



# Poruchy metabolismu

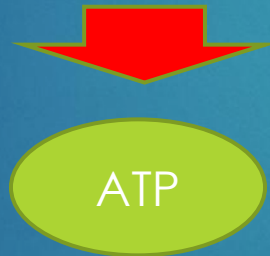
MUDR. KATEŘINA KAPOUNKOVÁ, PH.D.

# Metabolismus - poruchy

Metabolismus = soubor chemických přeměn:

1. zajišťujících přísun energie a nezbytných živin k výstavbě a udržení funkce celého organismu
2. správný výdej nepotřebných produktů

Základní živiny: cukry, tuky, bílkoviny



Nezbytné látky : vitamíny, stopové prvky



Koordinace : žlázy s vnitřní sekrecí ( T3,T4, TSH, inzulin, STH, glukagon, pohlavní h., kortizol)

# Doporučené dávky ( denní příjem)

Makronutrienty :

Cukry : 55-60%

Tuky: 30%

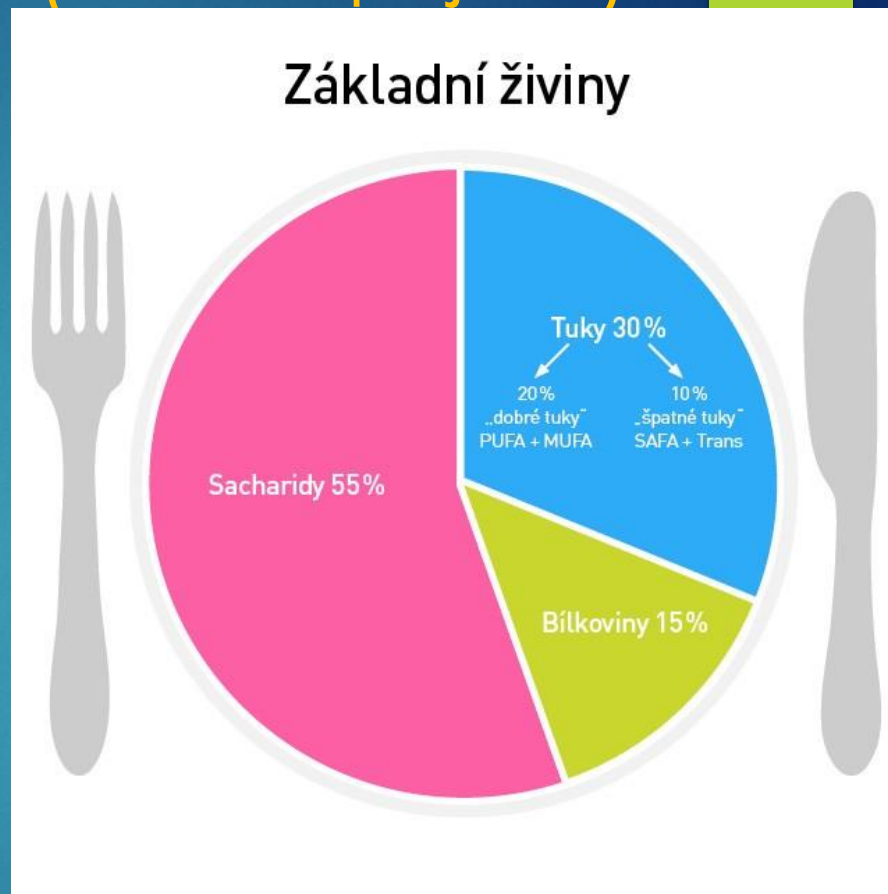
Bílkoviny : 10 - 15%

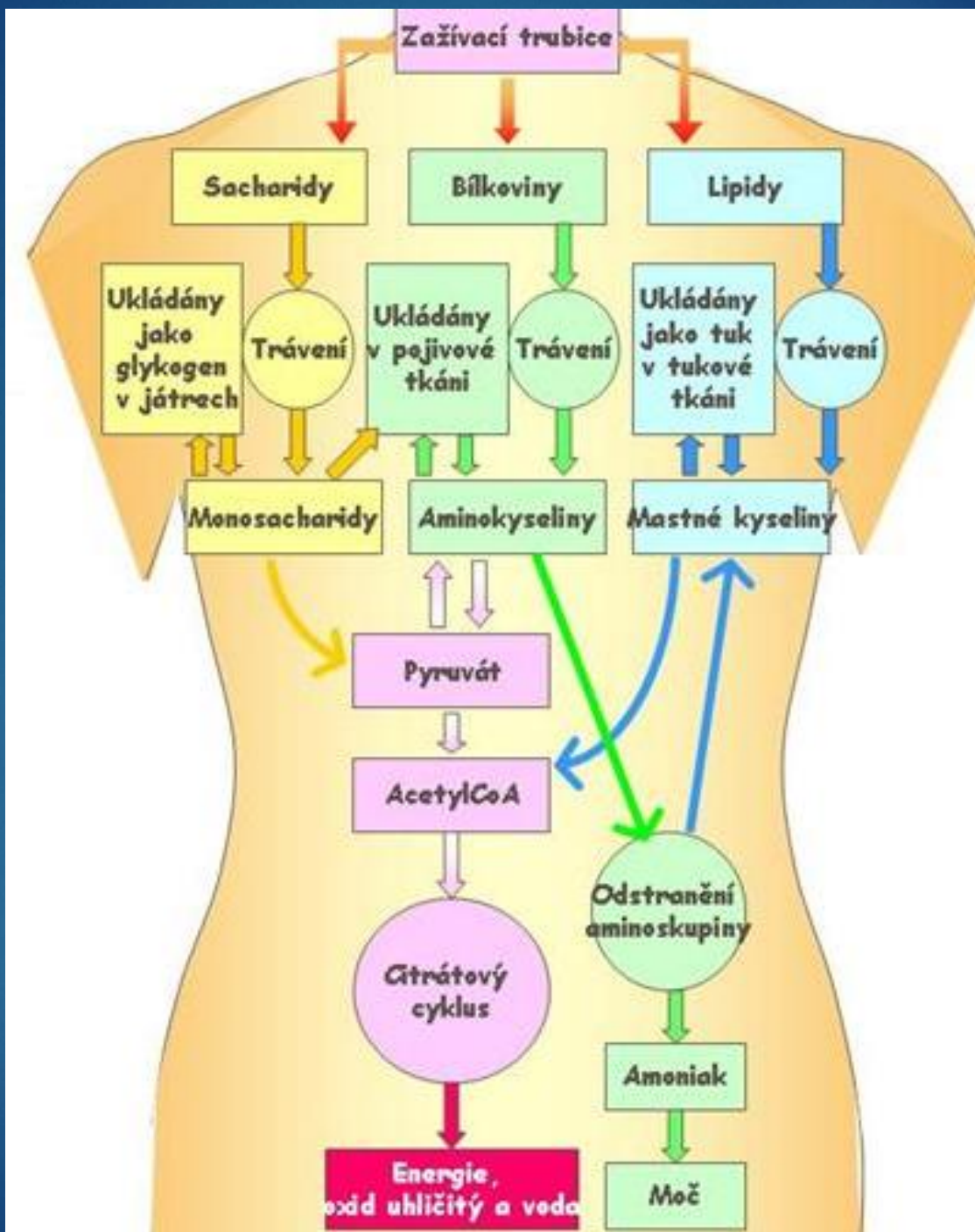
0,5 g/kg = bílkovinné minimum

negativní dusíková bilance

( převaha metabolisme bílkovin)

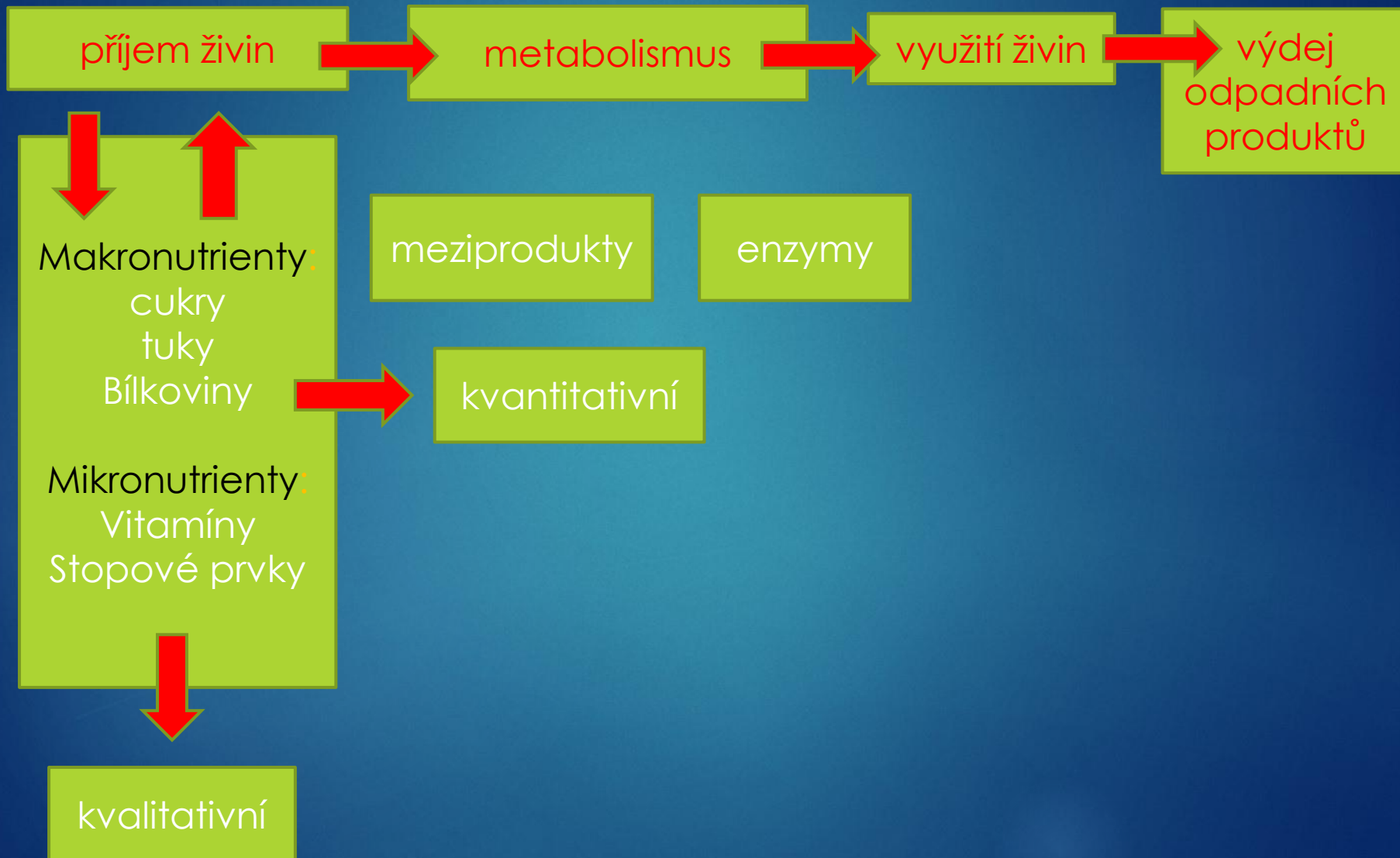
Mikronutrienty: vitamíny, stopové prvky







# Schéma metabolických poruch



# Metabolické poruchy: ovlivnění

- ▶ **Trávicí systém** ( játra - ikterus, střevo – syndrom krátkého střeva)
- ▶ **Respirační systém** ( O<sub>2</sub>- obstrukční i restriktivní onemocnění )
- ▶ **Kardiovaskulární systém** ( transport – ateroskleróza, anémie)
- ▶ **Vylučovací systém** ( ledviny- chronická renální insuficience)
- ▶ **Tkáně** ( svaly, kosti, kůže, tuková tkáň)
- ▶ **CNS a hormonální systém**-regulace příjmu a tělesné hmotnosti ( nádory)

Porucha metabolismu může souviset i s nedostatečnou nebo narušenou funkcí orgánů, které se na metabolismu podílí

# Úloha CNS

Kontrola regulace příjmu :

- nervová (hypotalamus, periferie nervová GIT)
- humorální (cholecystokinin, neuropeptid Y)

**Signalizace z periferie** - glykemie, inzulin, leptin impulzy z GIT navozují pocity hladu, sytosti v hypotalamu a odtud do vyšších oblastí CNS které pak volní příjem potravy

**Individuální nastavení** pro dosažení zásob tuku- adipostat

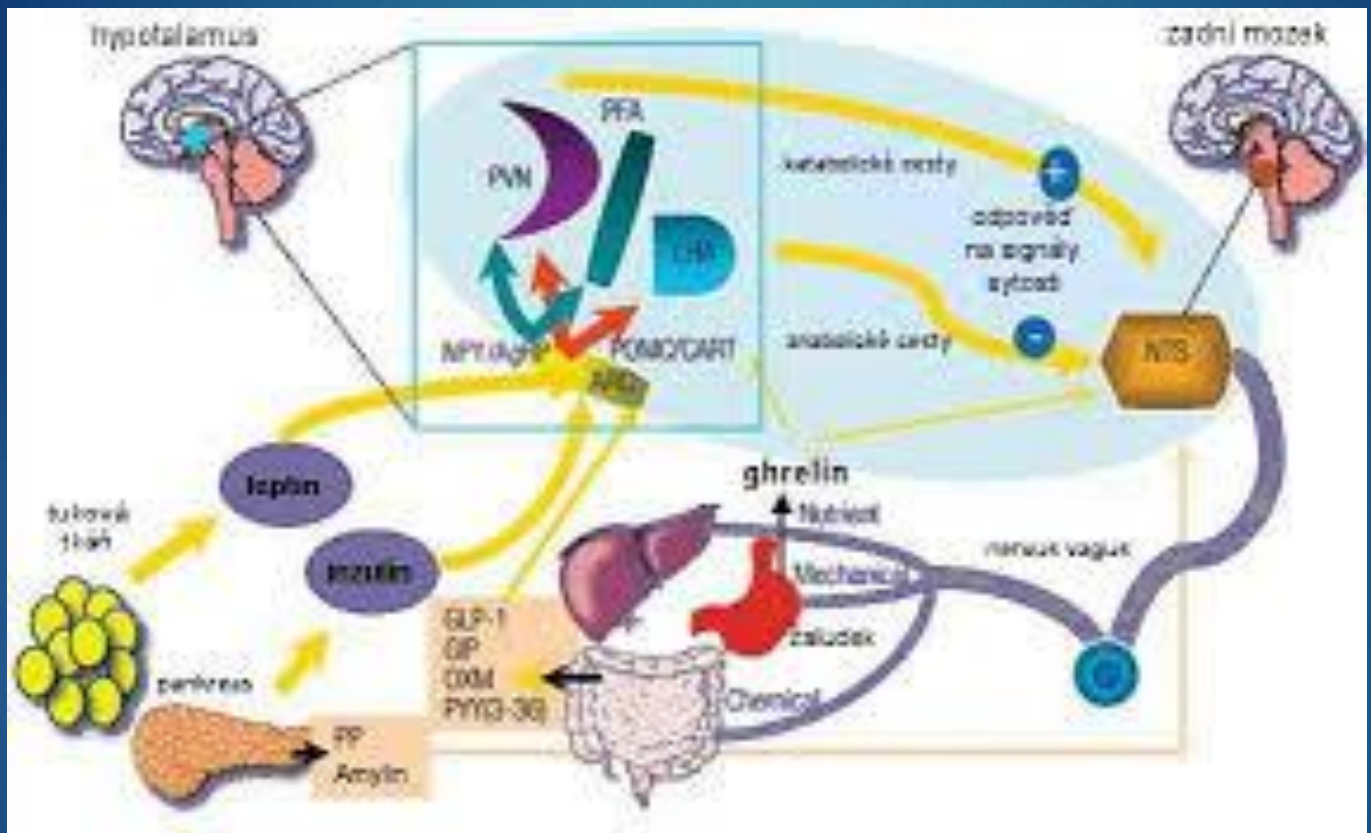
**Reakce centra sytosti**

- **aktivace** : glykemií, inzulinem a proteiny, rozpětím žaludku a vyplavením leptinu z tukové tkáně ( nereaguje na přijímané tuky)
- **inhibice** : horečka , menstruace

Poruchy příjmu obecně-nechutenství(anorexie) a nepřiměřená chuť k jídlu.

Úloha smyslového poznání-zrak, chuť, čich

pořadí důležitosti pudů : rozmnožovací, sebezáchovný, potrava





# Poruchy výživy

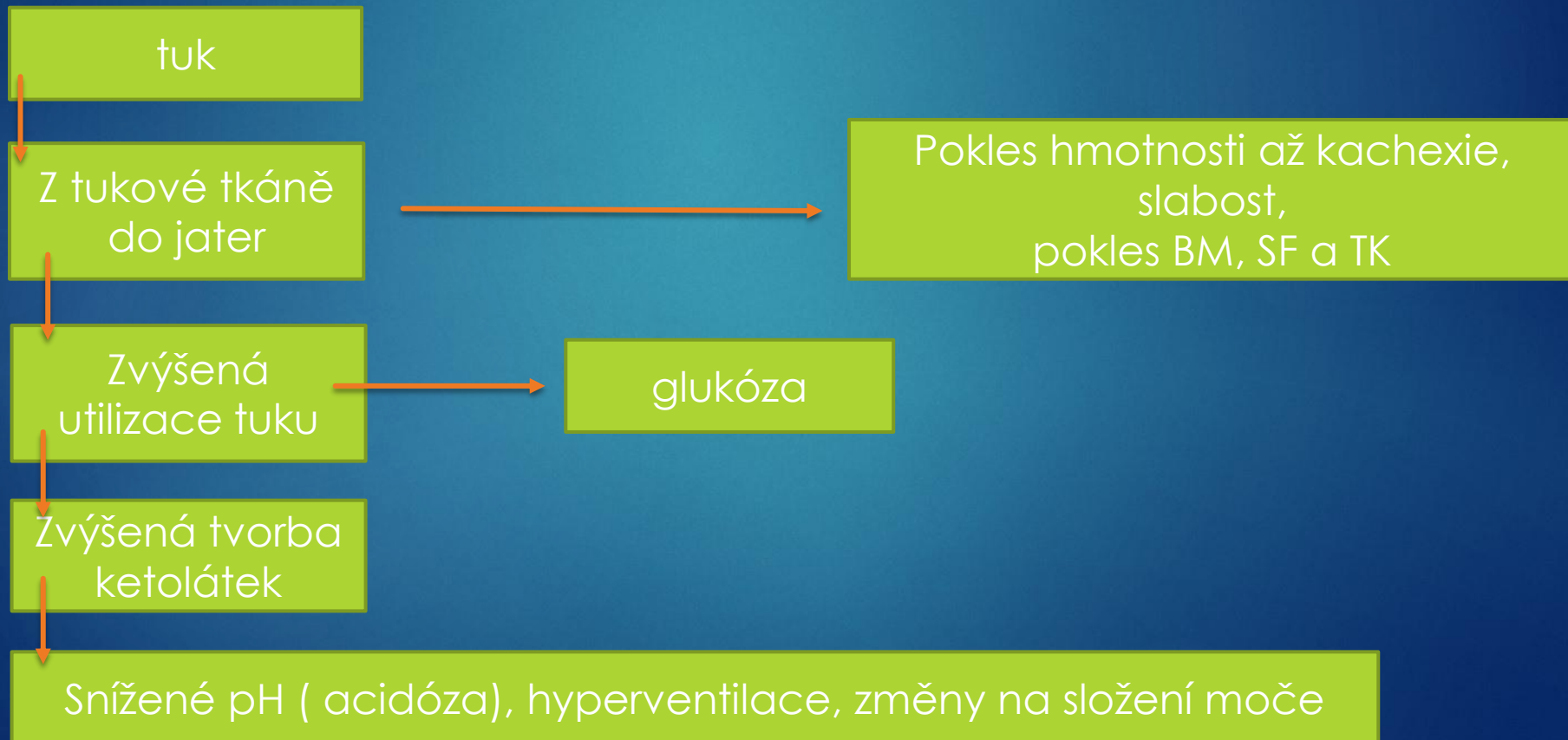
Projevy v krátkém a delším časovém úseku, nebo ve spojitosti s jiným onemocněním

1. **Nedostatek, či nevyváženost složek**
  - malnutrice, kachexie, avitaminózy
2. **Nadměrný příjem složek**
  - obezita, hypervitaminózy (vit A- játra)
3. **Příjem nevhodných komponent** ( aditivní látky)
  - barviva, konzervační látky

# Absolutní hladovění

- ▶ Člověk vydrží 100 dní zcela hladovět

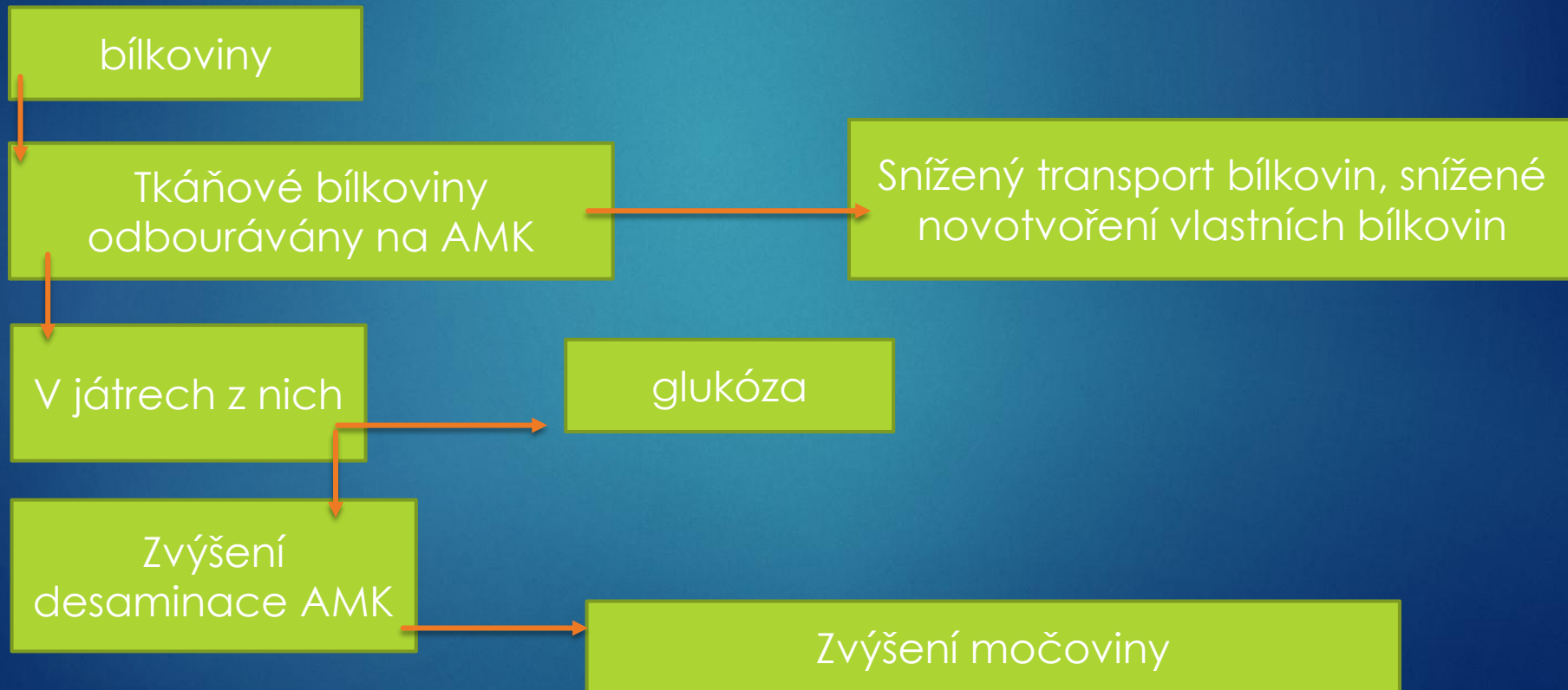
Zásoby glykogenu – stačí cca na 1 den ( pokud není vysoká fyzická aktivita)



# Absolutní hladovění

- ▶ Člověk vydrží 100 dní zcela hladovět

Zásoby glykogenu – stačí cca na 1 den ( pokud není vysoká fyzická aktivita)



# Nedostatečný příjem složek- chronická podvýživa

- ▶ Malnutrice

  - nevyváženost složek, nedostatek

- ▶ Malabsorbce

  - nedostatek, poruchy vstřebání

kachexie, marasmus, kwaschiorkor

- ▶ Hladovění - záměrné x vynucené

- ▶ Stavy karence vitamínů (kurděje, beri-beri)

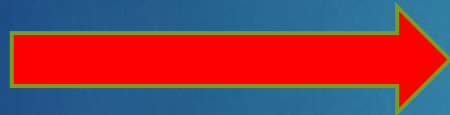




# Psychogenní poruchy výživy

## Mentální anorexie

- **multifaktorální podklad** (adolescence, sociální vztahy, hormonální nerovnováha, psychické alterace), obava z nadváhy, patologický náhled na vlastní vzhled
- **projevy** : opakované zvracení, užívání diuretik, projimadel
- **důsledek** - malnutrice, rozvrat hormonální a metabolický



výrazné snížení tělesné hmotnosti až do kachexie

## Bulimie

- **podklad**: psychická porucha ( larvovaná deprese)
- **projevy** : epizody přejídání a úporné snahy o redukci nadváhy
- **důsledek**: poruchy srdečního rytmu, únava



velké výkyvy váhy nejsou ( normální hmotnost, lehká nadváha)



Mentální anorexie a bulimie.



# Nadměrný příjem složek- obezita

= zvýšená tělesná hmotnost s nadměrnou tvorbou depotního tuku

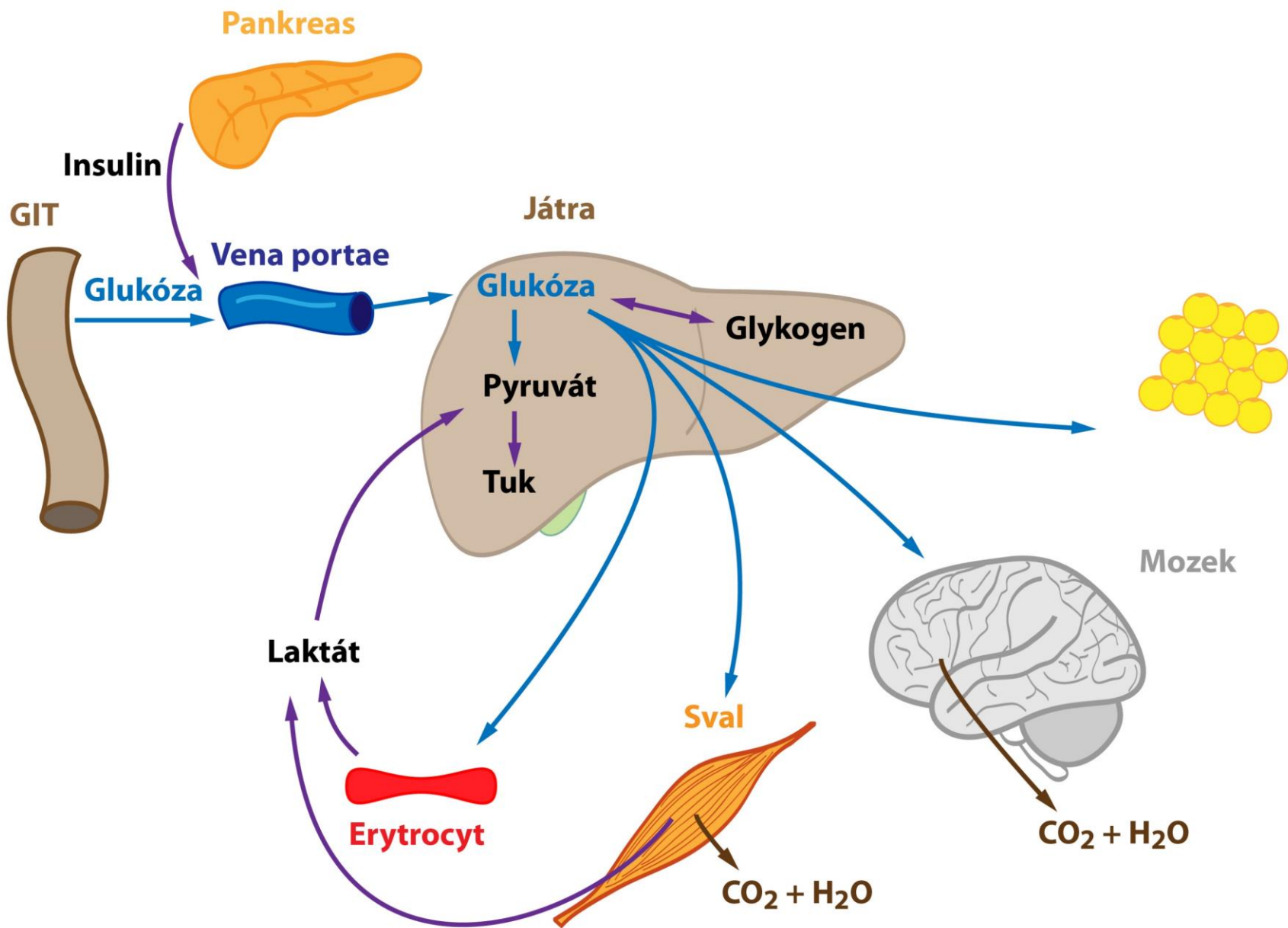
*Posuzované parametry: BMI, biopsie, ...*

Faktory podílející se na obezitě: genetické, hypotalamické, zvýšený příjem potravy, psychické problémy, civilizační ( sociální) zvyklosti, endokrinní ( DM II, hypothyreóza, Cushingův sy) poruchy metabolismu, nedostatek pohybu





# Metabolismus cukrů





# Poruchy metabolismu cukrů

- ▶ **Potřeba cukru** pro metabolické procesy je **stálá**, přísun ne
- ▶ Regulace glykemie : 3,3-5,5mmol/l  
inzulín snižuje, ostatní zvyšují
- ▶ **Vstup do buněk** pomocí nosičů, skladování formou **glykogenu**
- ▶ Tkáně na inzulín :  
citlivé- ( svalová, tuková, jaterní buňka)  
necitlivé- ostatní ( erytrocyty, neuron)
- ▶ **Metabolizace glukózy** na **ATP** je enzymaticky řízena, glukóza je v buňkách fosforylovaná a mimo játra, ledviny a střevo je tedy ihned nenávratně zpracována pro energetickou potřebu buněk nebo uložena ve formě glykogenu
- ▶ **Metabolismus:**
  - fáze **katabolická** – rozkladná – vzniká energie (využití glykogenu a mastných kyselin)- zatížení
  - fáze **anabolická** - ukládání ( glykogen, tuková tkáň)- regenerace

# Sledované parametry metabolismu cukrů

## ▶ Glykemie

A, **hyperglykemie** ( glykemie nad 6,6 mmol/l)

*Příčina: zvýšený příjem G, urychlená glykogenolýza či glukoneogeneze, zvýšení glukagonu, zvýšení adrenalinu a aktivity SAS, zvýšení glukokortikoidů, zvýšení TSH, snížení inzulínu*

B, **hypoglykemie** ( glykemie pod 3,3 mmol/l)

*Příčina: zvýšená glykogeneze, zvýšení inzulínu, výrazná glykosurie*

## ▶ Glykosurie ( G v definitivní moči)

*Příčina: hyperglykemie, porucha aktivního transportu G v ledvinách*

## ▶ Zvýšená tvorba kyseliny mléčné

*Příčina: zvýšená anaerobní glykolýza ( fyzická zátěž, hypoxie)*

# Poruchy trávení a vstřebávání cukrů

Nemoci GIT ( záněty, nádory)

Disacharidy zůstávají ve střevě

Osmoticky zadržují vodu

průjem

Břišní křeče, průjem, stolice kyselá zapáchá

V tlustém střevě se metabolizují bakteriemi, hromadí se mastné kyseliny a kyselina mléčná

# Poruchy utilizace a regulace glukózy

## Hyperglykemie

Příčina: alimentární, hormonálně podmíněná- zvýšená produkce glukagonu, glukokortikoidů, STH

hyperglykemie

```
graph TD; A[hyperglykemie] --> B[glykosurie]; B --> C[polyurie, dehydratace, žízeň];
```

glykosurie

polyurie, dehydratace, žízeň



# Poruchy utilizace a regulace glukózy

## Hypoglykemie

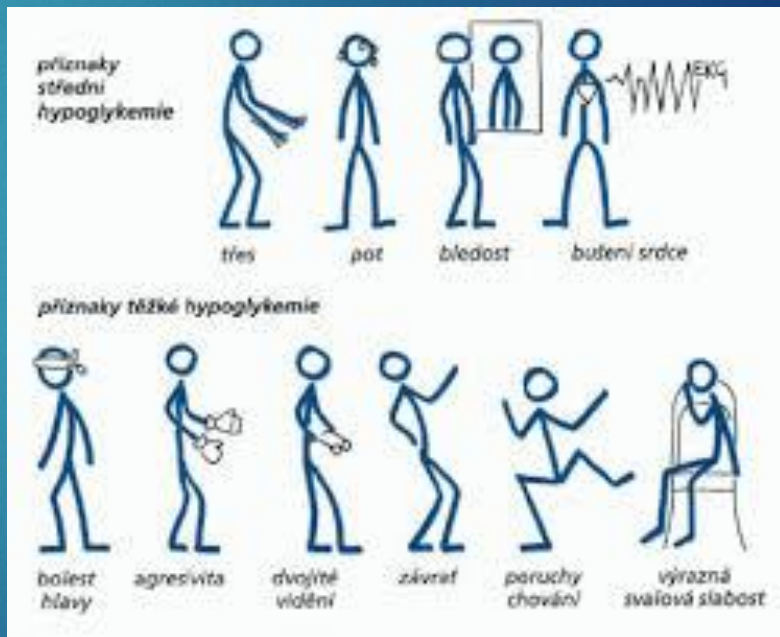
Příčina: velké fyzické zatížení, zvýšení inzulínu, snížená glukoneogeneze

Hormonální změny jako u stresu

hypoglykemie

Aktivace SAS

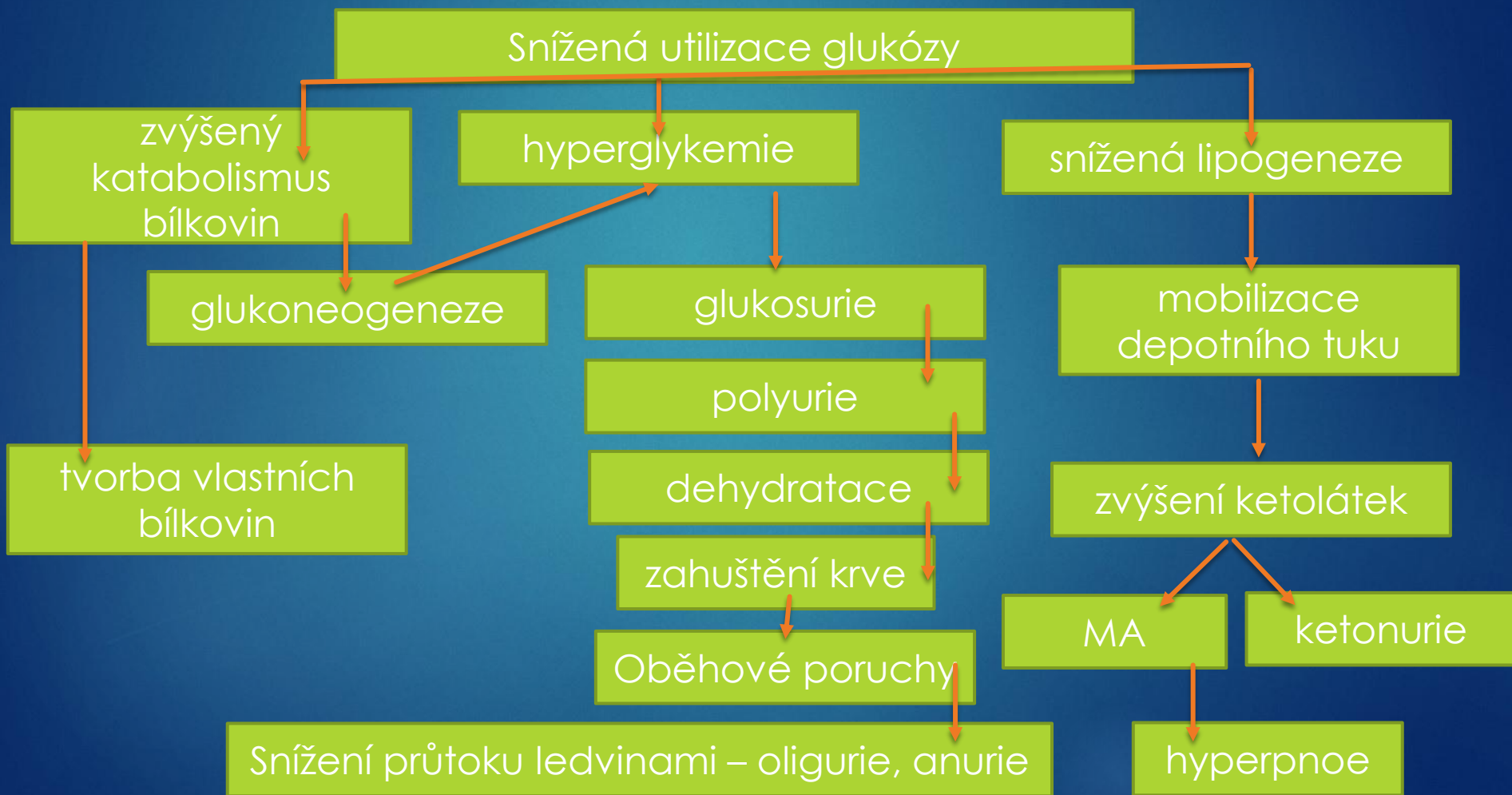
Tachykardie, bledost, třes, zvýšená dráždivost, zvýšený pocit hladu, poruchy vědomí až bezvědomí



# Poruchy utilizace a regulace glukózy

Hyperglykemie s poruchou utilizace glukózy

*Příčina: snížení inzulínu, snížená citlivost receptorů na inzulín*



## Ostatní poruchy metabolismu cukrů - vzácné

- ▶ **Glykogenóza**-porucha štěpení glykogenu (enzymatická porucha)

projevy: hypoglykémie

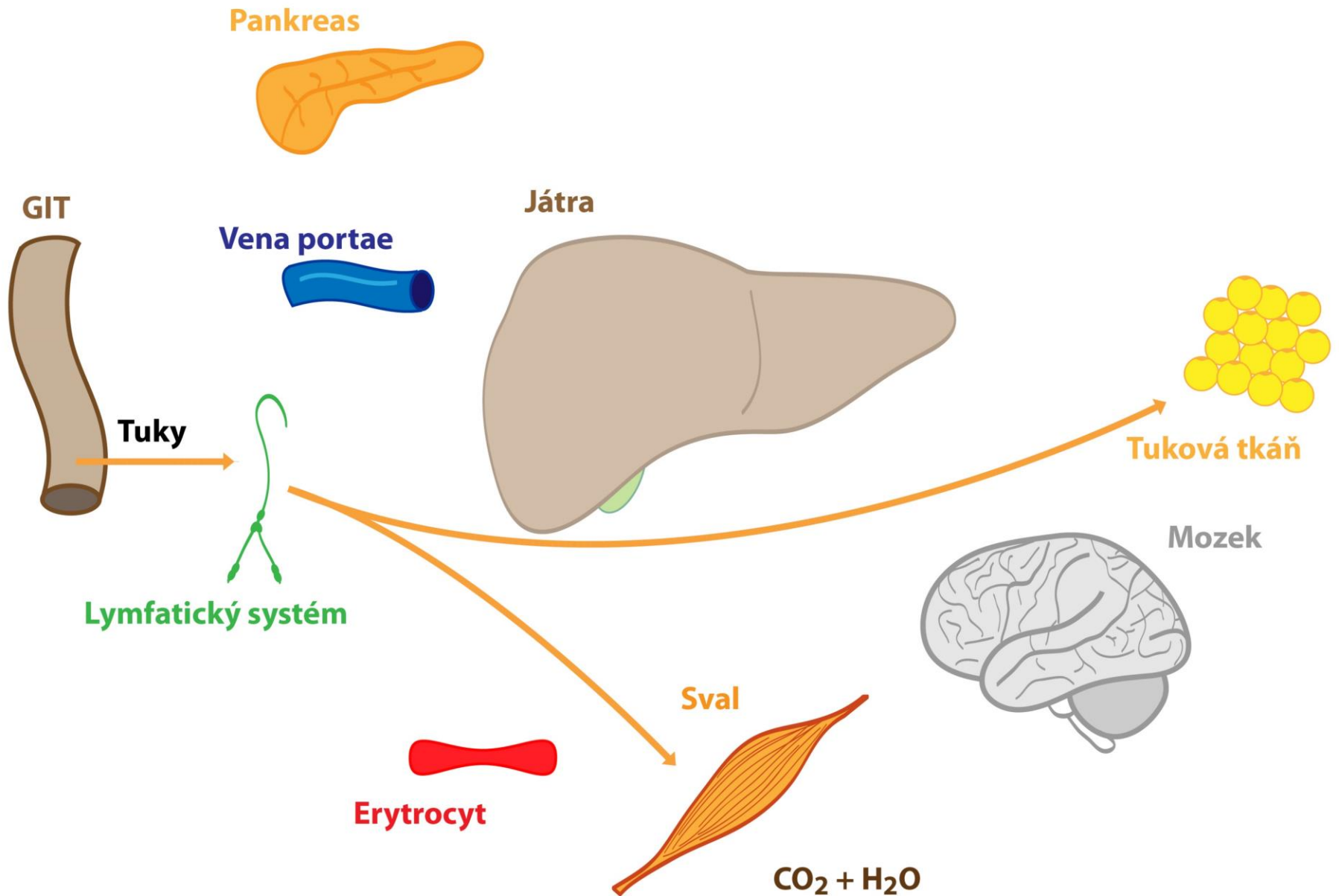
typ jaterní (zvětšení jater) a svalový (nedostatek energie)

- ▶ **Intolerance fruktózy** (enzymatická porucha) vedoucí k jaterní projevy: hypoglykémie a hepatomegalie (nutná dieta bez fruktózy)

- ▶ **Galaktosemie** (defekt enzymů štěpících laktózu ve střevě)

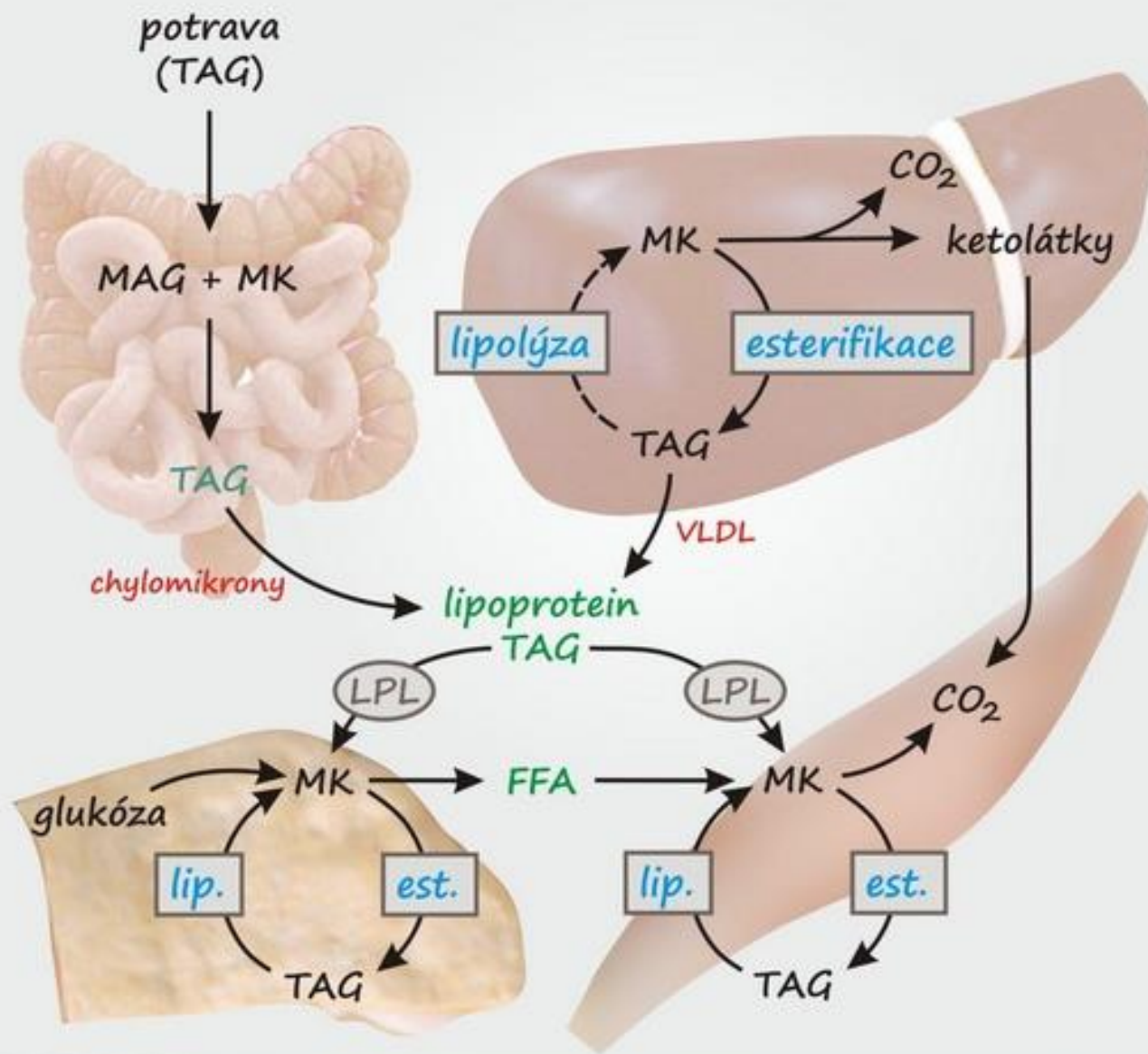
projevy : porucha jaterních funkcí (pozor již od kojení)

# Metabolismus lipidů





# Transport a osud hlavních lipidových substrátů.



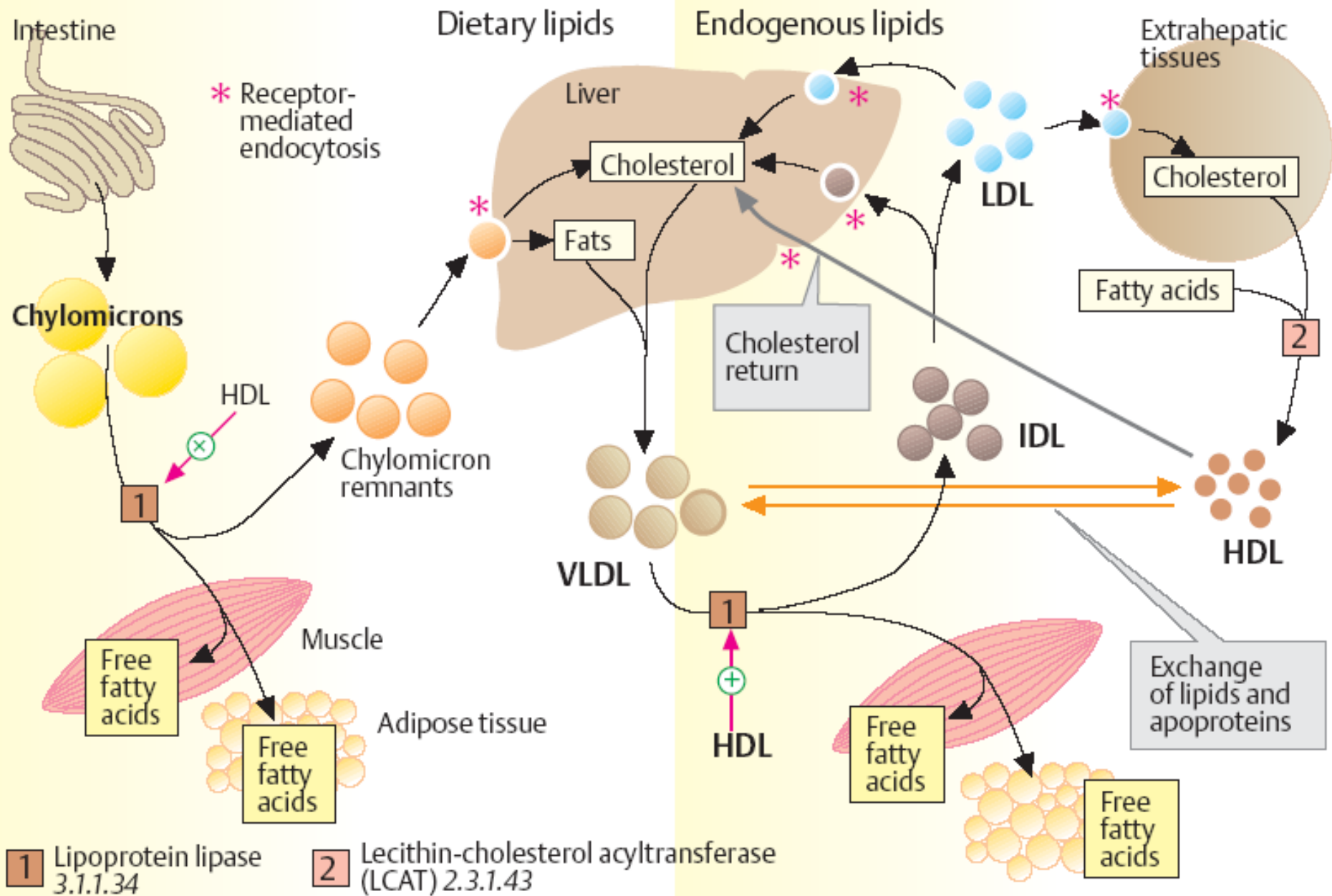
# Poruchy metabolismu lipidů

- ▶ Důležitý zdroj energie a stavební materiál řady enzymů a buněčných membrán
- ▶ Emulgace v zažívacím traktu pomocí žlučových kyselin, natrávení lipázami vstupují ve formě směsných micel do buněk střeva a odtud jako chylomikrony do lymfy a krve
- ▶ Dvě cesty lipidů :

TG jako chylomikrony a zdroj MK pro tkáně

CH cestou apolipoproteinů při klíčové úloze LDL směrem k buňkám a HDL do jater, kde dochází k uvolnění CH a vyloučení do žluči

Rizikové pro aterosklerózu jsou vysoké hladiny CH a LDL a nízké hladiny HDL v krvi



# Poruchy metabolismu tuků

## ▶ Poruchy trávení tuků ve střevech

- Poruchy emulgace ( po odstranění žaludku, poruchy tvorby žluče a pankreatické šťávy) – je tuková stolice
- Poruchy lipolýzy ( poruchy pankreatu)- je tuková stolice

## ▶ Poruchy vstřebávání tuků do střevní sliznice

- Poruchy střevní – je tuková stolice, pokles hmotnosti, křeče v břiše, poruchy vyvolané nedostatečným vstřebáváním živin, vitamínů, minerálů a vody

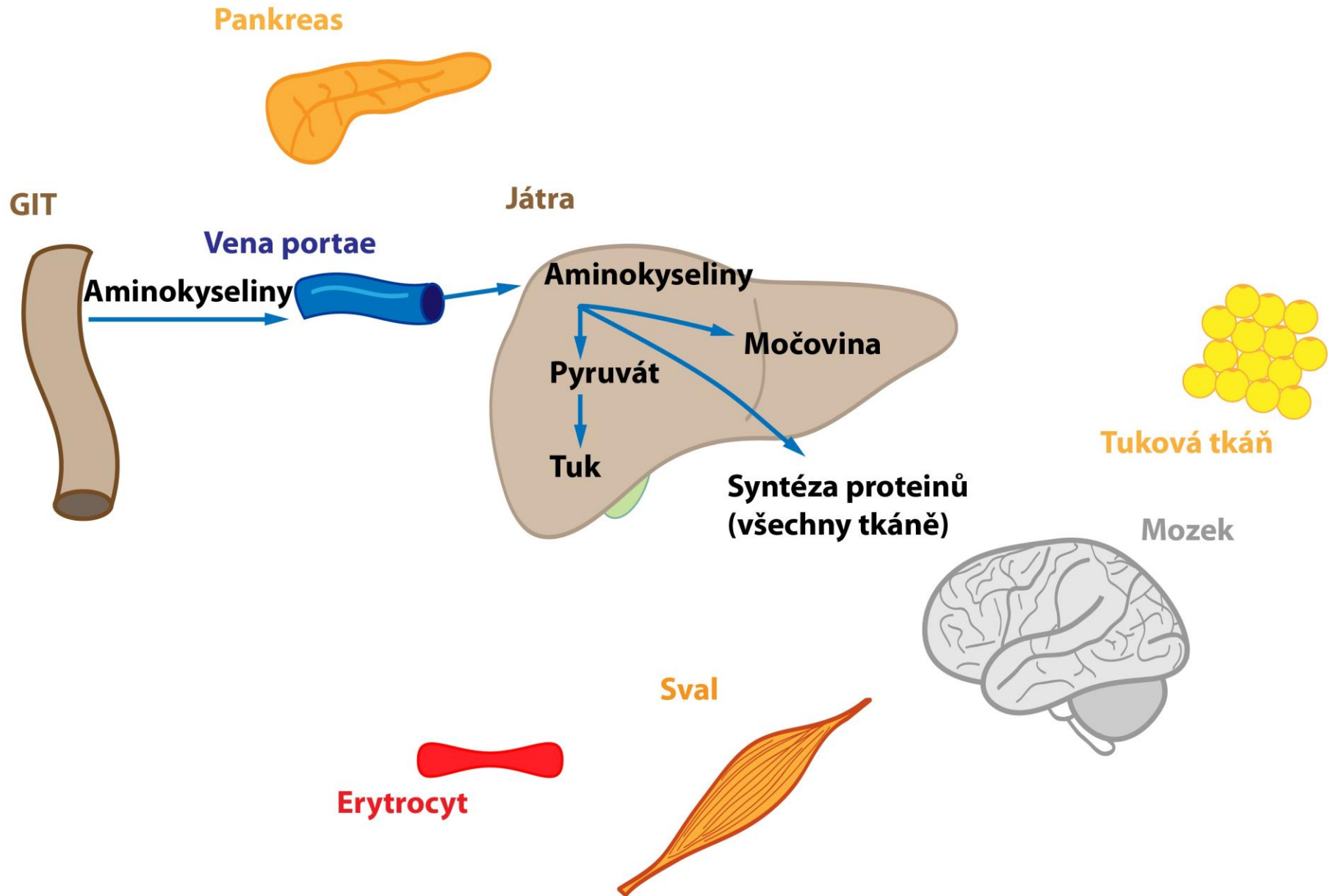
## ▶ Poruchy metabolismu mastných kyselin

- Zvýšená tvorba ketolátek a následná ketonurie ( provází DM, nedostatečný přívod sacharidů, zvýšení inzulínu, SHH či glukokortikoidů a stavy spojené se zvýšeným katabolismem – tedy horečku, zvýšenou funkci štítné žlázy)

## ▶ Poruchy metabolismu cholesterolu ( hlavní aterogenní faktor)



# Metabolismus aminokyselin a proteinů



# Poruchy metabolismu bílkovin

- ▶ **dusíková bilance**-poměr příjmu a výdeje ( urea)
  - **pozitivní** – menší ztráty než příjem ( růst, těhotenství, po hladovění, zvýšený STH, androgeny nebo inzulínu, rekonvalescence)
  - **negativní** (popálení, crasch sy, hladovění, nemoci GIT, katabolismus při horečce, infekci, nádorech, zvýšení tyroxinu nebo kortizolu)

## Pozitivní dusíková bilance -

$\Delta N > 0$       růst, těhotenství, rekonvalescence

## Negativní dusíková bilance

$\Delta N < 0$       metabolický stres, snížený příjem proteinů, těžké infekce, horečnatá onemocnění, operace, popáleniny

## Vyrovnaná dusíková bilance

$\Delta N = 0$       fyziologický stav dospělého

# Poruchy metabolismu bílkovin

## ► Kvantitativní

Příčina: snížený příjem nebo zvýšené ztráty bílkovin, poruchy proteosyntézy

## ► Kvalitativní

Příčina: poruchy des- a transaminace, dekarboxylace AMK, snížené odbourávání  $\text{NH}_3$

Etiologie:

- hladovění, nevhodná bilance potravy, poruchy trávení a vstřebávání ( snížení HCL, snížená tvorba pankreatické a střevní šťávy, poruchy motoriky žaludku a střev, záněty, nádory
- nadbytečná nebo nedostatečná syntéza bílkovin ( genetické poruchy, nedostatek esenciálních AMK)
- nedostatek vitamínu B6 a další hypovitaminózy, hypoxie, ztráty AMK močí

Vrozené poruchy metabolismu : fenyketonurie (fenylalanin) alkaptonurie (fenylalanin a tyrozin), albinismus (tyrozin), homocystinurie (cystein, methionin) vedoucí ke zvýšenému riziku aterosklerózy vyššími hladinami homocysteinu

# Poruchy metabolismu vitamínů

## Vitamín A

**Nedostatek:** šeroslepost, atrofie sliznic, vysušená rohovka, keratinizace bronchů, kůže, útlum růstu kostí a zubů ( popřípadě deformace), bolesti hlavy

**Nadbytek:** zvracení, zvýšení nitrolebního tlaku ( děti), ospalost nebo zvýšená dráždivost, cefalea, odlupování kůže, ztráta chuti k jídlu, dekalifikace

## Vitamín D ( D2- ergokalciferol, D3- cholekalciferol )

**Nedostatek:** rachitis u dětí( zlomeniny, deformity),osteomalacie u dospělých

**Nadbytek:** kalcifikace v ledvinách, srdci, plicích, cévách





# Poruchy metabolismu vitamínů

Vitamín E ( skupina tokoferolů)

Nedostatek: poruchy erytrocytů?

Vitamín K

Nedostatek: sklon ke krvácení

Vitamín C ( kys. askorbová) →

Nedostatek: kurděje

Nadbytek: průjem, kyselost moči ( kameny)

Vitamín B1 ( thiamin) →

Nedostatek: beri-beri



## BERI - BERI



# Poruchy metabolismu vitamínů

## Vitamín B2 ( riboflavin)

**Nedostatek:** ragády koutků úst, bolesti v krku, seboroická kůže v obličeji), anémie, neurologické potíže

## Vitamín B5 ( kys. pantotenová)

**Nedostatek:** vypadávání vlasů, záněty kůže a střev ( průjem), nedostatečnost ledvin

## Vitamín B6 ( pyridoxin)

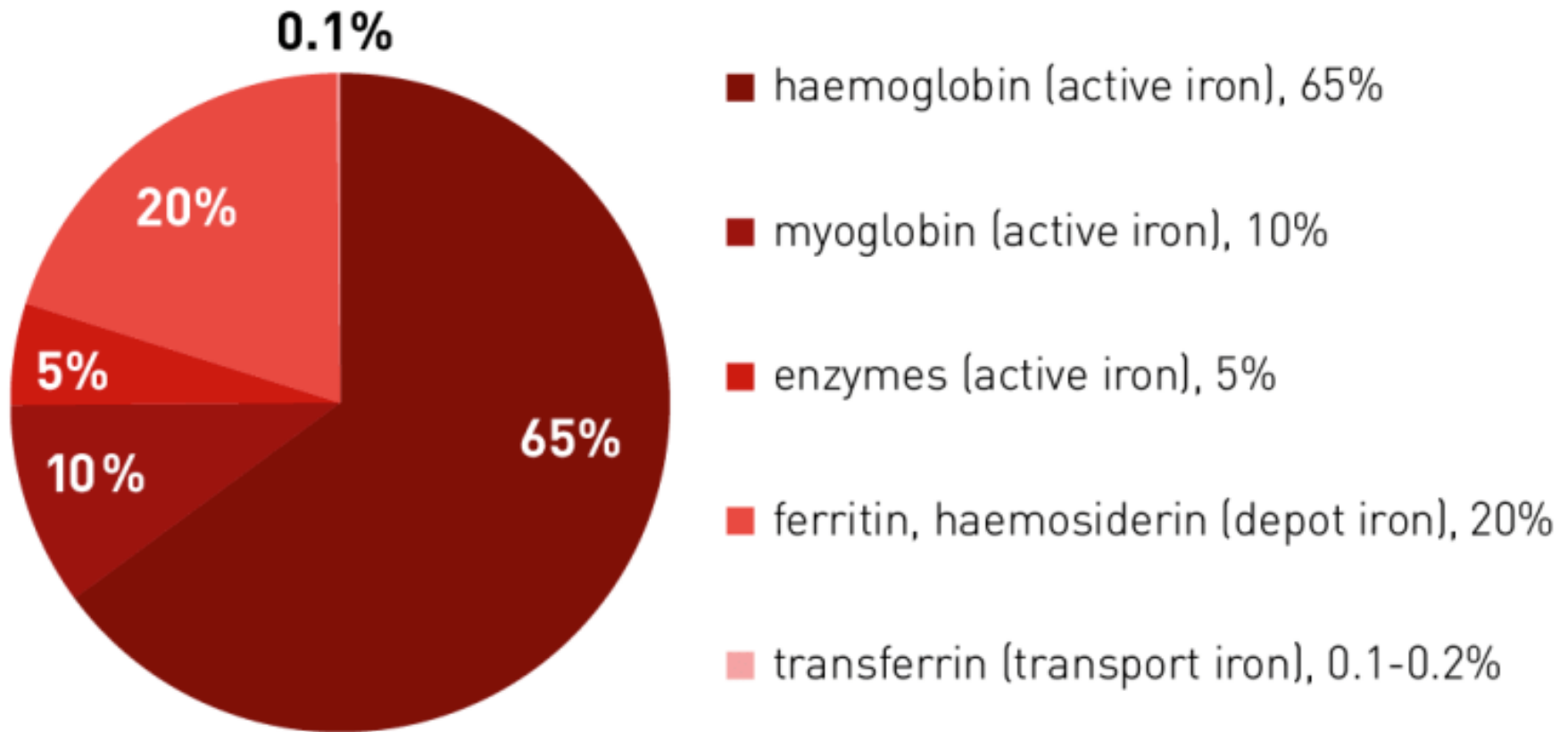
**Nedostatek:** u dětí porucha růstu, otoky vazivových vrstev kůže, záchvaty křečí a svalová ochablost ( B6 je významně spojen s metabolismem mozku)- stav podobný epilepsii

## Vitamín B12 ( kobalamin)

**Nedostatek:** porušení tvorby DNA s rozvojem megaloblastické anémie, demyelinizace nervových vláken, degenerace axonů, zánik neuronů- parestezie, svalová slabost, ataxie, poruchy sfinkterů, zpomalení reflexů, demence či psychóza

# Poruchy metabolismu železa

## Iron compartments in the human body



# U sportovců je větší riziko nedostatku železa ve srovnání s běžnou populací

Železo je pro sportovce nesmírně důležitým minerálem, ale jeho nedostatky nejsou neobvyklé, zejména u vytrvalostních sportovců.

## Funkce železa v organismu

- transport a dodávka kyslíku
- výroba energie na úrovni mitochondrií
- je také klíčem pro kognitivní i imunitní funkce



# deplece železa

Sportovci až 35%  
Hlavně atletky

Běžná populace  
5%

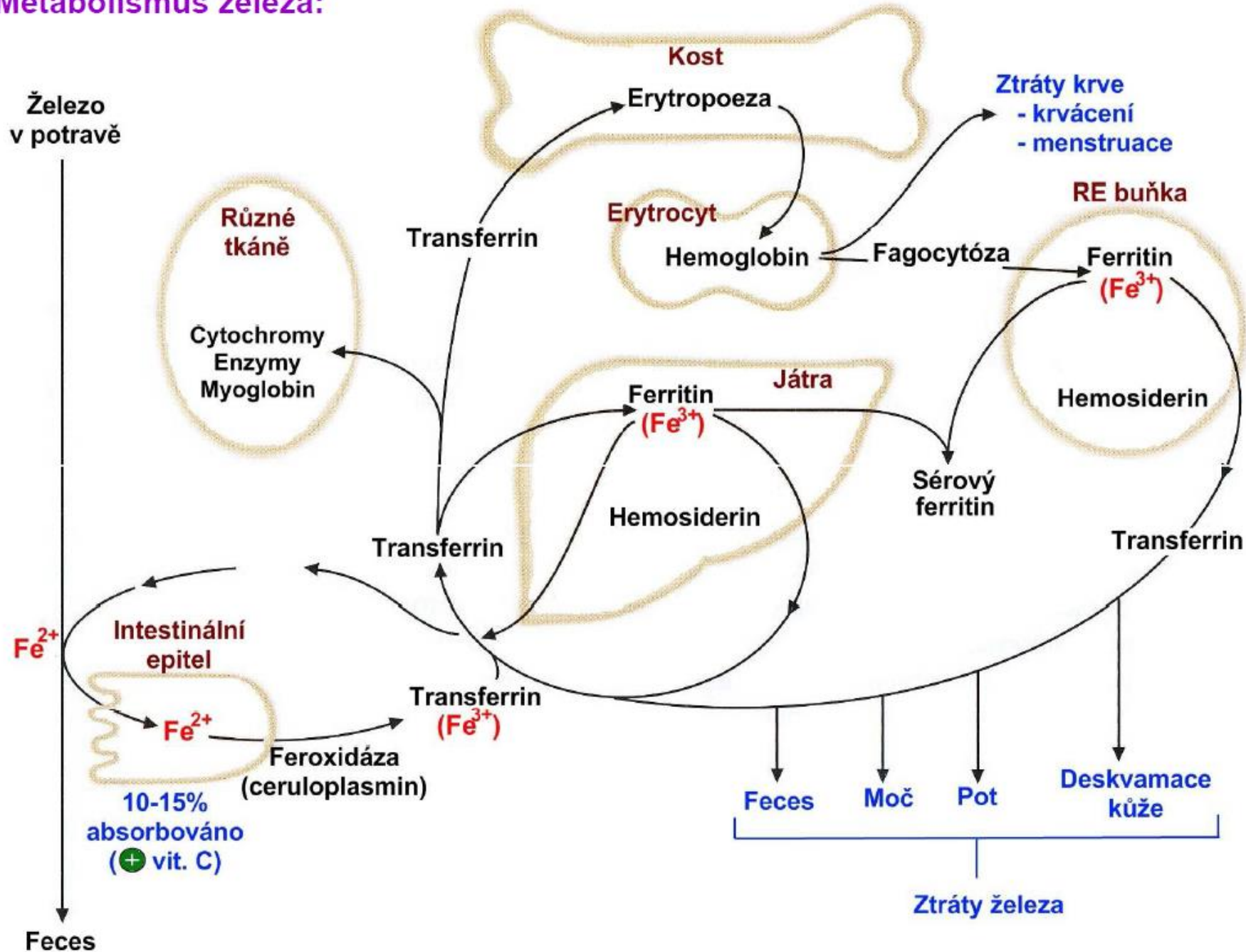
pravidelné cvičení -nedostatku železa  
(zvýšená zánětlivá reakce v těle po cvičení) -  
může snížit schopnost těla absorbovat železo  
po dobu 3 až 6 hodin po cvičení

zánět zvyšuje hladinu  
hormonu hepcidinu ( játra)– regulace  
železa

Zvýšený hepcidin –  
snížení absorpce  
transportu železa

existuje také potenciálně zvýšená  
ztráta Fe v důsledku hemolýzy (ničení  
červených krvinek), pocení a  
gastrointestinálního krvácení

# Metabolismus železa:



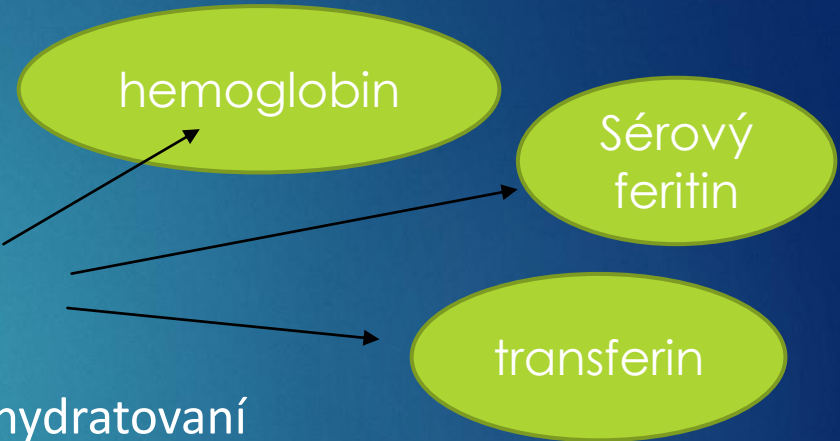
# Příznaky při nedostatku železa?

Známky a příznaky nedostatku železa zahrnují:

- ▶ únavu
  - ▶ letargii, únavu,
  - ▶ bledost
  - ▶ dušnost
- ▶ U sportovců nedostatek železa naznačuje výskyt výše uvedených příznaků během tréninku nebo během fáze zotavení.
  - ▶ V ideálním případě by snížené zásoby železa měly být detekovány dříve, než dojde k jejich vyčerpání, aby se snížila pravděpodobnost možných účinků na výkon a/nebo zdraví.
  - ▶ Včasná detekce umožňuje zavedení okamžitých zásahů (dieta / suplementace), aby se zabránilo dalšímu poklesu zásob železa směrem k anemii (IDA).

# Diagnostika deplece FE

- ▶ Testování železa se provádí z krve
- ▶ je vhodnější **denní doba** - ráno
- **hydratace** - sportovci by měli být dobře hydratovaní
- **předchozí cvičení** - 12-24 hodin odpočinku před cvičením před vzorkem krve je vhodnější. Pokud je cvičení nutné, pak by mělo být dokončeno pouze cvičení s nízkou až střední intenzitou do 24 hodin před. Cvičení poškozující svaly (např. vysoce intenzivní) by nemělo být dokončeno 2-3 dny před, protože to zvyšuje zánět. Některé z proteinů měřených k identifikaci nedostatku železa jsou takzvané „proteiny akutní fáze“, které reagují na stres a zánět. Měření proto může odrážet stres nebo zánět, nikoli nedostatek železa.



**nemoc** - sportovec by neměl vykazovat žádné známky nemoci nebo infekce



# Iron deficiency



@jeukendrup

www.mysportscience.com

Fe

## Roles

- Transport and delivery of oxygen
- Energy production in mitochondria
- Cognitive function
- Immune function

## Deficiency

## Symptoms

- Tiredness
- Lack of energy
- Shortness of breath
- Poor recovery
- Impaired performance

Minimum measurements to diagnose iron deficiency:

Different stages of iron deficiency	Serum ferritin (µg/L)	Haemoglobin concentration (g/L)	Transferrin saturation (%)
<b>1</b> Iron deficiency	<35	>115	>16
<b>2</b> Iron-deficient non-anaemia (IDNA)	<20	>115	<16
<b>3</b> Iron-deficient anaemia (IDA)	<12	<115	<16



## Blood test

It is desirable to also measure  
Serum soluble  
Transferrin receptor  
Haemoglobin mass  
C-reactive protein



# Iron is poorly absorbed

