

## 8. Seznam příloh

### 8.1. Příloha 1: Seznam tabulek

**Tabulka 1:** *Skupiny dědičných poruch metabolismu s nejvyšším výskytem v populaci*

**Tabulka 2:** *Příklady některých klinických situací suspektních pro DMP*

**Tabulka 3:** *Nejčastější příčiny dekompenzace metabolického onemocnění*

**Tabulka 4:** *Přehled vybraných vyšších mastných kyselin*

**Tabulka 5:** *Obsah mastných kyselin v některých tucích a olejích (v %)*

**Tabulka 6:** *Přehled definovaných dědičných poruch mitochondriální oxidace MK*

**Tabulka 7:** *Klinické příznaky u 19 pacientů s LCHAD/MTP sledovaných v ambulanci Kliniky dětského a dorostového lékařství VFN a 1.LF UK (nyní Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu) od roku 1994*

**Tabulka 8:** *Potřeba glukózy při akutní léčbě pacientů s deficitem LCHAD*

**Tabulka 9:** *Aktuální potřeba glukózy při infuzní léčbě pacientů před chirurgickými výkony*

**Tabulka 10:** *Faktory ovlivňující pevnost kostí*

**Tabulka 11:** *Doporučené denní dávky vápníku na den dle věkových kategorií*

## **8.2. Příloha 2: Seznam obrázků**

**Obrázek 1:** *Podstata metabolických chorob suspektních pro DMP*

**Obrázek 2:** *Schéma mitochondriální oxidace mastných kyselin*

**Obrázek 3:** *Beta-oxidace a MTP s LCHAD deficitem*

**Obrázek 4:** *Autosomálně recesivní dědičnost*

**Obrázek 5:** *Schéma Patologie rhabdomyolýzy a vzorek moči při akutní rhabdomyolýze*

**Obrázek 6:** *Schéma regulace kalcémie*

### **8.3. Příloha 3: Seznam grafů**

**Graf 1:** *Počet pacientů s deficitem LCHAD/MTP dle pohlaví a věku*

**Graf 2:** *Pacienti zachyceni NS nebo SS dle věku*

**Graf 3:** *Rozdělení pacientů dle věku a deficitu LCHAD nebo MTP*

**Graf 4:** *Výsledky antropometrie pomocí BMI u dětí nad 2 roky věku.*

**Graf 5:** *Výsledky antropometrie pomocí hmotnosti k délce u dětí do 2 let.*

**Graf 6:** *Příjem vápníku ve stravě pacientů v porovnání s RDI.*

**Graf 7:** *Pacienti suplementující vápník -jejich denní příjem vápníku a porovnání s RDI.*

**Graf 8:** *Zdroje vápníku v dietě u pacientů, kteří dosáhli RDI Ca a porovnání s RDI Ca.*

**Graf 9:** *Laboratorní hodnoty koncentrace 25 – OHD v séru.*

**Graf 10:** *Pacienti suplementující vitamín D.*

**Graf 11:** *Laboratorní hodnoty hladiny vápníku v séru.*

**Graf 12:** *Laboratorní hodnoty fosforu v séru.*

**Graf 13:** *Laboratorní hodnoty PTH v krvi pacientů.*

**Graf 14:** *Laboratorní hodnoty ALP.*

**Graf 15:** *Zhodnocení energetického příjmu pacientů.*

**Graf 16:** *Skupina pacientů s normálním proporčním percentilem (25.-75. percentil) s CEP v % doporučeného či ordinovaného příjmu*

**Graf 17:** *Robustní skupina pacientů a pacienti s nadváhou s CEP v %/den vč. ordinovaného/DACH příjmu*

**Graf 18:** *Obézní skupina pacientů s CEP v %/den vč. ordinovaného/DACH příjmu*

**Graf 19:** *Příjem LCT tuku v % z CEP pacienta.*

**Graf 20:** *Skutečný příjem LCT tuku v % lékařem ordinovaného příjmu*

**Graf 21:** *Příjem MCT tuku v % z CEP pacienta.*

**Graf 22:** *Příjem MCT tuku v % v porovnání s ordinací lékaře*

**Graf 23:** *Příjem sacharidů v % z CEP pacienta.*

## 8.4. Příloha 4: Žádost o povolení výzkumného šetření ve VFN na KPDMP

doc. RNDr. MUDr. Pavel Ješina, Ph.D.

Vedoucí lékař Metabolického centra  
Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF a VFN  
Ke Karlovu 2  
128 00 Praha 2

V Praze, dne 6.1.2021

### VĚC: Žádost o povolení výzkumného šetření ve VFN v Praze na Klinice pediatrie a dědičných poruch metabolismu

Vážený pane docente,  
jmenuji se Ellen Ondrová a jsem studentkou 3. ročníku bakalářského studijního programu Nutriční terapeut, kombinované formy, 1. LF UK v Praze.

Dovoluji si Vás požádat o povolení výzkumného šetření v Metabolickém centru KPDPM, jež by mělo být součástí mé závěrečné bakalářské práce na téma „Příjem vápníku u pacientů s poruchou  $\beta$ -oxidace mastných kyselin s dlouhým řetězcem“.

Cílem této práce je zjistit příjem vápníku u pacientů s deficitem LCHAD a MTP.

Součástí výzkumu bude nahlížení do zdravotnické dokumentace pacientů, sběr klinických dat, laboratorních markerů metabolismu vápníku a nutriční propočty zaznamenaných jídelníčků.

Závěrečná práce je zpracována pod odborným vedením klinické nutriční terapeutky KPDPM Mgr. Marcely Floriánkové.

Výsledky šetření Vám ráda poskytnu.

Prosíme o sdělení Vašeho rozhodnutí.

S pozdravem

Ellen Ondrová  
BNT kombi 3. ročník

Mgr. Marcela Floriánková- Nutriční terapeut specialista  
Oddělení nutričních terapeutů  
Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu  
Ke Karlovu 2, Praha 2  
Tel.: +420 224 967 761

Vyjádření vedení instituce:

- Souhlasím  
 Nesouhlasím

Datum: 15 -01- 2021

Podpis a razítko

doc. RNDr. MUDr. Pavel Ješina, Ph.D.  
vedoucí lékař Metabolického centra KPDPM