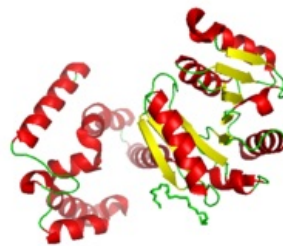


Deficit LCHAD

Deficit **LCHAD** je autozomálně recesivní dědičné onemocnění (OMIM 609016 (<https://omim.org/entry/609016>)). LCHAD je **3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenáza** mastných kyselin s dlouhým řetězcem. Jedná se o enzym, který je zodpovědný za přeměnu tuků na náhradní zdroje energie pro lidské tělo.

Klinické příznaky

Nedostatek LCHAD může představovat nebezpečí pro pacienta hlavně během hladovění, zvýšené spotřeby energie či fyzické zátěži. Pacient si totiž není schopen ve vlastním těle tvořit energii z tuků. Symptomy LCHAD se běžně objeví během **raného dětství**. Mezi tyto příznaky mohou patřit malátnost, hypoglykémie (nízká hladina cukru v krvi), hypotonie (snížený svalový tonus) a problémy s játry. V nejpozdějším stádiu dětství mohou mít pacienti bolesti svalů, poruchu svalové tkáně, ztrátu citu v končetinách, infarkt myokardu či problémy s dýcháním.



3-Hydroxyacyl-CoA-dehydrogenáza

Diagnostika

Deficit LCHAD se diagnostikuje pomocí novorozeneckého screeningu. Důležitá je **hladina hydroxyacylkarnitinů s dlouhými řetězci**, pokud je zvýšená, je zde velká pravděpodobnost, že pacient trpí deficitem LCHAD.

Léčba

- **Zvýšené** množství sacharidů ve stravě.
- **Snížené** množství tuků.
- Dodání MCT olejů, tj. oleje se středně dlouhým řetězcem. Patří sem mateřské mléko, kokosové mléko, kravské mléko a kozí mléko.
- V raném věku podávat dítěti dietu každé 4 hodiny.

Příčina deficitu LCHAD

Deficit LCHAD je způsoben mutací **HADHA** genu. Tento gen zprostředkovává instrukce pro vznik částí enzymového komplexu nazývaného **mitochondriální trifunkční protein**. Tento protein obsahuje 3 enzymy, z nichž má každý jinou funkci. Jednotnou úlohou těchto enzymů je **rozložit tuky s dlouhými řetězci**. Mutace v rámci HADHA genu způsobuje dysfunkci jednoho z těchto tří enzymů. V důsledku této poruchy nemohou být mastné kyseliny přeměněny na energii, a tak může jejich zvýšený počet v těle způsobit život ohrožující stavy.

Odkazy

Použitá literatura

- MURRAY, Robert Kincaid, David A BENDER a Kathleen M BOTHAM, et al. *Harperova ilustrovaná biochemie*. 5. vydání. Praha : Galén, 2012. 730 s. ISBN 978-80-7262-907-7.

Externí odkazy

- Problematika deficitu LCHAD (anglický jazyk) (<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/long-chain-3-hydroxyacyl-coa-dehydrogenase-deficiency>)
- Stránky o screeningu (<http://www.novorozeneckyscreening.cz/deficit-lchad>)