

## Abstrakt:

Bakalářská práce se věnuje vzácným dědičným poruchám metabolismu, deficitu LCHAD (long chain 3-hydroxyacyl-coenzyme A dehydrogenase) a MTP (mitochondriální trifunkční protein), enzymů, jejichž nedostatek způsobuje poruchu v cyklu  $\beta$ -oxidace mastných kyselin s dlouhým řetězcem. Základem léčby u těchto onemocnění jsou dietní a režimová opatření. Hlavním cílem bakalářské práce bylo zjistit úroveň compliance v dietních a režimových opatřeních a příjem vápníku u pacientů s deficitem LCHAD/MTP.

V teoretické části jsou nejprve popsány dědičné metabolické poruchy (DMP) jako velká heterogenní skupina závažných dědičných onemocnění, z nichž některé se vyskytují jen vzácně, mezi tato vzácná onemocnění patří i deficit LCHAD/MTP. Nejprve jsou stručně shrnuty obecné poznatky o DMP, jejich historie, výskyt, dědičnost, patogeneze, diagnostika, klinické projevy a léčba. Dále se teoretická část zabývá mastnými kyselinami jakožto živinou, která hraje zásadní roli v dietě pacienta s LCHAD/MTP deficitem, a rovněž procesem  $\beta$ -oxidace, který je u těchto deficitů narušen. Hlavní část je věnována samotnému onemocnění, deficitu LCHAD/MTP. Popisuje dědičnost onemocnění, diagnostiku, klinické projevy a léčbu. Závěr teoretické části je věnován vápníku, minerální látce, jež je pro lidský organismus nepostradatelná. Popsána je úloha vápníku v lidském organismu, jeho homeostáza, důsledky deficitu, zdroje vápníku v potravinách a doporučený denní příjem.

V praktické části jsou prezentovány a zhodnoceny výsledky výzkumu, který zahrnoval všechny pacienty s LCHAD/MTP deficitem, kteří byli v této době diagnostikováni v ČR, tedy 22 pacientů. Od všech pacientů byl vyžádán záznam alespoň 3denního jídelníčku včetně užívaných dietních preparátů, suplementů a modulárních dietetik. Dále byly hodnoceny laboratorní parametry, vztahující se k metabolismu vápníku, a antropometrie. Byla provedena analýza dietního režimu a porovnána s ordinací lékaře.

Z výsledku výzkumu vyplynulo, že pacienti s deficitem LCHAD/MTP, u kterých převažuje příjem energie ze speciální kojenecké formule (Lipistart, Nutrilon Allergy Digestive Care) nebo kombinace speciální kojenecké formule a potraviny pro zvláštní lékařské účely (Milupa Basic F), přijímají ve své dietě dostatečné dávky vápníku a splňují jeho referenční hodnotu příjmu (RDI). Pacienti, kteří zmíněné formule již nekonzumují nebo jsou přijímány v minimální dávce a zdrojem vápníku je převážně strava, již RDI vápníku nesplňují. Ze zjištěných dat je možné konstatovat, že suplementace vápníku by měla být nedílnou součástí nutriční terapie pacientů s deficitem LCHAD/MTP, u nichž již převážnou část energetického příjmu tvoří komplementární výživa. Z výzkumného šetření bylo dále zjištěno, že laboratorní parametry sérového vápníku, fosforu, hladiny parathormonu a alkalické fosfatázy se u všech pacientů pohybovaly v referenčních mezích. Deficitní byly hladiny kalcidionu (koncentrace 25-OHD) a to zejména v I. a IV. čtvrtletí u všech pacientů nad 1 rok věku.

Jako vhodné se proto ukazuje v těchto měsících zajistit dostatečnou suplementaci vitamínu D. Z antropometrických dat lze usuzovat, že i přes frekventní podávání stravy s obsahem polysacharidů a MCT tuků lze dobrým nutričním managementem udržet příjem energie pod kontrolou a vyhnout se tak dalším zdravotním komplikacím spojených s nadváhou či obezitou. Jak vyplynulo z dalších šetření této bakalářské práce, je vhodné pravidelně monitorovat skutečný příjem jednotlivých živin, energie v dietě pacientů, monitorovat dodržování režimových opatření, reedukovat pacienty i jejich rodinné příslušníky a opakovaně získávat zpětnou vazbu ohledně znalosti managementu nutriční léčby.

**Klíčová slova:** deficit LCHAD, deficit MTP, dědičné metabolické poruchy (DMP),  $\beta$ -oxidace, mastné kyseliny, vápník, compliance, nutriční terapie