

# Na metabolické poruchy se často přijde pozdě

Štěpán Plaček, Deníky Bohemia, s.11, 1.12.2008

Řada pacientů s vážnými dědičnými metabolickými poruchami zůstává celoživotně bez stanovené diagnózy. Přitom jde o těžká onemocnění jako je třeba fenylketonurie nebo porucha oxidace mastných kyselin. Správnou a včasnou diagnostiku nyní chce poskytovat nové Centrum metabolických poruch, které funguje při Ústavu dědičných metabolických poruch (ÚDMP) Všeobecné fakultní nemocnice v Praze. To bude nabízet genetické poradenství, prenatální diagnostiku, léčbu či vzdělávání.

Podle odborníků selhávají i někteří praktičtí lékaři, kteří se o tato vzácná onemocnění nezajímají a poté přehlédnou i typické příznaky. Podle odhadů z Německa je až 60 procent pacientů bez určené diagnózy na tyto nemoci.

## U novorozenců hrozí až demence

Jen správně a včas diagnostikovaní pacienti přitom mohou být podle odborníků správně léčeni. To se týká zejména novorozenců, u kterých nerozpoznání nemoci může časem vést až k závažným postižením jako je demence. Výjimečné není ani úmrtí.

„Mnozí pacienti s metabolickými poruchami s chronickým postižením mají za sebou řadu diagnostických hospitalizací, aniž bylo pomýšleno právě na tento typ poruch,“ říká primářka ÚDMP Sylvie Šťastná.

„Pokud se nemoc rozpozná třeba až v 10 letech, je to selhání praktického lékaře, který nerozpozná ani očividné příznaky a nepošle dítě na specializované vyšetření,“ říká přednosta ústavu Milan Elleder. Právě v tomto pražském ústavu je ročně vyšetřeno asi 2000 nových pacientů. Metabolická onemocnění bývají zjištěna u přibližně 80 pacientů. Jednou z vrozených poruch metabolismu je fenylketonurie, kterou způsobuje konkrétní chybějící enzym. To má za následek poruchy centrální nervové soustavy, jež vedou k mentálnímu postižení a demenci.

## Nutná přísná dieta

Pokud se nemoc včas u dítěte rozpozná a dodržuje se přísná dieta s vyloučením bílkovin, může se předejít nezvratnému poškození mozku a rozvoji mentální retardace.

„Metabolických genetických poruch jsou desítky až stovky, v mnoha případech jsou nerozpoznatelné,“ říká Elleder. Podle něj odborníci nejsou zatím s to v mnoha případech přijít na kloub podstatě těchto onemocnění.