hod, REE/FFM = 27,16 kcal/kg/24 hod RQ = 0,81 TEE = REE*1,6 = 2112,0 kcal/24 hod
Energetická bilance	Energetická bilance = energetický příjem ze stravy – TEE pozitivní 446,7 kcal/24 hod
Bioimpedanční analýza	Tuk %: 22,6 FFM: 48,6 kg ASM: 18,9 kg ASMI: 7,03 kg/m2

Handgrip	21,6 kg
Hodnocení	
MUST	0 b. - nízké riziko
GLIM	Pro nízké riziko v MUST malnutrice neprovedeno
Screening rizika sarkopenie	Pozitivní: celková slabost, poruchy motility
Sarkopenie	Nepřítomná
Směr a rychlost metabolismu	Hypometabolismus (0,96)
Doporučení:	Pro stimulaci proteosyntézy navyšovat příjem vysoce kvalitních bílkovin především živočišného původu (libová masa, vejce a plnotučné mléčné výrobky). Pravidelné zařazování do jídelníčku mořských ryb minimálně 2krát a týden a rostlinných olejů pro navýšení příjmu n-3 mastných kyselin. Přiměřená fyzická aktivita musí být pravidelná alespoň 3x týdně po dobu 15 minut při vysoké intenzitě (mluvení není možné) nebo až 50 minut při středně intenzitě (je možná konverzace). Například: běh, rychlá chůze s nebo bez trekových holí, plavaní, jízda na kole či rotoped. Jsou vhodné posilovací trénink a cviky na stabilitu.
Sledování:	Kontrola za 3 měsíce kontrolní nutriční bilance, kontrola nutričních parametrů, kontrola klinických parametrů.
Sledovaná žena, 38 let, výška:164,0 cm, váha: 62,8 kg, BMI: 23,3 ve středně pokročilém stadieu HN (počet tripletů CAG v mutovaném chromozomu 45) a délkou onemocnění od začátků klinických projevů 8 let. Pracuje jako uklízečka v mateřské školce. Výskyt neurologických a psychických (psychiatrických a kognitivních) symptomů způsobuje potíže při výkonu povolání a v rodinném životě. Motorické a funkční postižení 2. stádium dle UHDRS skórování odpovídá vzrůstající závislosti na druhých a potřeba asistence při aktivitách každodenního života. Při energetický příjmu (40,7 kcal/kg/24 hod) a příjmu bílkovin (1,6 g/kg/24 hod) pacientka má normometabolický obrat živin. Fyziky nároční pracovní činnost = pravidelná pohybová aktivita.	

8.4.4 Kazuistika 4

Tabulka 27- Pacient č.4

Pacient č.4 Muž, 47 let, výška:172,0 cm, váha: 43,4 kg, BMI: 14,7 – těžká malnutrice	
Nynější onemocnění	Huntingtonova nemoc středně pokročilé stádium Triplety: 18/47 Délka onemocnění: 6 let Ztráta tělesné hmotnosti: celkem za dobu od stanovené diagnózy: 50 %, za poslední dobu: NE
Klinické hodnocení	UHDRS – TMS :36 UHDRS – TFC: 7 UHDRS – funkční škála: 11 z 25 UHDRS – procenta škály nezávislosti: 80 % Dysfagie: ANO
Stravovací návyky	CEP dle záznamu jídelníčku za hospitalizace: 2147,3 kcal/24 hod (44,0 kcal/kg), Příjem bílkovin: 1,7 g/kg, 13,9 % CEP, tuků: 43,3 % CEP, sacharidů: 42,8 % CEP
Výsledky vyšetření	
Nutriční potřeba dle rovnice Harrise a Benedicta:	REEHB =1206 kcal/24 hod REEHB/FFM = 28,65 kcal/kg/24 hod Pohybová aktivita: PAL = 1,4 TEE = REEHB*1,4= 1688,4 kcal/24 hod
Nepřímá kalorimetrie:	REE = 1260 kcal/24 hod REE/FFM = 25,93 kcal/kg/24 hod RQ = 0,8 Pohybová aktivita: PAL = 1,4 TEE = REE*1,6 = 1764 kcal/24 hod
Energetická bilance	Energetická bilance = energetický příjem ze stravy – TEE pozitivní 383,3 kcal/24 hod
Bioimpedanční analýza	Tuk: % 3,0 FFM: 42,1 kg ASM: 18,7 kg ASMI: 6,3 kg/m2

Handgrip	11,3 kg
Hodnocení	
MUST	2 b. - vysoké riziko malnutrice
GLIM	Těžká malnutrice
Screening rizika sarkopenie	Pozitivní: únava při domácí práci
Screening sarkopenie	Sarkopenie
Směr a rychlost metabolismu	Katabolismus hypometabolismus (0,9)
Doporučení:	Pro těžké poruchy polykání a vysoké riziko aspirace dle vyšetření klinického logopeda je indikováno zavedení perkutánní endoskopická gastrostomie pro podávaní enterální výživy a tekutin. Nutriční cíl: energie 25 kcal/kg/den postupně do 30 kcal/kg/den, bílkoviny 1,5 g/kg/24 hod, 30 % energie podat jako nebílkové kalorie, příjem omega 3 MK. Přiměřená fyzická aktivita musí být pravidelná alespoň 3x týdně po dobu 15 minut při vysoké intenzitě (mluvení není možné) nebo až 50 minut při středně intenzitě (je možná konverzace). Například: běh, rychlá chůze s nebo bez trekových holí, plavaní, jízda na kole či rotoped. Jsou vhodné posilovací trénink a cviky na stabilitu.
Sledování:	Kontrola za 3 měsíce kontrolní nutriční bilance, kontrola nutričních parametrů, kontrola klinických parametrů.

Sledovaný muž 47 let, výška:172,0 cm, váha: 43,4 kg, BMI: 14,7 (těžká malnutrice) se středně pokročilou fáze HN (počet tripletů CAG v mutovaném chromozomu 47) a délkou onemocnění od začátků klinických projevů 6 let Motorické a funkční postižení 2. stádium dle UHDRS skórování odpovídá vzrůstající závislosti na druhých a potřeba asistence při aktivitách každodenního života. Nemá rodinné zázemí.

Pro těžké poruchy polykání a vysoké riziko aspirace dle vyšetření klinického logopeda bylo ošetřujícím lékařem indikováno zavedení perkutánní endoskopická gastrostomie pro podávaní enterální výživy a tekutin.

Pacient krátce po výkonu nesouhlasil s příjmem výživy cestou sondy a následně ji autoextrahoval. Je vysoké riziko zadušení, zápalu plic, malnutrice i dehydratace.

Při energetický příjmu (44,0 kcal/kg/24 hod) a příjmu bílkovin (1,7 g/kg/24 hod) pacient má těžkou malnutrice a sarkopenie.

8.4.5 Kazuistika 5

Tabulka 28- Pacient č.5

Pacient č.5 Muž, 40 let, výška:171,0 cm, váha: 63,1 kg, BMI: 21,6 - norma	
Nynější onemocnění	Huntingtonova nemoc středně pokročilé stádium Triplety: 17/45 Délka onemocnění: 11 let Ztráta tělesné hmotnosti: celkem za dobu od stanovené diagnózy: 20 %, za poslední dobu: NE
Klinické hodnocení	UHDRS – TMS :33 UHDRS – TFC: 5 UHDRS – funkční škála: 17 z 25 UHDRS – procenta škály nezávislosti: 70 % Dysfagie: NE
Stravovací návyky	CEP dle záznamu jídelníčku z domácího prostředí: 2857,1 kcal/24 hod (45,3 kcal/kg) Příjem bílkovin: 1,9 g/kg, 16,9 % CEP, tuků: 23,9 % CEP, sacharidů: 59,2 % CEP
Výsledky vyšetření	
Nutriční potřeba dle rovnice Harrise a Benedicta:	REEHB =1520 kcal/24 hod REEHB/FFM = 24,0 kcal/kg/24 hod Pohybová aktivita: PAL = 1,4 TEE = REEHB*1,4= 2128 kcal/24 hod
Nepřímá kalorimetrie:	REE = 1511 kcal/24 hod REE/FFM = 23,9 kcal/kg/24 hod RQ = 0,95 Pohybová aktivita: PAL = 1,4 TEE = REE*1,6 =2115,4 kcal/24 hod
Energetická bilance	Energetická bilance = energetický příjem ze stravy – TEE pozitivní 741,7 kcal/24 hod
Bioimpedanční analýza	Tuk : % 7,7 FFM: 58,2 kg

	ASM: 23,9 kg ASMI: 8,17 kg/m2
Handgrip	29,5 kg
Hodnocení	
MUST	0 b. - nízké riziko
GLIM	Pro nízké riziko v MUST malnutrice neprovedeno
Screening rizika sarkopenie	Pozitivní: únava při domácí práci, porucha motility
Sarkopenie	Nepřítomna
Směr a rychlost metabolismu	Hypometabolismus (0,99)
Doporučení:	Dodržovaní stávajícího jídelníčku. Pro stimulaci proteosyntézy zachovat vysoký příjem vysoce kvalitních bílkovin především živočišného původu (libová masa, vejce a plnotučné mléčné výrobky). Pravidelné zařazování do jídelníčku mořských ryb a rostlinných olejů pro navýšení příjmu n-3 mastných kyselin, minimálně 2krát za týden. Přiměřená fyzická aktivita musí být pravidelná alespoň 3x týdně po dobu 15 minut při vysoké intenzitě (mluvení není možné) nebo až 50 minut při středně intenzitě (je možná konverzace). Například: běh, rychlá chůze s nebo bez trekových holí, plavaní, jízda na kole či rotoped. Jsou vhodné posilovací trénink a cviky na stabilitu.
Sledování:	Kontrola za 3 měsíce kontrolní nutriční bilance, kontrola nutričních parametrů, kontrola klinických parametrů.
Sledovaná Muž, 40 let, výška:171,0 cm, váha: 63,1 kg, BMI: 21,6 se středně pokročilou fáze HN (počet tripletů CAG v mutovaném chromozomu 45) a délkou onemocnění od začátků klinických projevů 11 let. Motorické a funkční postižení 3. stádium dle UHDRS skórování odpovídá vzrůstající závislosti na druhých a potřeba asistence při aktivitách každodenního života. Pečující rodina. Pravidelné procházky se psem. Charakteristický hypometabolismus s RQ 0,95 při příjmu energie 45 kcal/kg/den a bílkovin 1,9 g/kg/den bez rizika malnutrice a sarkopenie.	

8.4.6 Kazuistika 6

Tabulka 29- Pacient č. 6

Pacient č.6 Muž, 57 let, výška:172,0 cm, váha: 84,0 kg, BMI: 28,4 - nadváha	
Nynější onemocnění	Huntingtonova nemoc středně pokročilé stádium Triplety: 26/40 Délka onemocnění: 8 let Ztráta tělesné hmotnosti: celkem za dobu od stanovené diagnózy: 5,4 %, za poslední dobu: NE
Klinické hodnocení	UHDRS – TMS :27 UHDRS – TFC: 9 UHDRS – funkční škála: 24 z 25 UHDRS – procenta škály nezávislosti: 80 % Dysfagie: NE
Stravovací návyky	CEP dle záznamu jídelníčku z domácího prostředí: 2009,3 kcal/24 hod (23,9 kcal/kg) Příjem bílkovin: 0,9 g/kg, 14,8 % CEP, tuků: 36,9 % CEP, sacharidů: 48,3 % CEP Abusus alkoholu
Výsledky vyšetření	
Nutriční potřeba dle rovnice Harrise a Benedicta:	REEHB =1697 kcal/24 hod REEHB/FFM = 28,28 kcal/kg/24 hod Pohybová aktivita: PAL = 1,4 TEE = REEHB*1,4= 2375,8 kcal/24 hod
Nepřímá kalorimetrie:	REE = 1549 kcal/24 hod REE/FFM = 25,82 kcal/kg/24 hod RQ = 0,71 PAL = 1,4 TEE = REE*1,4 =2168,6 kcal/24 hod
Energetická bilance	Energetická bilance = energetický příjem ze stravy – TEE negativní 159,3 kcal/24 hod
Bioimpedanční analýza	Tuk %: 28,6 FFM: 60 kg ASM: 24,1 kg

	ASMI: 8,14 kg/m2
Handgrip	32,0 kg
Hodnocení	
MUST	0 b. - nízké riziko
GLIM	Pro nízké riziko v MUST malnutrice neprovedeno
Screening sarkopenie	Pozitivní: celková tělesná slabost, rychlá unavitelnost
Sarkopenie	Nepřítomná
Směr a rychlost metabolismu	Hypometabolismus (0,91)
Doporučení:	Pro stimulaci proteosyntézy zachovat vysoký příjem vysoce kvalitních bílkovin především živočišného původu (libová masa, vejce a plnotučné mléčné výrobky). Pravidelné zařazování do jídelníčku mořských ryb a rostlinných olejů pro navýšení příjmu n-3 mastných kyselin, minimálně 2krát za týden. Je možné zvážit suplementaci β-hydrox β-methylbutyrátu (HMB) v denní dávce 3 g. Přiměřená fyzická aktivita musí být pravidelná alespoň 3x týdně po dobu 15 minut při vysoké intenzitě (mluvení není možné) nebo až 50 minut při středně intenzitě (je možná konverzace). Například: běh, rychlá chůze s nebo bez trekových holí, plavaní, jízda na kole či rotoped. Jsou vhodné posilovací trénink a cviky na stabilitu.
Sledování:	Kontrola za 3 měsíce kontrolní nutriční bilance, kontrola nutričních parametrů, kontrola klinických parametrů.
Sledovaný muž ve věku 57 let, výška:172,0 cm, váha: 84,0 kg, BMI: 28,4 (nadváha) se středně pokročilým stadiem HN (počet tripletů CAG v mutovaném chromozomu 40) a délkou onemocnění od začátků klinických projevů 8 let. Motorické postižení (2. stádium dle TFC a UHDRS skórování) odpovídá vzrůstající závislosti na druhých a potřeba asistence při aktivitách každodenního života. Pečující rodina. Charakteristický hypometabolismus s RQ 0,7 při příjmu energie 23,9 kcal/kg/den a bílkovin 0,9 g/kg/den. Při stávající nadváze příjem energie je dostačující, je nutné navýšení příjmu kvalitních bílkovin především živočišného původu.	

8.4.7 Kazuistika 7

Tabulka 30- Pacient č. 7

Pacient č.7 Žena, 42 let, výška:165,0cm, váha: 70,2 kg, BMI: 23,7 - normální	
Nynější onemocnění	Huntingtonova nemoc středně pokročilé stádium Triplety: 17/46 Délka onemocnění: 3 let Ztráta tělesné hmotnosti: celkem za dobu od stanovené diagnózy: 34,0 %, za poslední dobu: NE
Klinické hodnocení	UHDRS – TMS :49 UHDRS – TFC: 9 UHDRS – funkční škála: 14 z 25 UHDRS – procenta škály nezávislosti: 70 % Dysfagie: NE
Stravovací návyky	Stravování nepravidelné
Výsledky vyšetření	
Nutriční potřeba dle rovnice Harrise a Benedicta	REEHB =1435 kcal/24 hod, REEHB/FFM = 28,85 kcal/kg/24 hod PAL = 1,4 TEEHB = REEHB*1,4= 2007,6 kcal/24 hod
Nepřímá kalorimetrie	REE = 1370 kcal/24 hod, REE/FFM = 19,5 kcal/kg/24 hod RQ = 0,83 TEE = REE*1,4 = 1918 kcal/24 hod
Energetická bilance	Nebyl záznam
Bioimpedanční analýza	Tuk: % 29,2 FFM: 49,7 kg ASM: 22,3 kg ASMI: 7,16 kg/m2
Handgrip	11,3 kg
Hodnocení	
MUST	0 b. - nízké riziko
GLIM	Pro nízké riziko v MUST malnutrice neprovedeno
Screening sarkopenie	Pozitivní: únava při běžných domácích činnostech, porucha motility (chůze)

Sarkopenie	Pravděpodobná sarkopenie
Směr a rychlost metabolismu	hypometabolismem (0,96)
Doporučení	Pro riziko sníženého příjmu stravy dodržovat pravidelný režim stravování nejlépe 5-6krát denně. Pro stimulaci proteosyntézy navyšovat příjem vysoce kvalitních bílkovin především živočišného původu (libová masa, vejce a plnotučné mléčné výrobky). Pravidelné zařazování do jídelníčku mořských ryb a rostlinných olejů pro navýšení příjmu n-3 mastných kyselin minimálně 2krát za týden. Přiměřená fyzická aktivita musí být pravidelná alespoň 3x týdně po dobu 15 minut při vysoké intenzitě (mluvení není možné) nebo až 50 minut při středně intenzitě (je možná konverzace). Například: běh, rychlá chůze s nebo bez trekových holí, plavaní, jízda na kole či rotoped. Jsou vhodné posilovací trénink a cviky na stabilitu.
Sledování:	Kontrola za 3 měsíce pro zhodnocení zavedení nutriční podpory (kontrolní nutriční bilance, kontrola nutričních parametrů, kontrola klinických parametrů).
Sledovaná žena, 42 let, výška středně pokročilým stadiem HN (počet tripletů CAG v mutovaném chromozomu 46) a délkou onemocnění od začátků klinických projevů 3 roky. Motorické a funkční postižení 2. stádium dle UHDRS skórování odpovídá vzrůstající závislosti na druhých a potřeba asistence při aktivitách každodenního života. Při nízkém riziku rozvoje malnutrice má pravděpodobnou sarkopenie.	

8.4.8 Kazuistika 8

Tabulka 31- Pacient č.8

Pacient č.8 Žena, 59 let, výška:162,0 cm, váha: 53,6 kg, BMI: 20,4 - normální	
Nynější onemocnění	Huntingtonova nemoc středně pokročilé stádium Triplety: 21/43 Délka onemocnění: 8 let Ztráta tělesné hmotnosti: celkem za dobu od stanovené diagnózy: 18,5 %, za poslední dobu: NE
Klinické hodnocení	UHDRS – TMS :40 UHDRS – TFC: 7 UHDRS – funkční škála: 19 z 25 UHDRS – procenta škály nezávislosti: 80 % Dysfagie: NE
Stravovací návyky	CEP dle záznamu jídelníčku 2432,2 kcal/24 hod (45,4 kcal/kg) Příjem bílkovin: 1,96 g/kg, 17,3 % CEP, tuků: 36,9 % CEP, sacharidů: 45,8 % CEP
Výsledky vyšetření	
Nutriční potřeba dle rovnice Harrise a Benedicta:	REEHB =1191 kcal/24 hod REEHB/FFM = 29,0 kcal/kg/24 hod PAL = 1,4 TEEHB = REEHB*1,4= 1667,4 kcal/24 hod
Nepřímá kalorimetrie:	REE = 1392 kcal/24 hod REE/FFM = 33,87 kcal/kg/24 hod RQ = 0,85 TEE = REE*1,4 = 1948,8 kcal/24 hod
Energetická bilance	Energetická bilance = energetický příjem ze stravy – TEE pozitivní 483,4 kcal/24 hod
Bioimpedanční analýza	Tuk %: 23,3 FFM: 41,1 kg ASM:16,0 kg ASMI: 6,09 kg/m2

Handgrip	18,9 kg
Hodnocení	
MUST	0 b. - nízké riziko
GLIM	Pro nízké riziko v MUST malnutrice neprovedeno
Screening sarkopenie	Pozitivní: porucha motility
Sarkopenie	Nepřítomná
Směr a rychlost metabolismu	Hypermetabolismus (1,17)
Doporučení:	Pro stimulaci proteosyntézy zachovat vysoký příjem vysoce kvalitních bílkovin především živočišného původu (libová masa, vejce a plnotučné mléčné výrobky). Pravidelné zařazování do jídelníčku mořských ryb a rostlinných olejů pro navýšení příjmu n-3 mastných kyselin, minimálně 2krát za týden. V případě, že úprava jídelníčku bude nedostačující k úpravě rovnováhy metabolismu, je nutná nutriční podpora cestou enterální výživy – sipping, pomalé navýšení energetického příjmu 2 balení (cca 500-600 kcal a den). Je možné zvažit suplementaci β-hydrox β-methylbutyrátu (HMB) v denní dávce 3 g. Přiměřená fyzická aktivita musí být pravidelná alespoň 3x týdně po dobu 15 minut při vysoké intenzitě (mluvení není možné) nebo až 50 minut při středně intenzitě (je možná konverzace). Například: běh, rychlá chůze s nebo bez trekových holí, plavaní, jízda na kole či rotoped. Jsou vhodné posilovací trénink a cviky na stabilitu.
Sledování:	Kontrola za 3 měsíce kontrolní nutriční bilance, kontrola nutričních parametrů, kontrola klinických parametrů.
Sledovaná žena, 59 let, výška:162,0 cm, váha: 53,6 kg, BMI: 20,4 (normální) se středně pokročilým stadiem HN (počet tripletů CAG v mutovaném chromozomu 43) a délkou onemocnění od začátků klinických projevů 8 let. Pečující rodina. Motorické a funkční postižení 2. stádium dle UHDRS skórování odpovídá vzrůstající závislosti na druhých a potřeba asistence při aktivitách každodenního života. Při energetický příjmu 45,4 kcal/kg/24 hod a příjmu bílkovin 1,96 g/kg/24 hod pacientka má hypermetabolický obrat živin. Tělesná hmotnost je stabilní.	

8.4.9 Kazuistika 9

Tabulka 32- Pacient č. 9

Pacient č.9 Muž, 44 let, výška: 195,0 cm, váha: 76,8 kg, BMI: 20,2 -normální	
Nynější onemocnění	Huntingtonova nemoc středně pokročilé stádium Triplety: 17/46 Délka onemocnění: 5 let Ztráta tělesné hmotnosti: celkem za dobu od stanovené diagnózy: 0, za poslední dobu: NE
Klinické hodnocení	UHDRS – TMS :26 UHDRS – TFC: 10 UHDRS – funkční škála: 19 z 25 UHDRS – procenta škály nezávislosti: 80 % Dysfagie: NE
Stravovací návyky	CEP dle záznamu jídelníčku z domácího prostředí: 4064 kcal/24 hod (52,9 kcal/kg) Příjem bílkovin: 1,8 g/kg, 13,6 % CEP, tuků: 31,2 % CEP, sacharidů: 55,2 % CEP
Výsledky vyšetření	
Nutriční potřeba dle rovnice Harrise a Benedicta:	REEHB =1801 kcal/24 hod REEHB/FFM = 24,87 kcal/kg/24 hod Pohybová aktivita: PAL = 1,4 TEE = REEHB*1,4= 2521,4 kcal/24 hod
Nepřímá kalorimetrie:	REE = 1883 kcal/24 hod REE/FFM = 24,5 kcal/kg/24 hod RQ = 0,86 PAL = 1,4 TEE = REE*1,4 =2168,6 kcal/24 hod
Energetická bilance	Energetická bilance = energetický příjem ze stravy – TEE negativní 1895,4 kcal/24 hod
Bioimpedanční analýza	Tuk %: 5,7 FFM: 72,4 kg ASM: 29,9 kg ASMI: 7,86 kg/m2

Handgrip	30,2 kg
Hodnocení	
MUST	0 b. - nízké riziko
GLIM:	Pro nízké riziko v MUST malnutrice neprovedeno
Screening sarkopenie	Pozitivní: obtížné provádění fyzicky náročnějších činností
Sarkopenie	Nepřítomná
Směr a rychlost metabolismu	Katabolismus Hypermetabolismus (1,05)
Doporučení:	Pro stimulaci proteosyntézy zachovat vysoký příjem vysoce kvalitních bílkovin především živočišného původu (libová masa, vejce a plnotučné mléčné výrobky). Pravidelné zařazování do jídelníčku mořských ryb a rostlinných olejů pro navýšení příjmu n-3 mastných kyselin, minimálně 2krát za týden. V případě, že úprava jídelníčku bude nedostačující k úpravě rovnováhy metabolismu, je nutná nutriční podpora cestou enterální výživy – sipping, pomalé navýšení energetického příjmu 2 balení (cca 500-600 kcal a den). Je možné zvažit suplementaci β-hydrox β-methylbutyrátu (HMB) v denní dávce 3 g. Přiměřená fyzická aktivita musí být pravidelná alespoň 3x týdně po dobu 15 minut při vysoké intenzitě (mluvení není možné) nebo až 50 minut při středně intenzitě (je možná konverzace). Například: běh, rychlá chůze s nebo bez trekových holí, plavaní, jízda na kole či rotoped. Jsou vhodné posilovací trénink a cviky na stabilitu.
Sledování:	Kontrola za 3 měsíce kontrolní nutriční bilance, kontrola nutričních parametrů, kontrola klinických parametrů.
Sledovaný muž ve věku 44 let, výška: 195,0 cm, váha: 76,8 kg, BMI: 20,2 (normální) středně pokročilým stadiem HN (počet tripletů CAG v mutovaném chromozomu 46) a délkou onemocnění od začátků klinických projevů 9 let. Motorické a funkční postižení 2. stádium dle UHDRS skórování odpovídá vzrůstající závislosti na druhých a potřeba asistence při aktivitách každodenního života. Pečující rodina. Přes týden žije v rekreačním domku, kde má pravidelní pracovní činnost na pozemku. Charakteristický hypermetabolismus s RQ 0,86 při příjmu energie 52,9 kcal/kg/den a bílkovin 1,8 g/kg/den. Při významně vysoké energetické bilance tělesná hmotnost zůstává stabilní. Je nutné především navýšení příjmu kvalitních bílkovin živočišného původu a zachovaní intenzivní fyzické aktivity.	

8.4.10 Kazuistika 10

Tabulka 33- Pacient č.10

Kazuistika 10 Muž, 38 let, výška: 180,0 cm, váha: 65,7 kg, BMI: 20,3 - normální	
Nynější onemocnění	Huntingtonova nemoc středně pokročilé stádium Triplety: 17/46 Délka onemocnění: 8 let Ztráta tělesné hmotnosti: celkem za dobu od stanovené diagnózy: 15,4 %, za poslední dobu: 5,0 kg za poslední 6 měs. = 6,9 %
Klinické hodnocení	UHDRS – TMS: 33 UHDRS – TFC: 6 UHDRS – funkční škála: 15 z 25 UHDRS – procenta škály nezávislosti: 80 % Dysfagie: NE
Stravovací návyky	CEP dle záznamu jídelníčku: 3170 kcal/24 hod (48,2 kcal/kg/24 hod), bílkoviny: 1,9 g/kg, bílkoviny: 16,0 % CEP, tuky: 40,0 % CEP, sacharidy: 44,0 % CEP
Výsledky vyšetření	
Nutriční potřeba dle rovnice Harrise a Benedicta:	REEHB =1614 kcal/24 hod REEHB/FFM = 27,87 kcal/kg/24 hod PAL = 1,4 TEE = REEHB*1,4= 2259,6 kcal/24 hod
Nepřímá kalorimetrie:	REE = 1586kcal/24 hod REE/FFM = 27,4 kcal/kg/24 hod RQ = 0,84 PAL = 1,4 TEE = REE*1,4 =2220,4 kcal/24 hod
Energetická bilance	611,0 kcal/24 hod
Bioimpedanční analýza	Tuk %: 11,1 FFM: 57,9 kg ASM: 24,1 kg

	ASMI: 7,44 kg/m2
Handgrip	15,0 kg
Hodnocen	
MUST	1 b.- střední riziko malnutrice
GLIM	Těžká malnutrice
Screening rizika sarkopenie	Pozitivní: únava při běžných domácích činnostech, porucha motility (chůze)
Sarkopenie	Sarkopenie
Směr a rychlost metabolismu	Katabolismus Hypometabolismem (0,98)
Doporučení:	Pro stimulaci proteosyntézy zachovat vysoký příjem vysoce kvalitních bílkovin především živočišného původu (libová masa, vejce a plnotučné mléčné výrobky). Pravidelné zařazování do jídelníčku mořských ryb a rostlinných olejů pro navýšení příjmu n-3 mastných kyselin, minimálně 2krát za týden. V případě, že úprava jídelníčku bude nedostačující k úpravě rovnováhy metabolismu, je nutná nutriční podpora cestou enterální výživy – sipping, pomalé navýšení energetického příjmu 2 balení (cca 500-600 kcal a den). Je možné zvážit suplementaci β-hydrox β-methylbutyrátu (HMB) v denní dávce 3 g. Přiměřená fyzická aktivita musí být pravidelná alespoň 3x týdně po dobu 15 minut při vysoké intenzitě (mluvení není možné) nebo až 50 minut při středně intenzitě (je možná konverzace). Například: běh, rychlá chůze s nebo bez trekových holí, plavaní, jízda na kole či rotoped. Jsou vhodné posilovací trénink a cviky na stabilitu.
Sledování:	Kontrola za 3 měsíce kontrolní nutriční bilance, kontrola nutričních parametrů, kontrola klinických parametrů.
Sledovaný muž ve věku 38 let, výška: 180,0 cm, váha: 65,7 kg, BMI: 20,3 (normální) se středně pokročilým stadiem HN (počet tripletů CAG v mutovaném chromozomu 46) a délkou onemocnění od začátků klinických projevů 8 let. Motorické a funkční postižení 2. stádium dle UHDRS skórování odpovídá vzrůstající závislosti na druhých a potřeba asistence při aktivitách každodenního života. Fungující rodinné zázemí. Charakteristický je katabolismus s hypometabolismem s RQ 0,84. Ke snížení tělesné hmotnosti s rozvojem sarkopenie mohou přispívat těžký depresivní syndrom a vynucené snížení fyzické aktivity z důvodu rekonvalescence pro zlomeninu obratlů.	

9 Diskuse

9.1 Antropometrické měření

Výsledky našich antropometrických vyšetření ukazují na anamnesticky nechtěný úbytek tělesné hmotnosti v průměru 19,4±14,1 % u 9 z 10 pacientů od počátku klinických projevů. U třech pacientů z deseti byl pozorován významný váhový úbytek za posledních 6 měsíců (3,5 kg, 4,0 kg a 5,0 kg). U žádného pacienta nebyly známky: maldigesce, malabsorbce, renální nedostatečnosti, endokrinní dysfunkce, zánětlivé aktivity a onkologická onemocnění. TH pacientů byla v průměru nižší 63,8±11,5 kg oproti kontrolní skupině 71,4±11,7 kg.

V kontrolní skupině pouze jeden subjekt měl nadváhu (BMI 28,5) a u ostatních BMI bylo v rozmezí 23,9 ±2,9. BMI v našem souboru nemocných v průměru byl nižší než u kontrolní skupiny (20,9±3,8 vs. 23,9±2,9), avšak nebyl konzistentní.

Dva pacienti měli nadváhu, dva měly podváhu a jeden těžkou malnutrici, u ostatních byl BMI v normě. Pokles tělesné hmotnosti u HN považován za prognostický nepříznivý faktor, zejména v případech, kdy se tělesná hmotnost nezvýší ani při nutriční intervenci. V počátečních a středně pokročilých stadiích podvýživa nejčastěji souvisí s nedostatečným příjmem stravy. Tento stav bývá zapříčiněn špatnou sociálně-ekonomickou situací, poruchami chovávání (abúzus návykových látek), kognitivním deficitem a neznalosti významu výživy pro zdravotní stav pacienta. Nechtěný pokles TH byl opakovaně popsán v minulosti (Morales, 1989; Hamilton, 2004; Trejo, 2004). Nežádoucí pokles TH také popisován i u jiných neurodegenerativní onemocnění (Chen, 2003).

9.2 Klidový energetický výdej a oxidace substrátu

Při analýze výsledků měření REE nepřímou kalorimetrií a vypočítaného REEHB jsme zjistili, že v hodnoty REE pacientů (1438,9 kcal/24 hod) jsou nižší než REE kontrolní skupiny (1552,0 kcal/24 hod), a také v průměru je nižší než REEHB (1472,8 kcal/24 hod). Naproti tomu REEHB u kontrolní skupiny (1532,4kcal/24 hod) je nižší než měřený. Za zajímavé považujeme zjištění, že se ve většině případů hodnoty REE měřeného nepřímou kalorimetrií vztažené k REEHB vypočítaného dle vzorce Harrise a Benedicta nelišily o víc než 5 %. Pouze u dvou pacientů byly klinické projevy katabolismu doprovázené zrychleným metabolickým obratem (pacienti č.2 a č.9). U jednoho pacienta v souboru byly příznaky katabolismu s hypometabolismem (pacient č.10). Soubor pacientů měl v průměru normální rychlost metabolismu (1,0±0,1).

Přepokládali jsme, že u pacientů s HN bude pozorována změna rychlosti metabolismu, jako u jiných onemocnění doprovázených snížením tělesné hmotnosti. Stav katabolismu s hypermetabolismem zkoumal John M. Miles. V roce 2006 provedl přezkoumání 19 studií, ve kterých byly výdaje na REE měřeny pomocí nepřímé kalorimetrie a porovnávány s odhadovanými výdaji REEHB na základě Harrise a Benediktovy rovnice. Studie uváděly údaje od 1256 pacientů s následujícími diagnózami: pooperační stavy (28 %), trauma nebo sepse (26 %), rakovina (18 %), plicní onemocnění (9 %), kardiovaskulární onemocnění (2 %), různé (9 %) a nespecifikováno (6 %). Průměrná REE v 19 studiích byla zvýšená (113 %). Stav katabolismu s hypometabolismem lze pozorovat u pacientů s mentální anorexií. Schebendachová v roce 1997

prováděla studii, ve které byly představeny hodnoty REE a REEHB u pacientek s mentální anorexií. Klidový energetický výdej měřený pomoci nepřímé kalorimetrie byl o 28 % nižší než vypočítaný dle vzorce Harrise a Benedicta.

Výsledky dosavadních studií zaměřených na metabolismus měřený nepřímou kalorimetrií jsou rozporuplné. Pratley at al., 2000 sledovali TEE u 17 osob v časných a středně pokročilých stadiích HN ve srovnaní s věkově a pohlavně vázanými normami. REE sledovaných osob byl vyšší o 14 %, avšak TEE zvýšený nebyl. Autoři vysvětlují vyrovnaný rozdíl TEE ve skupinách sníženou volní aktivitou pacientů. Gaba at al. srovnávali výsledky měření nepřímou kalorimetrií skupiny 13 pacientů v časných stadiích s 9 kontrolami po dobu 24 hodin (Gaba, 2005). REE pacientů byl o 11 % vyšší než u kontrolní skupiny v bdělém stavu. Zvýšení celkového 24 hod výdaje u pacientů autoři zdůvodňují zvýšenou volní i mimovolní motorickou aktivitou. Zajímavém zjištěním bylo, že u obou skupin byla pozitivní energetická bilance. V další studii se při srovnání 22 pacientů a 18 kontrol REE nelišil, a naopak u pacientů byl pozorován snížený TEE. Snížení TEE je vysvětlováno poklesem celkové volní motorické aktivity (Polo C.G., 2015).

9.3 Bioelektrická impedanční analýza

Dalším důležitým parametrem, který jsme zkoumali v naší práci bylo složení těla pomocí metody BIA. Naši pacienti vykazovali v průměru výrazné snížení tukové hmoty (14,1±10,6 % vs. kontrolní skupina 19,4±8,1 %). Podobný trend jsme pozorovali i u hodnot netučné tělesné hmoty pacientů a kontrolní skupiny (54,3±9,3 kg vs. 57,7±11,9 kg). Následně jsme porovnávali výsledky vypočítaného ASMI u pacientů (7,2±0,7kg/m^2) s kontrolní skupinou (7,8±1,3 kg/m^2). Ve skupině pacientů výrazně snížené hodnoty ASMI byly u třech mužů (pacient č.2, č.4, č.10). V kontrolní skupině pouze jedna žena měla ASMI nižší hodnotu. V literatuře byly popsány u pacientů časném a středně pokročilém studiu HN, jak zachování svalové hmoty (Cubo, 2015; Sussmuth, 2015), tak i ztráta kosterního svalstva (Trejo, 2004). Přesto v práci na myších (Fujimoto, 2005) modelech HN bylo prokázáno, že zlepšení funkce svalů vede k prodloužení délky přežití.

9.4 Handgrip

Svalová sila je považována za důležitý funkční parametr, který je odrazem zdravotního stavu pacienta. V našem výzkumu jsme pro hodnocení svalové síly použili digitální ruční dynamometr. Ukázalo se, že svalová síla byla výrazně snížena u 5 pacientů (č.1, č.2, č. 5, č.7, č.10) z 10. Pouze jedna pacientka (č.7) měla sníženou svalovou sílu bez dalších známek malnutrice. Sekundární atrofie kosterního svalstva je nedílnou součásti progrese HN. Testovaní svalové síly pomocí ručního dynamometru se v minulostí ukázalo jako velmi spolehlivá metoda ve sledování závažnosti vývoje klinického obrazu u HN (Busse, 2008). Některé molekulární a fyziologické změny ve svalové hmotě už patrny i u pre-symptomatických jedinců (Zielonka, 2014; Busse, 2008; Trejo, 2004).

9.5 Propočet nutriční bilanceze záznamu jídelníčků pacientů

Analýza nutričního propočtu záznamu jídelníčku pacientů v našem souboru ukázala, že všichni pacienti měly pozitivní energetické bilance. Naše výsledky jsou v souladu s literaturou, která uvádí pozitivní energetickou bilance u pacientů s HN (Trejo, 2004; Gaba, 2005; Pratley, 2000; Cubo, 2015). Ztrátu TH za poslední 6 měsíců jsme identifikovali i u 3 pacientů (č. 1, č. 2, č. 10) s výrazně zvýšeninou EB. Zajímavé je, že dva pacienti měli významně vyšší EB (pacient č.2 2418,1 kcal/24 hod a č. 10 1895,4 kcal/24 hod), avšak jeden (č. 2) ztrácel tělesnou hmotu a druhý (č.10) si udržoval svůj stávající BMI. Naše zjištění nepotvrzuje výsledky studií, které popisují význam vyššího energetického příjmu v udržení BMI (Pratley, 2000; Marder, 2009; Cubo, 2015; Gaba, 2005).

9.6 Genetická zátěž a poruchy výživy

V našem souboru se jednalo o poměrně homogenní skupinu vzhledem k počtu opakování tripletů CAG v postiženém genu (44,6±2,0, od 40 do 47). Pacient č. 4 s nejnižší tělesnou hmotností a nejnižším BMI měl největší počet tripletů CAG. Pacient č. 1, u kterého byl zaznamenán úbytek hmotnosti za poslední 6 měsíců, měl větší počet repetic v postiženém genu (46), než průměr skupiny. Avšak další 2 pacienti (č. 1 a č. 2) se ztrátou TH za poslední 6 měsíců měli nižší počet CAG než průměr (44,6±2) ve sledovaném souboru pacientů. Podobný výsledky popisuje Marder, 2009 a Cubo,2016, který ukazuje na to, že asociace mezi BMI a genetickým stavem v jejích šetření nedosáhla významnosti. Jiné závěry má van der Burg, 2017, který spojuje rychlost úbytku hmotnosti s délkou polyglutaminového řetězce. Uvažuje se o tom, že další genetické, environmentální faktory, pečujícího prostředí mohou ovlivňovat průběh onemocnění (Wexler, 2004; Long, 2018; Lee, 2017; Cubo, 2016).

9.7 Klinické charakteristiky pacientů

Z hlediska funkčního stavu pacienti se nacházeli ve středním až středně pokročilém stádiu nemoci. U všech pacientů byli vyjádřeny poruchy volní motoriky, které spolu s poruchami kognitivních funkci částečně omezovaly nezávislost postižených v některých běžných denní aktivitách. U žádného z pacientů nebyly přítomny významně invalidizující mimovolní pohyby. Pouze u jiného pacienta byla zjištěna klinicky významná porucha polykaní, u kterého i přes to byla pozitivní EB. Předpoklad, že pacienti s nižším BMI budou mít horší průběh nemoci se nepotvrdil. Výsledky REE a REE/FFM v souboru nebyly spojeny se závažností motorických a funkčních postižení. V multicentrické studii provedené van der Burgem ,2017 se ukázalo, že osoby, které mají HN vyšší BMI mají pomalejší deteriorace motorických i kognitivních funkci včetně funkčního stavu.

Dalšími důležitými klinickými stavy, které jsme hodnotili byly poruchy výživy: malnutrice a sarkopenie. V současné době nejsou revidována doporučení pro vyhledávání, hodnocení, potvrzení diagnózy a stanovení stupně závažnosti nutričně podmíněných stavů pacientů s HN v ambulatorní praxi. Proto jsme použily doporučení ESPEN, 2017 a vyšetření jsme prováděli pomocí nových dvoustupňových algoritmů GLIM a EWSOP2. Při screeningu rizika malnutrice jsme použily screeningový nástroj MUST, výsledkem byl pozitivní záchyt u 4 pacientů (č. 1,2,4,10) z 10, které se nacházeli ve středním až vysokém riziku malnutrice (viz Tab č.34). Následně druhým

krokem bylo zhodnocení diagnostických kritérii a stupně závažnosti podvýživy. Ve výsledku se ukázalo, že u jednoho pacienta byla stanovena středně těžká malnutrice a u třech těžká malnutrice. Dle definice sarkopenie ke stanovení diagnózy je přednostně kromě sníženého množství svalové hmoty potřeba stanovit snížení svalové funkce. Poslední jsme pozorovali u 5 (č. 1, 2, 4, 7,10) pacientů z 10 při měření síly stisku ruky u pacientů s HN. Při analýze výsledků závěrem byla konstatována vysoká pravděpodobnost sarkopenie u dvou pacientů (č. 1, 7) a potvrzená sarkopenie u třech pacientů (č. 2, 4, 10) z deseti. Pravděpodobnou sarkopenii jsme pozorovali u pacienta s nízkým rizikem malnutrice (č. 7), který nebyl dále vyšetřován dle algoritmu GLIM. Naše výsledky naznačují souvislost mezi sarkopenií a horším průběhem onemocnění ohledně motorických postižení a ovlivnění soběstačnosti u pacienta. Výsledky screeningu malnutrice a sarkopenie jsou znázorněny v Tab. č.34.

Tabulka 34- Výsledky screeningu malnutrice a sarkopenie

pacienti	ztráta TH	BMI	MUST	HG	ASM	ASMI	sarkopenie	GLIM
1	ANO	17,6	BMI+↓TH 2 b.	↓			PS	středně těžká malnutrice
2	ANO	18,3	BMI+↓TH 2 b.	↓		↓	S	těžká malnutrice
3		23,3						
4		14,7	BMI 2 b.	↓	↓	↓	S	těžká malnutrice
5		21,6						
6		28,4						
7		23,7		↓			PS	
8		20,4						
9		20,2						
10	ANO	20,3	↓ TH 1 b.	↓	↓		S	těžká malnutrice

TH – tělesná hmotnost; BMI - hmotnost/výška^2, kg/m^2; MUST- vyhledávání rizika malnutrice viz kap. Sběr a zpracování dat; HG - handgrip, kg; ASM - hmota svalů všech 4 končetin (Appendicular Skeletal Muscle), kg viz kap. Sběr a zpracování dat; ASMI - hmota svalů všech 4 končetin vztažena k výšce (Appendicular Skeletal Muscle Index), kg/m^2 viz kap. Sběr a zpracování dat; vyhledávání rizika a stanovení diagnózy sarkopenie viz kap. Sběr a zpracování dat; GLIM - stanovení diagnózy malnutrice viz. kap. Sběr a zpracování dat; PS – pravděpodobná sarkopenie; S – sarkopenie; ↓ - nízké hodnoty dle algoritmů vyhledavání a hodnocení malnutrice a sarkopenie viz kap. Sběr a zpracování dat

Naše studie má svá omezení, jelikož soubor dostupných dat je ze statistického hlediska malý. Proto jsme nerozlišovali pohlaví pacientů při hodnocení antropometrických, funkčních a klinických vyšetřeních. Chybí nám některá validní retrospektivní data. Pro nespolupraci některých pacientů nebyl systematicky prováděn sběr moči na odpady dusíku v moči. Tyto chybějící údaje mohly přispět k lepší interpretaci výsledků získaných z měření nepřímou kalorimetrií.

10 Závěr

U všech pacientů se retrospektivně prokázal nechtěný pokles tělesné hmotnosti v období od klinického počátku nemoci. U 4 pacientů z 10 se prokázala podvýživa. Hodnoty klidového energetického výdeje byly u všech pacientů v mezích normy. Nebyl pozorován rozdíl hodnot měřeného klidového metabolismu a vypočítaného dle prediktivní rovnice. Ukázalo se však, že striktní nutriční doporučení založené na těchto podkladech mohou v případě některých pacientů s HN být zavádějící. Reálná spotřeba energie může být výrazně vyšší a všichni pacienti měli pozitivní energetickou bilanci.

V našem výzkumu se nám osvědčil nový diagnostický algoritmus pro časnou diagnostiku sarkopenie. Pomocí bioimpedanční analýzy a vyšetření síly stisku ruky jsme identifikovali pravděpodobnou sarkopenii a již přítomnou sarkopenii u poloviny pacientů v našem souboru.

Při screeningovém vyšetření malnutrice dotazníkem MUST známky rizika podvýživy jevili 4 pacienti. Následně algoritmem GLIM v jednom případě se potvrdila středně těžká a u třech těžká malnutrice.

Pro individuální diagnostiku a nutriční intervenci je vhodné kombinovat obě screeningová vyšetření, protože samostatně nemusí včas podchytit poruchy výživy, například rozvoj sarkopenie bez dalších projevů malnutrice. Rovněž jsme zjistili, že pro stanovení denní potřeby energie a živin má větší výpovědní hodnotu sledování nutričního stavu pomocí klinických parametrů než pomocí sofistikovaných, a ne vždy dostupných laboratorních vyšetření. Naše výsledky ukazují na nezastupitelnou roli nutričního terapeuta v péči o pacienty s rizikem rozvoje malnutrice u Huntingtonovy nemoci.

Pro zjištění významu nutriční intervenci u HN je potřeba dalších longitudinálních studií s větším počtem pacientů.

Zkratky

AMK – aminokyseliny

ASM – hmota svalů všech 4 končetin (Appendicular Sceletal Muscule)

ASMI – hmota svalů všech 4 končetin vztažena k výšce (Appendicular Sceletal Muscule Index)

BEE – bazální energetický výdej (basal energy expenditure)

BIA – bioelektrické impedance (Bio-electrical impedance analysis)

BMI – index tělesné hmotnosti (Body Mass Index)

CEP – celkového energetického příjmu

CRP – C-Reaktivní Protein

CT – počítačová tomografie (computer tomography)

DXA – dvouenergiová rentgenová absorpciometrie (dual-emission X-ray absorptiometry)

EB – energetická bilance

ESPEN – Evropské společnosti pro parenterální a enterální výživu (Europen Society for Clinical Nutrition and Metabolism)

FFM – netukové tělesné hmoty

GLIM – skupina složená se zástupců amerických, asijské a evropské nutričních společnosti (Global Leadership Initiative on Malnutrition, GLIM)

HN – Huntingtonova nemoc

IL – interleukiny

MUST – univerzální algoritmus pro screening malnutrice (Malnutrition Universal Screening Tool)

PAL – energetická náročnost volnočasových a fyzických aktivit (physical aktivity level)

REE – klidová energetická potřeba (resting energy expenditure)

REEHB – hodnoty klidového metabolismu vypočítaného s použitím předikované rovnice Harrise a Benedicta

RQ – respirační kvocient

RS – realimentační syndrom

SARC_F – dotazník pro screening sarkopenie (SArcopenia Screening in Community)

SD – směrodatná odchylka

SPPB – krátká baterie pro testování fyzické zdatnosti (Short Physical Performance Battery)

TEE – celkový energetický vydej (total energy expenditure))

TH – tělesná hmotnosti

TUG – test vstaň a jdi na čas (Timed–up–and–go test)

UHDRS – sjednocená stupnice hodnocení Huntingtonovy choroby (Unified Huntington's Disease Rating Scale)

UHDRS-TFC – celková funkční kapacita (UHDRS-Total functional capacity)

UHDRS-TMS – motorická škála (UHDRS-TMS, Total motor score)

Seznam použité literatury

AZIZ, N. A., G. V. ANGUELOVA, J. MARINUS a R. A. ROOS. Autonomic symptoms in patients and pre-manifest mutation carriers of Huntington's disease. *European journal of neurology* [online]. 2010, **17**(8), 1068-74 [cit. 2020-07-08]. DOI: 10.1111/j.1468-1331.2010.02973.x. ISSN 14681331. Dostupné z: Wiley-Blackwell

AZIZ, N. A., G. B. LANDWEHRMEYER, P. BRUNDIN, T. STIJNEN a R. A. ROOS. Weight loss in Huntington disease increases with higher CAG repeat number. *Neurology* [online]. 2008, **71**(19), 1506-13 [cit. 2020-07-06]. DOI: 10.1212/01.wnl.0000334276.09729.0e. ISSN 1526632X. Dostupné z: Ovid Technologies (Wolters Kluwer Health)

AZIZ, N. A., H. PIJL, M. FRÜLICH, M. SNEL, T. C. STREEFLAND, F. ROELFSEMA a R. A. ROOS. Systemic energy homeostasis in Huntington's disease patients. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry* [online]. 2010, **81**(11), 1233-7 [cit. 2020-07-08]. DOI: 10.1136/jnnp.2009.191833. ISSN 1468330X. Dostupné z: BMJ

BARBEAU, André. PARENTAL ASCENT IN THE JUVENILE FORM OF HUNTINGTON'S CHOREA. *The Lancet*. 1970, **296**(7679). DOI: 10.1016/S0140-6736(70)92119-7. ISSN 01406736. Dostupné také z: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0140673670921197

BJÖRKQVIST, M., E. J. WILD, J. THIELE, et al. A novel pathogenic pathway of immune activation detectable before clinical onset in Huntington's disease. *The Journal of experimental medicine* [online]. 2008, **205**(8), 1869-77 [cit. 2020-07-06]. DOI: 10.1084/jem.20080178. ISSN 15409538. Dostupné z: Rockefeller University Press

BJÖRKQVIST, M. a P. BRUNDIN. Beyond the brain: widespread pathology in Huntington's disease. *The Lancet. Neurology* [online]. 2009, **8**(8), 765-74 [cit. 2020-07-08]. DOI: 10.1016/S1474-4422(09)70178-4. ISSN 14744422. Dostupné z: MEDLINE

BUSSE, M. E., G. HUGHES, C. M. WILES a A. E. ROSSER. Use of hand-held dynamometry in the evaluation of lower limb muscle strength in people with Huntington's disease. *Journal of neurology* [online]. 2008, **255**(10), 1534-40 [cit. 2020-07-05]. DOI: 10.1007/s00415-008-0964-x. ISSN 03405354. Dostupné z: MEDLINE Complete

CUBO, Esther, Jessica RIVADENEYRA, Natividad MARISCAL, Asunción MARTINEZ, Diana ARMESTO a Rafael J. CAMARA. Factors Associated with Low Body Mass Index in Huntington's Disease: A Spanish Multicenter Study of the European Huntington's Disease Registry. *Movement Disorders Clinical Practice* [online]. 2016, **3**(5), 452-459 [cit. 2020-07-05]. DOI: 10.1002/mdc3.12304. ISSN 23301619. Dostupné z: PubMed

CUBO, Esther, Jessica RIVADENEYRA, Cecilia GIL-POLO, Diana ARMESTO, Ana MATEOS a Natividad MARISCAL-PÉREZ. Body composition analysis as an indirect marker of skeletal muscle mass in Huntington's disease. *Journal of the Neurological Sciences* [online]. 2015, **358**(1-2), 335-338 [cit. 2020-07-05]. DOI: 10.1016/j.jns.2015.09.351. ISSN 0022510X. Dostupné z: Elsevier BV

DJOUSSÉ, L., B. KNOWLTON, L. A. CUPPLES, K. MARDER, I. SHOULSON a R. H. MYERS. Weight loss in early stage of Huntington's disease. *Neurology* [online]. 2002, **59**(9), 1325-30 [cit. 2020-07-06]. ISSN 00283878. Dostupné z: Ovid Technologies (Wolters Kluwer Health)

DRESCHER, C., M. KONISHI, N. EBNER a J. SPRINGER. Loss of muscle mass: Current developments in cachexia and sarcopenia focused on biomarkers and treatment. *International journal of cardiology* [online]. 2016, **202**, 766-72 [cit. 2020-07-08]. DOI: 10.1016/j.ijcard.2015.10.033. ISSN 18741754. Dostupné z: Elsevier BV

FORREST, C. M., G. M. MACKAY, N. STOY, S. L. SPIDEN, R. TAYLOR, T. W. STONE a L. G. DARLINGTON. Blood levels of kynurenines, interleukin-23 and soluble human leucocyte antigen-G at different stages of Huntington's disease. *Journal of neurochemistry* [online]. 2010, **112**(1), 112-22 [cit. 2020-07-06]. DOI: 10.1111/j.1471-4159.2009.06442.x. ISSN 14714159. Dostupné z: Wiley

GABA, Am, K ZHANG, K MARDER, Cb MOSKOWITZ, P WERNER a Cn BOOZER. Energy balance in early-stage Huntington disease. *AMERICAN JOURNAL OF CLINICAL NUTRITION* [online]. 2005, **81**(6), 1335-1341 [cit. 2020-07-05]. ISSN 00029165. Dostupné z: 0.1093/ajcn/81.6.1335

GIL POLO, Cecilia, Esther CUBO DELGADO, Ana MATEOS CACHORRO, Jessica RIVADENEYRA POSADAS, Natividad MARISCAL PEREZ a Diana ARMESTO FORMOSO. Energy Balance in Huntington's Disease. *ANNALS OF NUTRITION AND METABOLISM* [online]. 2015, **67**(4), 267-273 [cit. 2020-07-05]. DOI: 10.1159/000441328. ISSN 02506807. Dostupné z: 10.1159/000441328

GOMES, Filomena, Philipp SCHUETZ, Lisa BOUNOURE, et al. ESPEN guidelines on nutritional support for polymorbid internal medicine patients. *Clinical Nutrition* [online]. 2018, **37**(1), 336-353 [cit. 2020-07-05]. DOI: 10.1016/j.clnu.2017.06.025. ISSN 02615614. Dostupné z: www-sciencedirect-com

GOODMAN, A. O. a R. A. BARKER. Body composition in premanifest Huntington's disease reveals lower bone density compared to controls. *PLoS currents* [online]. 2011, **3**, RRN1214 [cit. 2020-07-05]. DOI: 10.1371/currents.RRN1214. ISSN 21573999. Dostupné z: MEDLINE Complete

CHEN, H., W.C. WILLETT, A. ASCHERIO, S.M. ZHANG a M.A. HERNÁN. Weight loss in Parkinson's disease. *Annals of Neurology* [online]. 2003, **53**(5), 676 - 679 [cit. 2020-07-06]. DOI: 10.1002/ana.10577. ISSN 03645134. Dostupné z: Wiley

J M, Hamilton, Wolfson T, Peavy G M, Jacobson M W a Corey-bloom J. Rate and correlates of weight change in Huntington’s disease. *JOURNAL OF NEUROLOGY, NEUROSURGERY* [online]. 2004, **75**(2), 209-210 [cit. 2020-07-06]. ISSN 00223050. Dostupné z: BMJ

KHOSHNAN, Ali a Paul H. PATTERSON. The role of IκB kinase complex in the neurobiology of Huntington's disease. *Neurobiology of Disease* [online]. 2011, **43**(2), 305-311 [cit. 2020-07-06]. DOI: 10.1016/j.nbd.2011.04.015. ISSN 09699961. Dostupné z: Elsevier BV

KITTNAR, Otomar. *Lékařská fyziologie*. 2., přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada Publishing, 2020. ISBN 978-80-247-1963-4.

KLBÍKOVÁ, Tereza. Posouzení výživového stavu v komplexní diagnostice a managementu geriatrické křehkosti. *Posouzení výživového stavu v komplexní diagnostice a managementu geriatrické křehkosti / Tereza Klbíková ; vedoucí práce Eva Topinková ; oponent práce Eva Meisnerová* [online]. 2017, , 33-39 [cit. 2020-07-06]. Dostupné z: https://www.prolekare.cz/

KLEMPÍŘ, Jiří a Alžbeta MÜHLBÄCK. *Huntingtonova nemoc a výživa*. Praha: Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, 2019. ISBN 978-80-904199-6-4.

KOHOUT, Pavel, Zdeněk RUŠAVÝ a Zuzana ŠERCLOVÁ. *Vybrané kapitoly z klinické výživy*. Praha: Forsapi, 2016. Informační servis pro lékaře. ISBN 978-80-87250-08-2.

KYLE, Ursula G, Laurence GENTON, Daniel O SLOSMAN a Claude PICHARD. Fat-free and fat mass percentiles in 5225 healthy subjects aged 15 to 98 years. *Nutrition* [online]. 2001, **17**(7), 534-541 [cit. 2020-07-06]. DOI: 10.1016/S0899-9007(01)00555-X. ISSN 08999007. Dostupné z: Elsevier BV

LEE, J., Y. J. HWANG, Y. KIM, et al. Remodeling of heterochromatin structure slows neuropathological progression and prolongs survival in an animal model of Huntington's disease. *Acta neuropathologica* [online]. 2017, **134**(5), 729-748 [cit. 2020-07-05]. DOI: 10.1007/s00401-017-1732-8. ISSN 14320533. Dostupné z: SpringerLink

LONG, J. D. a J. A. MILLS. Joint modeling of multivariate longitudinal data and survival data in several observational studies of Huntington's disease. *BMC medical research methodology* [online]. 2018, **18**(1), 138 [cit. 2020-07-05]. DOI: 10.1186/s12874-018-0592-9. ISSN 14712288. Dostupné z: MEDLINE Complete

MARDER, K., Y. GU, S. EBERLY, C. M. TANNER, N. SCARMEAS, D. OAKES a I. SHOULSON. Relationship of Mediterranean diet and caloric intake to phenoconversion in Huntington disease. *JAMA neurology* [online]. 2013, **70**(11), 1382-8 [cit. 2020-07-08]. DOI: 10.1001/jamaneurol.2013.3487. ISSN 21686157. Dostupné z: American Medical Association (AMA)

MARDER, K., H. ZHAO, S. EBERLY, C. M. TANNER, D. OAKES a I. SHOULSON. Dietary intake in adults at risk for Huntington disease: Analysis of PHAROS research participants. *Neurology* [online]. 2009, **73**(5), 385-392 [cit. 2020-07-05]. DOI: 10.1212/WNL.0b013e3181b04aa2. ISSN 00283878. Dostupné z: 10.1212/WNL.0b013e3181b04aa2

MILES, J. M. Energy expenditure in hospitalized patients: implications for nutritional support. *Mayo Clinic proceedings* [online]. 2006, **81**(6), 809-16 [cit. 2020-07-05]. ISSN 00256196. Dostupné z: ProQuest

MOCHEL, F., P. CHARLES, F. SEGUIN, et al. Early energy deficit in Huntington disease: identification of a plasma biomarker traceable during disease progression. *PloS one* [online]. 2007, **2**(7), e647 [cit. 2020-07-06]. ISSN 19326203. Dostupné z: Public Library of Science (PLoS)

MURRAY, Robert K. *Harperova ilustrovaná biochemie*. 5. české vyd., 1. v nakl. Galén. Praha: Galén, c2012. ISBN 978-80-7262-907-7.

NAHHAS, F.A., J. GARBERN, K.M. KRAJEWSKI, B.B. ROA a G.L. FELDMAN. Juvenile onset Huntington disease resulting from a very large maternal expansion. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2005, **137A**(3), 328-331. DOI: 10.1002/ajmg.a.30891. ISSN 1552-4825. Dostupné také z: http://doi.wiley.com/10.1002/ajmg.a.30891

NEČAS, Emanuel. *Obecná patologická fyziologie*. Praha: Karolinum, 2000. Učební texty Univerzity Karlovy v Praze. ISBN 80-246-0051-X.

NOVÁK, F. Nutrition in the acute phase of Illness. *Vnitrni Lekarstvi* [online]. 2019, **65**(3), 219 - 226 [cit. 2020-07-05]. ISSN 18017592. Dostupné z: Scopus®

PAC, Valadão, Gomes MPSM, B. C. ARAGÃO, et al. Neuromuscular synapse degeneration without muscle function loss in the diaphragm of a murine model for Huntington's Disease. *Neurochemistry international* [online]. 2018, **116**, 30-42 [cit. 2020-07-06]. DOI: 10.1016/j.neuint.2018.03.007. ISSN 18729754. Dostupné z: Elsevier BV

PRATLEY, R. E., A. D. SALBE, E. RAVUSSIN a J. N. CAVINESS. Higher sedentary energy expenditure in patients with Huntington's disease. *Annals of neurology* [online]. 2000, **47**(1), 64-70 [cit. 2020-07-05]. ISSN 03645134. Dostupné z: 10.1002/1531-8249(200001)47:1<64::AID-ANA11>3.0.CO;2-S

RANSOME, M. I. Androgen function in the pathophysiology and treatment of male Huntington's disease patients. *Journal of neuroendocrinology* [online]. 2012, **24**(10), 1275-83 [cit. 2020-07-08]. DOI: 10.1111/j.1365-2826.2012.02347.x. ISSN 13652826. Dostupné z: Wiley

RAVINA, B., M. ROMER, R. CONSTANTINESCU, K. BIGLAN, A. BROCHT, K. KIEBURTZ, I. SHOULSON a M. P. MCDERMOTT. The relationship between CAG repeat length and clinical progression in Huntington's disease. *Movement disorders: official journal of the Movement Disorder Society* [online]. 2008, **23**(9), 1223-7 [cit. 2020-07-06]. DOI: 10.1002/mds.21988. ISSN 15318257. Dostupné z: Wiley

RIBAÏ, Pascale, Karine NGUYEN, Valérie HAHN-BARMA, et al. Psychiatric and Cognitive Difficulties as Indicators of Juvenile Huntington Disease Onset in 29 Patients. *Archives of Neurology*. 2007, **64**(6). DOI: 10.1001/archneur.64.6.813. ISSN 0003-9942. Dostupné také z: http://archneur.jamanetwork.com/article.aspx?doi=10.1001/archneur.64.6.813

RIVADENEYRA, Jéssica, Esther CUBO, Cecilia GIL, Sara CALVO, Natividad MARISCAL a Asunción MARTÍNEZ. Factors associated with Mediterranean diet adherence in Huntington's disease. *Clinical Nutrition ESPEN* [online]. 2016, **12**(12), e7 [cit. 2020-07-09]. DOI: 10.1016/j.clnesp.2016.01.001. ISSN 24054577. Dostupné z: Elsevier BV

ROBBINS, A. O., A. K. HO a R. A. BARKER. Weight changes in Huntington’s disease. *European Journal of Neurology* [online]. 2006, **13**(8), e7 [cit. 2020-07-06]. ISSN 13515101. Dostupné z: Wiley

ROOS, R. A. Huntington's disease: a clinical review. *Orphanet journal of rare diseases* [online]. 2010, **5**(5), 40 [cit. 2020-07-08]. DOI: 10.1186/1750-1172-5-40. ISSN 17501172. Dostupné z: Springer Nature

ROTH, J., J. KLEMPÍŘ a T. UHROVÁ. Současné terapeutické možnosti u Huntingtonovy nemoci. *Solen*. 2009, **15**(10), 205-208.

SASSONE, J., C. COLCIAGO, G. CISLAGHI, V. SILANI a A. CIAMMOLA. Huntington's disease: the current state of research with peripheral tissues. *Experimental neurology* [online]. 2009, **219**(2), 385-97 [cit. 2020-07-08]. DOI: 10.1016/j.expneurol.2009.05.012. ISSN 10902430. Dostupné z: MEDLINE

SCHEBENDACH, Janet E., Neville H. GOLDEN, Marc S. JACOBSON a Stanley HERTZ. The metabolic responses to starvation and refeeding in adolescents with anorexia nervosa. *Adolescent nutritional disorders: Prevention and treatment* [online]. 1997, **2006**(817), 110-119 [cit. 2020-07-05]. ISBN 1573310204. ISSN 00778923. Dostupné z: https://nyaspubs.onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/j.1749-6632.1997.tb48200.x

SQUITIERI, F., A. FALLENI, M. CANNELLA, S. OROBELLO, F. FULCERI, P. LENZI a F. FORNAI. Abnormal morphology of peripheral cell tissues from patients with Huntington disease. *Journal of neural transmission (Vienna, Austria: 1996)* [online]. 2010, **117**(1), 77-83 [cit. 2020-07-08]. DOI: 10.1007/s00702-009-0328-4. ISSN 14351463. Dostupné z: Springer Science and Business Media LLC

SÜSSMUTH, S. D., V. M. MÜLLER, C. GEITNER, G. B. LANDWEHRMEYER, S. IFF, A. GEMPERLI a M. ORTH. Fat-free mass and its predictors in Huntington's disease. *Journal of neurology* [online].

2015, **262**(6), 1533-40 [cit. 2020-07-05]. DOI: 10.1007/s00415-015-7753-0. ISSN 14321459. Dostupné z: 10.1007/s00415-015-7753-0

TOPINKOVÁ, E. Sarkopenie jako závažné orgánové selhání, její diagnostika a současné možnosti léčby. *Vnitrni lekarstvi* [online]. 2018, **64**(11), 1038 - 1052 [cit. 2020-07-06]. ISSN 0042773X. Dostupné z: MEDLINE Complete

TOPINKOVÁ, E. Sarkopenie jako závažné orgánové selhání, její diagnostika a současné možnosti léčby. *Vnitrni lekarstvi* [online]. 2018, **64**(11), 1038 - 1052 [cit. 2020-07-06]. ISSN 0042773X. Dostupné z: MEDLINE Complete

TREJO, A., R. M. TARRATS, M. E. ALONSO, M. C. BOLL, A. OCHOA a L. VELÁSQUEZ. Assessment of the nutrition status of patients with Huntington's disease. *Nutrition (Burbank, Los Angeles County, Calif.)* [online]. 2004, **20**(2), 192-6 [cit. 2020-07-05]. ISSN 08999007. Dostupné z: 10.1016/j.nut.2003.10.007

UHROVÁ, Tereza a Jan ROTH. *Neuropsychiatrie*. Praha: Maxdorf, 2020. ISBN 978-80-7345-619-1.

VÁGNEROVÁ, T. Nová kritéria pro diagnostiku malnutrice – co nám říkají? *Geriatrie a Gerontologie* [online]. 2019, 2019, **8**(1), 20-26 [cit. 2020-07-06]. Dostupné z: https://www.prolekare.cz/

VALENZA, M., J. Y. CHEN, B. RUOZI, et al. Cholesterol-loaded nanoparticles ameliorate synaptic and cognitive function in Huntington's disease mice. *EMBO molecular medicine* [online]. 2015, **7**(12), 1547-64 [cit. 2020-07-08]. DOI: 10.15252/emmm.201505413. ISSN 17574684. Dostupné z: ELSEVIER

VAN DER BURG, Jorien M. M., Sarah L. GARDINER, Albert C. LUDOLPH, G. Bernhard LANDWEHRMEYER, Raymund A. C. ROOS a N. Ahmad AZIZ. Body weight is a robust predictor of clinical progression in Huntington disease. *Annals of Neurology* [online]. 2017, **82**(3), 479-483 [cit. 2020-07-05]. DOI: 10.1002/ana.25007. ISSN 03645134. Dostupné z: 10.1002/ana.25007

VILIKUS, Zdeněk. *Výživa sportovců a sportovní výkon*. 2. vydání. Praha: Univerzita Karlova v Praze, nakladatelství Karolinum, 2015. ISBN 978-80-246-3152-3.

VISVANATHAN, Renuka. Clinical Screening Tools for Sarcopenia and Its Management. *Current Gerontology and Geriatrics Research* [online]. 2016, **2016**, 10 [cit. 2020-07-08]. DOI: 10.1155/2016/5978523. ISSN 16877063. Dostupné z: Hindawi Limited

WEXLER, N. S., J. LORIMER, J. PORTER, et al. Venezuelan kindreds reveal that genetic and environmental factors modulate Huntington's disease age of onset. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* [online]. 2004, **101**(10), 3498-503 [cit. 2020-07-05]. ISSN 00278424. Dostupné z: 10.1073/pnas.0308679101

WIEDEDSMA, Nicolette, Hinke KRUIZENGA a Rebecca STRATTON. *Dietic Pocket Guide: Adults*. Amsterdam: VU University Press, 2017. ISBN 978-90-8659-7543.

YANAI, H. Nutrition for Sarcopenia. *Journal of clinical medicine research* [online]. 2015, **7**(12), 926-31 [cit. 2020-07-08]. DOI: 10.14740/jocmr2361w. ISSN 19183003. Dostupné z: Elmer Press, Inc.

ZADÁK, Zdeněk. *Výživa v intenzivní péči*. 2., rozš. a aktualiz. vyd. Praha: Grada, 2008. ISBN 978-80-247-2844-5.

ZADÁK, Zdeněk a Jaroslav KVĚTINA. *Metodologie předklinického a klinického výzkumu v metabolismu, výživě, imunologii a farmakologii*. Praha: Galén, c2011. ISBN 978-80-7262-748-6.

ZIELONKA, Daniel, Izabela PIOTROWSKA, Jerzy T. MARCINKOWSKI a Michal MIELCAREK. Skeletal muscle pathology in Huntington's disease. *FRONTIERS IN PHYSIOLOGY* [online]. 2014, **5** [cit. 2020-07-05]. DOI: 10.3389/fphys.2014.00380. ISSN 1664042X. Dostupné z: https://www.frontiersin.org/

ZLATOHLÁVEK, Lukáš. *Klinická dietologie a výživa*. 2016. Praha: Current Media, 2016. Medicus. ISBN 978-80-88129-03-5.

REFERENČNÍ HODNOTY PRO PŘÍJEM ŽIVIN (DACH) 2019 [online]. 2. vydání (2019). Praha: Výživaservis, 2019 [cit. 2020-07-05]. ISBN 978-3-86528-148-7. Dostupné z: https://www.vyzivaspol.cz/referencni-hodnoty-pro-prijem-zivin-dach-2019/

Konečně naděje na léčbu Huntingtonovy choroby? *Vitalia.cz: Zdraví* [online]. Praha: Internet Info, 2019, 2019 [cit. 2020-07-06]. Dostupné z: https://www.vitalia.cz/clanky/konecne-nadeje-na-lecbu-huntingtonovy-choroby/

European Huntington's Disease Network [online]. Ulm: Project European HD Network, 2016 [cit. 2020-07-06]. Dostupné z: http://www.ehdn.org/cs/about-hd/

Seznam tabulek

Tabulka 1- Hlavní klinické příznaky Huntingtonovy nemoci ... 13
Tabulka 2- Obsah energie v živinách ... 15
Tabulka 3-Energetická potřeba jednotlivých orgánů ... 16
Tabulka 4- Hodnoty průměrné denní potřeby energie pro tělesnou aktivitu ... 16
Tabulka 5- Spotřeba klidové energie pro příjem energie u dospělých ... 17
Tabulka 6- Směry a rychlosti metabolismu ... 21
Tabulka 7- Hodnocení indexu tělesné hmotnosti ... 27
Tabulka 8- Percentily (P) pro tukuprostou tělesnou hmotu (kg) ... 28
Tabulka 9- Rovnice Harrise a Benedicta pro výpočet bazálního energetického výdeje ... 29
Tabulka 10 - Spotřeba O2, výdej CO2 a tvorba energie z energetických substrátů ... 29
Tabulka 11- Kritéria sarkopenie ... 31
Tabulka 12- Příčiny a poruchy výživy v různých stádiích onemocnění ... 33
Tabulka 13- Pět základních diagnostických kritérii pro diagnózu malnutrice ... 39
Tabulka 14- Fenotypová kritéria pro diagnostiku podvýživy ... 39
Tabulka 15- Antropometrická měření u pacientů ... 42
Tabulka 16 - Antropometrická měření u kontrolní skupiny ... 42
Tabulka 17- Měřený a předpovídaný klidový energetický výdej a oxidace substrátu u pacientů ... 43
Tabulka 18- Měřený a předpovídaný klidový energetický výdej a oxidace substrátu u kontrolní skupiny ... 43
Tabulka 19- Hodnoty měření bioelektrické impedanční analýzy u pacientů ... 44
Tabulka 20- Hodnoty měření bioelektrické impedanční analýzy u kontrolní skupiny ... 45
Tabulka 21- Měření svalové síly ruky u pacientů ... 45
Tabulka 22- Propočet nutriční bilance ze záznamu jídelníčků pacientů s Huntingtonovou nemocí 45
Tabulka 23- Klinické a genetické charakteristiky pacientů ... 46
Tabulka 24- Pacient č.1 ... 48
Tabulka 25- Pacient č.2 ... 51
Tabulka 26- Pacient č.3 ... 53
Tabulka 27- Pacient č.4 ... 55
Tabulka 28- Pacient č.5 ... 57
Tabulka 29- Pacient č. 6 ... 59
Tabulka 30- Pacient č. 7 ... 61
Tabulka 31- Pacient č.8 ... 63
Tabulka 32- Pacient č. 9 ... 65
Tabulka 33- Pacient č.10 ... 67
Tabulka 34- Výsledky screeningu malnutrice a sarkopenie ... 72

Seznam obrázků

Obrázek 1 – Schéma účinku mutovaného a nemutovaného huntingtinu 11
Obrázek 2- Normální mozek a mozek nemocného s Huntingtonovou nemocí 12
Obrázek 3- Metabolické dráhy základních živin..... 14
Obrázek 4 Přehled nutričně podmíněných stavů..... 22
Obrázek 5- Klasifikace poruch výživy podle etiologie 23
Obrázek 6- Princip otevřeného systému nepřímé kalorimetrie..... 30
Obrázek 7- Globální konsenzus pro diagnostiku malnutrice u dospělých GLIM..... 38
Obrázek 8- Algoritmus pro vyhledávání, hodnocení, potvrzení diagnózy sarkopenie 40

EVIDENCE VÝPŮJČEK

Prohlášení:

Beru na vědomí, že odevzdáním této závěrečné práce poskytuji svolení ke zveřejnění a k půjčování této závěrečné práce za předpokladu, že každý, kdo tuto práci použije pro svou přednáškovou nebo publikační aktivitu, se zavazuje, že bude tento zdroj informací řádně citovat.

V Praze, 30.6.2020

Podpis autora závěrečné práce

Jako uživatel potvrzuji svým podpisem, že budu tuto práci řádně citovat v seznamu použité literatury.

Jméno	Ústav/ pracoviště	Datum	Podpis