

Organická acidurie

Průvodce pro pacienty, rodiče a rodiny

Jane Gick



www.e-imd.org

Úvod

Vám nebo Vašemu dítěti byla diagnostikována některá z organických acidurií.

Jakákoli informace týkající se těchto druhů onemocnění je zprvu těžko pochopitelná, zejména v okamžiku, kdy je člověk zcela přirozeně vystrašen a zahlcen přemírou medicínských informací.

Tato brožurka Vám umožní seznámit se s touto nemocí blíže ve volné chvíli a pohodlí domova. Zároveň Vám poskytne možnost rozmyslet a poznamenat si případné další otázky, které následně můžete položit lékaři, zdravotní sestře nebo nutričnímu terapeutovi.



Funkce metabolismu

Proto, aby člověk byl zdravým jedincem v dobré kondici, je třeba zajistit našemu tělu pravidelný přísun potravy, z níž tělo čerpá energii a která zároveň zajišťuje obnovu tkání.

Potraviny, které přijímáme, jsou v našem těle rozloženy na menší “balíčky”. Ty jsou následně využity buď k růstu a opravě tkání nebo jsou uloženy jako zásoby pro období hladovění nebo jsou z těla vyloučeny jako odpad. Tento popis metabolického cyklu je ovšem značně zjednodušující. Ve skutečnosti je celý proces mnohem složitější a komplexnější.

Jak si tělo poradí s bílkovinami?

Potraviny obsahující bílkoviny jsou vejce, mléko, ryby, maso, sýry, chléb atd. Během trávení jsou bílkoviny rozloženy na menší molekuly, stavební jednotky. Ty jsou poté přepravovány krví a využity k růstu a obnově tkání.

To, co na počátku bylo plátkem masa nebo sklenicí mléka, bude nyní rozloženo na jednotlivé stavební jednotky, jimž říkáme aminokyseliny. Tyto aminokyseliny cestují krví do buněk, v nichž jsou zapotřebí. Obecně lze říci, že konzumujeme mnohem více bílkovin, než tělo skutečně potřebuje. Z toho důvodu, jakmile tělo spotřebuje to, co je třeba, je přebytek enzymy rozložen na dílčí produkty. Mezi tyto dílčí produkty patří také amoniak (čpavek) a organické kyseliny. Těchto látek ale tělo nedokáže tolerovat příliš velké množství. Proto v játrech začíná proces, který tyto látky přemění na neškodné formy, jež je tělo schopno vyloučit.

Organické kyseliny

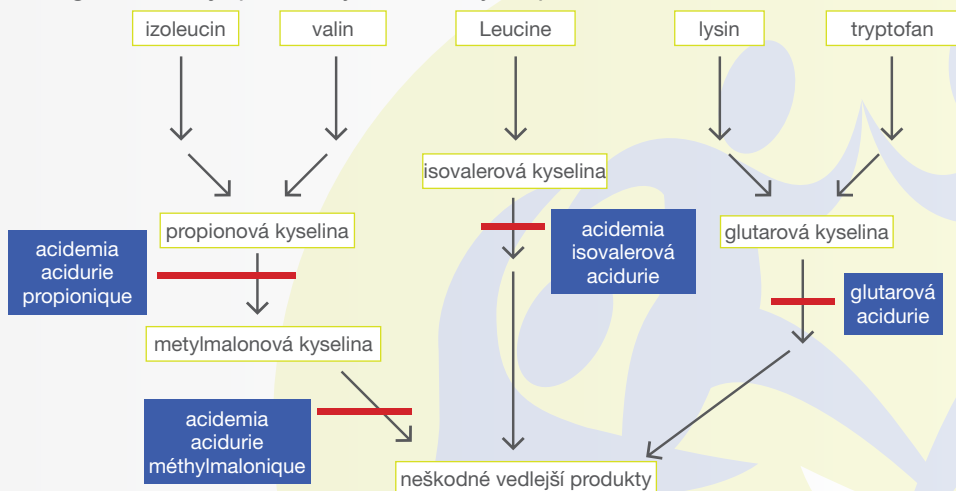
Pro lepší pochopení Vašeho zdravotního stavu, resp. stavu Vašeho dítěte, Vám pomůže podívat se detailněji na to, jakým způsobem se v těle štěpí aminokyseliny (např. izoleucin, valin, lysin a tryptofan). Každá aminokyselina má svou vlastní dráhu se sérií enzymů, ve které se odbourává. Každý enzym je podstatný pro přeměnu jedné látky na druhou.

Jestliže tento enzym nepracuje správně, dochází k nahromadění škodlivých produktů před blokem v této dráze. Tento proces je velmi podobný situaci v dopravě, kdy dojde k vytvoření dopravní zácpy z důvodu uzavírky rušné silnice.

Jestliže Vám bylo oznámeno, že Vy nebo Vaše dítě trpí organickou acidurií, znamená to, že jeden z enzymů ve Vašem těle/těle Vašeho dítěte nefunguje tak, jak má. Organické kyseliny, které se hromadí před blokem v dráze kyseliny, jsou základem pojmenování jednotlivých nemocí:

- Propionová kyselina: propionová acidurie nebo acidemie.
- Methylmalonová kyselina: methylmalonová acidurie nebo acidemie.
- Isovalerová kyselina: isovalerová acidurie nebo acidemie.
- Glutarová kyselina: glutarová acidurie.

Diagram ukazuje pozici chybného enzymu při těchto nemocech:



Jaké jsou příznaky?

Příznaky se liší u každého jednotlivce a mohou se objevit v různém věku.

Během těhotenství pomáhá tělo matky nenarozenému dítěti s jeho metabolismem. Okamžitě po narození je již novorozenec plně odkázaný na své metabolické pochody. Po zavedení stravy (mateřského mléka nebo jakékoliv náhradní mléčné formule) se mohou v jeho těle hromadit škodlivé kyseliny. U novorozenců, jimž se toto přihodí, se většinou objeví ospalost, poruchy dýchání a zvracení, a následně mohou vážně onemocnět. Z těchto důvodů bývá nezbytný pobyt v nemocnici. V některých případech může dojít k tomu, že škodlivé kyseliny začnou z těla dítěte vylučovat zvláštní zápach. Například u dětí s iso-valerovou acidurií tento tělesný zápach připomíná zápach zpocených nohou. Tento zápach zcela zmizí, jakmile se započne s léčbou dané nemoci.

Nicméně je třeba upozornit na to, že se tento zápach může znovu objevit v okamžiku, kdy se dítě začne cítit nedobře, např. během nachlazení. Tento zápach je třeba považovat za varovný signál, který má rodiče upozornit na to, že je třeba začít s léčbou v „pohotovostním režimu“ (více o pohotovostním režimu se dočtete později v této brožurce).

Občas se může stát, že dítě nejeví žádné známky onemocnění až do pozdějšího věku. Obvykle se předpokládá, že tyto děti trpí méně závažnou formou onemocnění, ačkoli i v těchto případech je nezbytná náležitá léčba.

Léčba

Cíl léčby

Hlavním cílem léčby je udržet hladinu škodlivých kyselin v krvi na bezpečné úrovni. Existuje několik příčin, které mohou způsobit zvýšení hladiny organických kyselin anebo amoniaku v krvi. K tomuto zvýšení může dojít během infekčního onemocnění nebo například snížil-li pacient náhle více bílkovin, než povoluje jeho dieta. Na onemocnění i infekci tělo běžně reaguje tím, že začne spotřebovávat uložené zásoby živin, aby tím získalo dodatečnou energii, která mu pomáhá při boji s onemocněním. V důsledku tohoto procesu ale dochází také k využívání zásob bílkovin, a tedy k zvýšení jejich obsahu v krvi, čímž dochází také ke zvýšení hladiny amoniaku a kyselin.

Pohotovostní režim během akutního onemocnění

Pokud se Vaše dítě necítí dobře, je třeba nastavit pohotovostní režim. Tento režim je naprosto nezbytný pro jakéhokoli pacienta s organickou acidurií (platí též pro pacienty s mírnou formou této poruchy). Tento pohotovostní režim se liší pacient od pacienta.

Ve většině případů spočívá tento režim v tom, že se pacientům zvýší energetický přísun zejména podáním cukrů. Tento režim je třeba užívat, pokud se Vaše dítě necítí dobře a není schopné dodržet běžnou dietu. Jedná se o zcela neškodné řešení, jehož účinek by se měl projevit okamžitě. V takovém případě nebude mít onemocnění pro pacienta žádný neblahý důsledek. Tím, že se tímto způsobem dodá tělu dodatečná energie, předejde se tomu, aby tělo uvolnilo potřebnou dodatečnou energii z uložených zásob a tím do krevního oběhu uvolnila dodatečnou energii i aminokyseliny (jak již bylo řečeno výše) a aby se zabránilo nahromadění škodlivých kyselin. Jakákoli prodleva v přechodu do tohoto pohotovostního režimu ovšem může být nebezpečná. Při jakýchkoli pochybnostech je třeba se spojit s Vaším místním metabolickým pracovištěm.

Pohotovostní režim je předepisován podle individuálních potřeb každého dítěte; pravidelně je upravován podle věku a váhy dítěte. Je naprosto nezbytné, aby byly instrukce týkající se jeho užívání během nemoci dodržovány zcela přesně.

Váš lékař nebo nutriční terapeut Vám s dodržováním pohotovostního režimu poradí a také Vám poskytne písemné instrukce pro jeho dodržování.

Jestliže během pohotovostního režimu dítě nepřestává zvracet a je zjevné, že se nezačíná uzdravovat, je třeba, abyste zvolili jeden z následujících postupů:

- kontaktovali svého obvodního lékaře a zařídili hospitalizaci
- jeli na pohotovost/dětské oddělení nejbližší nemocnice a zařídili přijetí k hospitalizaci.

Při přijetí do nemocnice bude pohotovostní režim upraven. Namísto toho, aby byly dítěti cukry podávány ústy, bude zavedena kapací infuze s cukry přímo do žíly. Toto řešení ulehčí žaludku a zabrání dalšímu zvracení. Také pomůže tomu, aby byla tělu pomocí této infuze dodána potřebná dodatečná energie. V okamžiku, kdy pomine akutní nebezpečí, je možné se opět vrátit k podávání stravy a léků ústy a znovuzavedení diety. Je-li dítě připojeno ke kapací infuzi, není nutné příliš spěchat na vysoký příjem tekutin. Jakmile dojde k zlepšení stavu pacienta, může pacient pomalu a plynule přecházet na obvyklou dietu a pitný režim.

Během hospitalizace bude nezbytně nutné odebírat dítěti krevní vzorky, aby bylo možné sledovat, zda se vše vrací do normálu, popř. rozhodnout o nutnosti zvláštní léčby.

Jestliže během pobytu v nemocnici nereaguje dítě dobře na kapací infuzi, je nutné zavést další léčbu. Jestliže hladina amoniaku v krvi dosahuje vysokých hodnot, objevuje se ospalost, podrážděnost nebo zmatení. Ty nás informují o tom, že je zasažen mozek. Proto, aby se zabránilo tomuto stavu, může být nezbytné podávat pacientovi léky přímo do žíly. Jedná se o stejné léky, které již před tím Vaše dítě přijímalo ústy nebo výživovou sondou. Jestliže Vaše dítě navzdory všem zmiňovaným opatřením zůstává i nadále velmi nemocné, může být nezbytné přemístit je na jednotku intenzivní péče, kde bude nutné přistoupit k dalším a intenzivnějším léčebným opatřením.

Dlouhodobá léčba

Dieta

Pacienti, jimž byla diagnostikována organická acidurie mají omezen přísun bílkovin a musí si každý den hlídat, jaké množství bílkovin snědí. Je to důležité proto, aby se snížilo nahromadění škodlivých kyselin. Účelem diety tedy je na jedné straně poskytnout tělu dostatečný přísun bílkovin, díky němuž tělo bude moci růst a opravovat poškozené tkáně, ale zároveň na straně druhé udržet jejich přísun na takové úrovni, aby jejich nadbytek Vaše tělo/tělo Vašeho dítěte nezatěžoval. Většinou množství přijímaných bílkovin, jež je tělo schopno tolerovat, s postupem času klesá, neboť čím je dítě starší, tím méně roste a čím méně roste, tím méně proteinů potřebuje (vztaženo na hmotnost jedince).

Váš nutriční terapeut Vás naučí, jak lze množství bílkovin počítat. Díky tomuto měření budete schopni kontrolovat množství bílkovin, které si můžete dovolit přijmout. Toto měření se týká výhradně potravin obsahujících bílkoviny. Veškeré ostatní potraviny lze jíst volně bez omezení nebo vážení.

V mnoha případech je však velmi náročné zajistit dostatečný přísun energie ústy, a proto je zcela nevyhnutelné zavést výživovou sondu.

Existuje několik druhů těchto sond. Nosogastrická sonda je velmi jemná hadička, která se zavádí skrze nos do žaludku. Tento druh sondy není vhodný k dlouhodobému používání. Je-li zřejmé, že pacient bude potřebovat tuto sondu dlouhodobě, je pravděpodobné, že bude třeba provést tzv. PEG, tedy perkutánní endoskopickou gastrostomii. Jedná se o malý chirurgický zákrok prováděný v anestezii. Sonda je pak zaváděna přímo do žaludku přes malý otvor v kůži na břiše. Sonda je proti pohybu zajištěna malým plastovým diskem umístěným těsně pod kůží. Pokud pacient není právě připojen k výživové jednotce, je sonda zasvorkována a zakryta obvazem.

Medikace

Některé děti musí užívat léky. Níže poskytujeme seznam několika základních léků, vč. jejich účinků.

Karnitin: na sebe váže toxickou organickou kyselinu, a tím umožní tělu vyloučit ji lépe močí.

Glycin: funguje stejným způsobem jako karnitin.

Metronidazol: toto je antibiotikum. Podává se ve velmi malých dávkách. Normální bakterie žijící ve střevě produkuje organické kyseliny. Metronidazol se užívá ke snížení počtu těchto bakterií ve střevě a tím i k snížení množství organických kyselin produkovaných a vstřebávaných ve střevě.

Je velice důležité užívat veškeré léky přesně podle lékařského předpisu.

Jak mé dítě onemocnělo?

Organické acidurie jsou geneticky daná onemocnění, jsou tedy zděděná. Nyní Vám vysvětlíme, na základě jakého vzorce jste mohl/a Vy nebo Vaše dítě onemocnět.

Jestliže je gen pro tuto nemoc zděděn jak od matky, tak od otce, říkáme, že se jedná o onemocnění autosomálně recesivní.

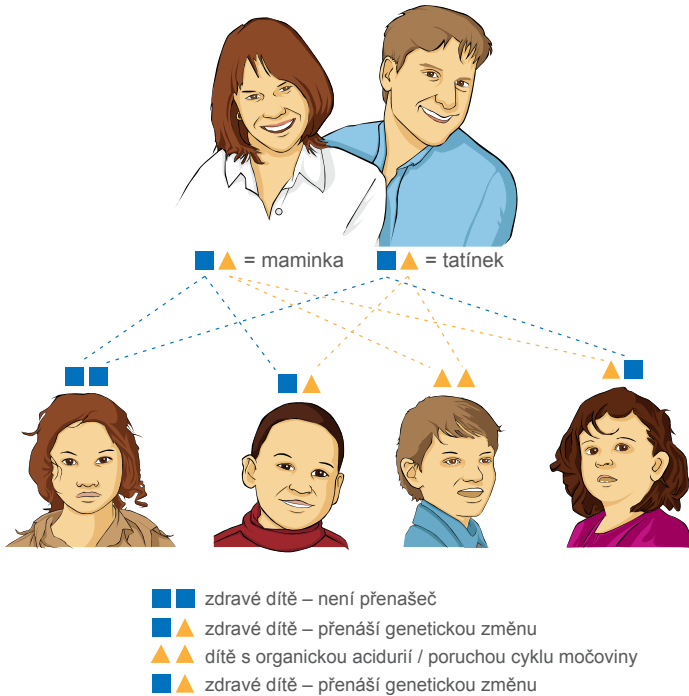
Jestliže Vy i Váš partner nesete ve své dědičné informaci tutéž změnu, existuje v každém těhotenství 25% šance, že se Vaše dítě narodí s organickou acidurií.

Při početí vzniká nový plod spojením jednoho vajíčka od matky a jedné spermie od otce. Nelze ovšem ovlivnit ani předpovědět, která spermie se spojí s kterým vajíčkem, aby daly vznik dítěti. Dědičná genetická informace je obsažena na chromozomech DNA. DNA je informace obsažena v každé vaječné buňce, stejně jako v každé mužské spermii. Tato informace určuje mnoho znaků, například barvu očí dítěte, barvu vlasů atd. Kromě toho ovšem také nese informace vztahující se ke genetickým onemocněním.



Jak k tomu dojde?

Teto diagram ukazuje, jaké čtyři možnosti v takovém případě mohou nastat.



Co čeká mě/mé dítě v budoucnu?

Jak již bylo popsáno výše, závažnost organické acidurie se velmi liší případ od případu. U některých jedinců má porucha natolik mírný průběh, že je třeba s dítětem navštívit specialistu pouze jednou do roka. Lékaři tato každoroční prohlídka umožní sledovat jakékoli změny, které mohou nastat v důsledku stárnutí pacienta. Pro ty jedince, kteří trpí vážnější formou poruchy, je důležité docházet pravidelně na předem dohodnuté kontroly k metabolickému specialistovi. Je velmi pravděpodobné, že vážněji nemocný pacient bude potřebovat pomoc dalších specialistů. Kromě již zmíněného metabolického speciality se může jednat o lékaře z jiných oborů – neurologa, lékařského genetika, či klinického psychologa, nutričního terapeuta a další.

Je také možné, že u dětí s vážnější formou této poruchy se objeví také obtíže s učením. Z toho důvodu je třeba zvolit vhodnou formu vzdělávání, která bude plně odpovídat potřebám a učebním schopnostem dítěte.



Těhotenství

Přestože je organická acidurie považována za poměrně vážné onemocnění, léčebné metody se bez ustání vyvíjí a pokračující výzkum zaručuje zlepšování dlouhodobého vývoje pro pacienty. Samozřejmě ale vždy závisí na typu a závažnosti poruchy u každého jednotlivce.

U zdravé ženy znamená těhotenství výrazný stres a únavu pro tělo. U žen s organickou acidurí znamená těhotenství navýšení tohoto rizika, v důsledku čehož může dojít k ohrožení matky i dítěte, pokud se jim nedostane odpovídající péče.

Ženám s některým typem této poruchy se doporučuje od započetí sexuálního života užívat vhodnou antikoncepci a pečlivě naplánovat každé těhotenství. Těhotenství je také třeba konzultovat s ošetřujícím lékařem-specialitou, aby mohla být ještě před početím dítěte poskytnuta adekvátní péče.

Během Vašeho těhotenství budete v péči svého lékaře-speciality a kromě toho také místního porodnického týmu. Tím je dosaženo toho, aby se matce i dítěti během těhotenství dostalo maximální možné péče. Je velmi pravděpodobné, že během těhotenství budete sledována mnohem pečlivěji a že se upraví Vaše léčba (změna diety nebo medikace).

Cestování

Cestování je běžnou součástí každodenního života a pro osobu s organickou acidurií by nemělo představovat žádnou překážku. Pokud ale člověk plánuje nějaký delší výlet nebo cestu do ciziny, je rozumné učinit předem jistá opatření.

V první řadě se doporučuje zjistit si, jestli v cílové destinaci existuje zařízení s vhodným lékařským vybavením pro případ Vašeho náhlého onemocnění během cesty.

Také je dobré mít u sebe nějakou informaci o povaze Vašeho onemocnění vypracovanou Vaším ošetřujícím lékařem.



Slovníček pojmů

Akutní: náhlý, těžký

Aminokyseliny: stavební jednotky bílkovin

Amoniak: toxický, vedlejší produkt vznikající v těle při štěpení bílkovin

Chronický: dlouhodobý

Dekompenzace: metabolický termín popisující záchvat onemocnění vedoucí v to, že tělo začne štěpit bílkoviny uskladněné v buňkách a tkáních. Obvykle je provázána průjmem, zvracením nebo lehkou infekcí.

Eliminace: způsob, jímž se tělo zbavuje odpadních materiálů v moči nebo stolici.

Enzym: chemikálie v těle, která napomáhá uspišení probíhající chemické reakce.

Gastrická sonda: výživová sonda zavedená do žaludku přímo skrze břišní stěnu.

Intravenózně: do krevního řečiště

Naso-gastrická sonda: výživová sonda zavedená do žaludku přes nos.

Orálně: ústně

Pediatr: lékař specializovaný na péči o děti a mládí.

Močovina: amoniak je přeměňován na méně toxickou močovinu, která může být vyloučena močí.

(komentář: nevím proč zde tento slovníček je – ani v anglické verzi není řada pojmů ze slovníčku použita. KK/AK)

Pro více informací a kontaktů na organizace pro pacienty: www.e-imd.org.

Jestliže máte jakékoli dotazy ohledně léčby nebo jakéhokoli jiného aspektu onemocnění poruchou cyklu močoviny, kontaktujte prosím svého lékaře či nutričního terapeuta.

Tato brožura vznikla v rámci projektu E-IMD, který je financován Evropskou unií v rámci Programu Zdraví.

Pro více informací:

http://ec.europa.eu/health/programme/policy/index_en.htm

Jane Gick za její přínos při sestavování původního textu.

E-IMD by rád vyjádřil zvláštní díky Eurowilson network za poskytnutí ilustrací použitých v této brožuře www.eurowilson.org A díky patří