

Patogeneze metabolických onemocnění - poruchy metabolismu

Mgr. Simona Holotová

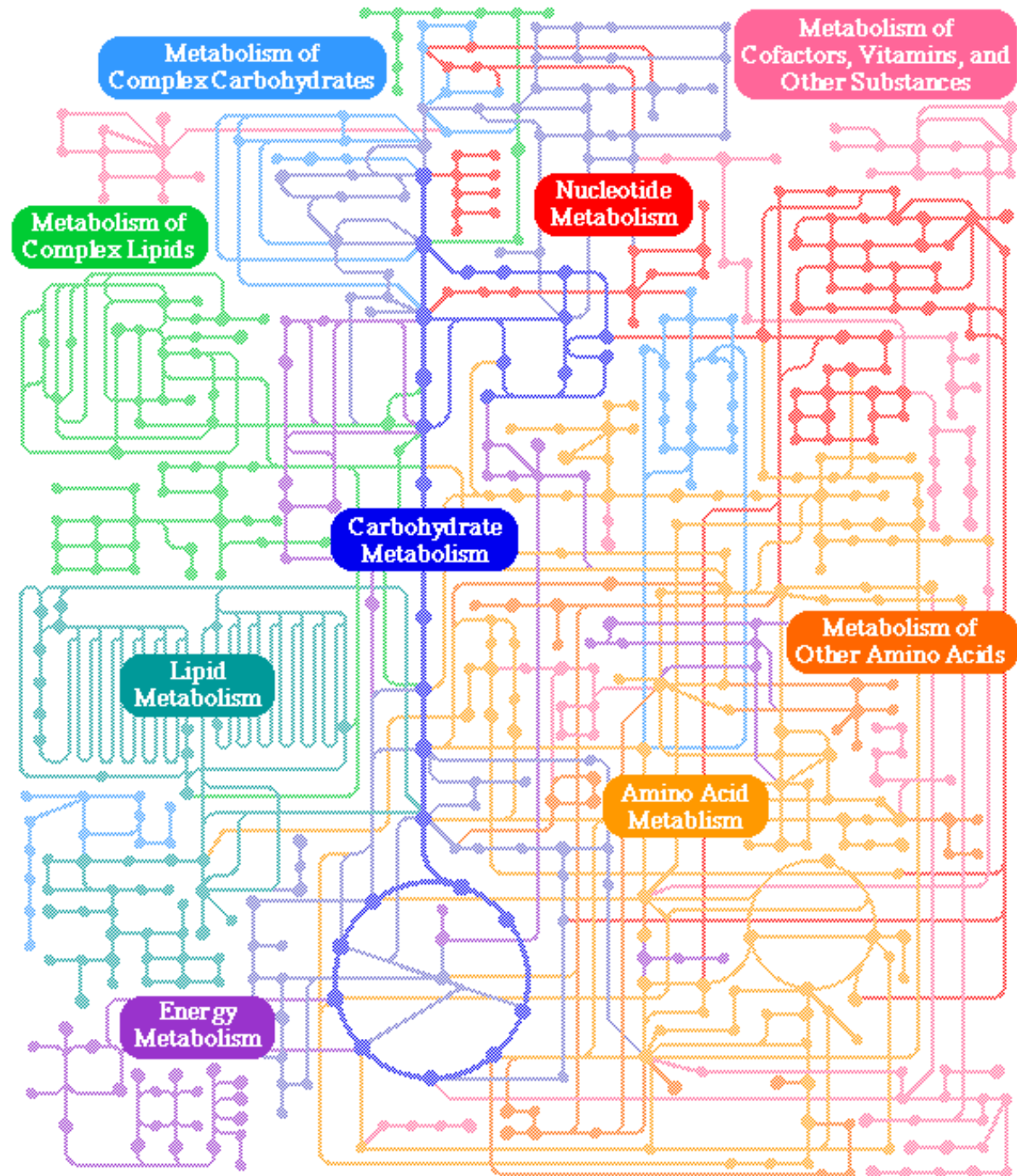
E3230 Patofyziologie člověka

E3230 Patofyziologie člověka

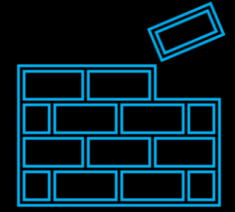
Podzim 2023

Osnova přednášky

- Definice
- Poruchy příjmu potravy (PPP)
 - Hyponutrice
 - Hypernutrice
- Jiné poruchy
 - Met. Sacharidů
 - Met. Lipidů
 - Met. Proteinů
 - Poruchy metabolismu hemu



Definice



- Metabolismus a jeho poruchy se dotýkají všech orgánových systémů, protože reguluje energetickou bilanci celého organismu.
- Příčiny vzniku MO
 1. Narušení regulace metabolismu
 2. Poruchy složek metabolických drah (enzymů, receptorů, transportérů)
 3. Poruchy výživy - poruchy kvantitativního a kvalitativního složení potravy

Poruchy příjmu potravy (PPP)

Poruchy kvantitativního a kvalitativního složení potravy

- Hyponutrice
- Malnutrice
- Karence
- Marasmus
- Kwashiorkor



10 Differences between Kwashiorkor and Marasmus
www.majordifferences.com
 Comparison Table

Kwashiorkor	Marasmus
It develops in children whose diets are deficient of protein.	It is due to deficiency of proteins and calories.
It occurs in children between 6 months and 3 years of age.	It is common in infants under 1 year of age.
Subcutaneous fat is preserved.	Subcutaneous fat is not preserved.
Oedema is present.	Oedema is absent
Enlarged fatty liver.	No fatty liver.
Ribs are not very prominent.	Ribs become very prominent.
Lethargic	Alert and irritable.
Muscle wasting mild or absent.	Severe muscle wasting
Poor appetite.	Voracious feeder.
The person suffering from Kwashiorkor needs adequate amounts of proteins.	The person suffering from Marasmus needs adequate amount of protein, fats and carbohydrates.

Kwashiorkor

Protuberant belly

Itchy rash

Xerosis

Poor wound healing

Marasmus

Prominent bones

Decrease in subcutaneous fat

Loose skin

Kwashiorkor vs Marasmus

KWASHIORKOR VS MARASMUS

- In preschool children (1-5 years of age)
- Due to low protein intake
- Mild growth retardation
- Mild reduction in body weight
- Protruding abdomen and subcutaneous fat reserved
- Ribs not very prominent
- Poor appetite
- Enlarged fatty liver
- Oedema present
- Moonfacies
- Sparse hair
- Flaky paint-like skin
- Lethargic
- Requires adequate amount of protein



Kwashiorkor

- In weakened infants (<1 year old)
- Due to low calorie intake
- Severe growth retardation
- Severe reduction in body weight
- Shrunken abdomen and subcutaneous fat not preserved
- Prominent ribs
- Voracious feeder
- No fatty liver
- Oedema not present
- An old man like face
- No hair changes noted
- Dry and wrinkled skin
- Alert but irritable
- Requires adequate amount of protein, fat and carbohydrate



Marasmus



Kwashiorkor



Marasmus



Anorexie a bulimie

- *anorexia nervosa* je porucha příjmu potravy, kdy postižený výrazně omezuje množství konzumovaného jídla. Kromě toho pacient(ka) někdy nasazuje další „opatření“, kterými si udržuje podváhu, např. vyvolává zvracení. Po nějaké době se onemocnění poměrně zřetelně projeví, a to extrémní vyhublostí postiženého
- Bulimie (neboli mentální bulimie, lat. *bulimia nervosa*) se vyznačuje záchvaty přejídání, kdy postižený během krátké doby zkonsumuje velké množství jídla. Poté se různými způsoby snaží „odčinit“ následky svého konání (tzn. přírůstek hmotnosti, třeba i jen hrozící)
- Jde o okruh onemocnění, kam patří mentální anorexie (odmítání jídla), bulimie (záchvaty přejídání a zvracení) – a také přejídání spojené s jinými psychickými poruchami, například se stresem.

Mozek a nervová soustava

potíže se soustředěním, strach z růstu hmotnosti, smutek, vznětlivost, náladovost, horší se paměť, úbytek inteligence

Vlasy

slábnou, lámou se, padají

Srdce

nízký krevní tlak, zpomalený tep, bušení na hrudi, selhání srdeční činnosti

Krev

anemie (chudokrevnost), zvýšený cholesterol, snížené množství draslíku (vede k srdečním poruchám)

Sřeva

zácpa, nadýmání

Svaly a klouby

ochablé svaly, oteklé klouby

ANOREXIE



Ledviny

ledvinové kameny, selhání ledvin (z nedostatku tekutin)

Tělesné tekutiny

nedostatek draslíku, hořčičku a sodíku - vede k rozvratu metabolismu

Hormony

ztráta menstruace, osteoporóza (řidnutí kostí), zpomalení i zastavení tělesného růstu, neplodnost, v případě otěhotnění vysoké riziko potratu, poporodní deprese

Kůže

suchá pleť, snadno se tvoří modřiny, lámavost nehtů, ochlupení po celém těle, pocity chladu

Mozek a nervová soustava

deprese, potíže se soustředěním, strach z růstu hmotnosti, úzkosti, závratě, náladovost, nízké sebevědomí, stud

Srdce

nízký krevní tlak, zpomalený tep, selhání srdeční činnosti

Krev

anemie (chudokrevnost), snížené množství draslíku (vede k srdečním poruchám)

Sřeva

zácpa, průjem, nadýmání, křeče v břiše

Svaly a klouby

ochablé svaly, oteklé klouby

Tělesné tekutiny

dehydratace, nedostatek draslíku, hořčičku a sodíku - vede k rozvratu metabolismu

BULIMIE



Obličej

oteklé tváře, problémy s pleť

Ústa

zvýšená kazivost zubů, vyšší citlivost na studené a horké, krvácení dásní

Hrdlo a jícen

bolestivé, dráždivé, nebezpečí protržení, zvracení krve

Žaludek

záněty, vředy, zpomalené trávení, nebezpečí prasknutí při přejedení

Hormony

nepřavidelná menstruace nebo její ztráta

Kůže

suchá kůže



Poruchy kvantitativního a kvalitativního složení potravy

- čeho je z epidemiologického hlediska ve světě víc?

obezity

podvýživy

Poruchy kvantitativního a kvalitativního složení potravy

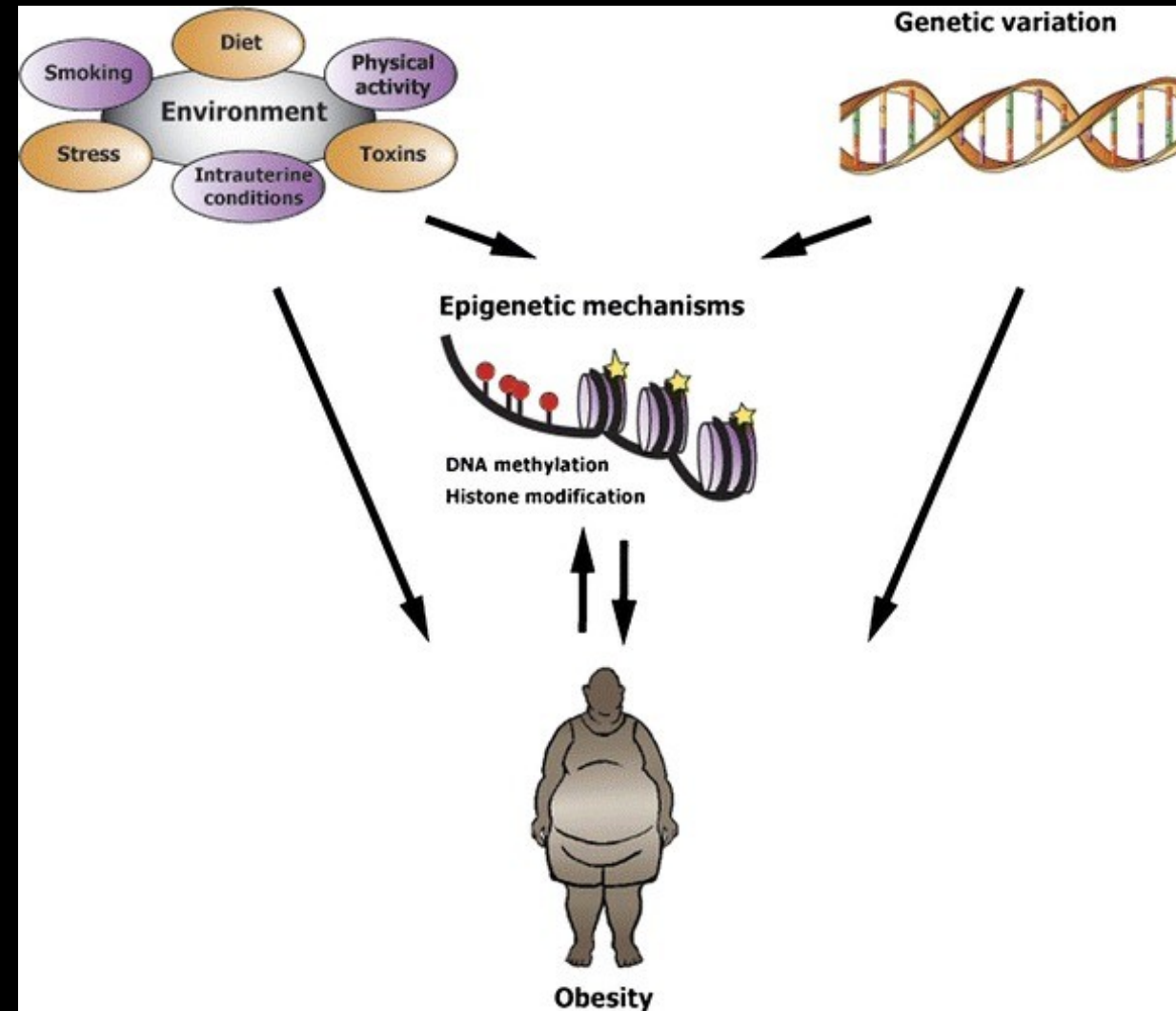
- čeho je z epidemiologického hlediska ve světě víc?

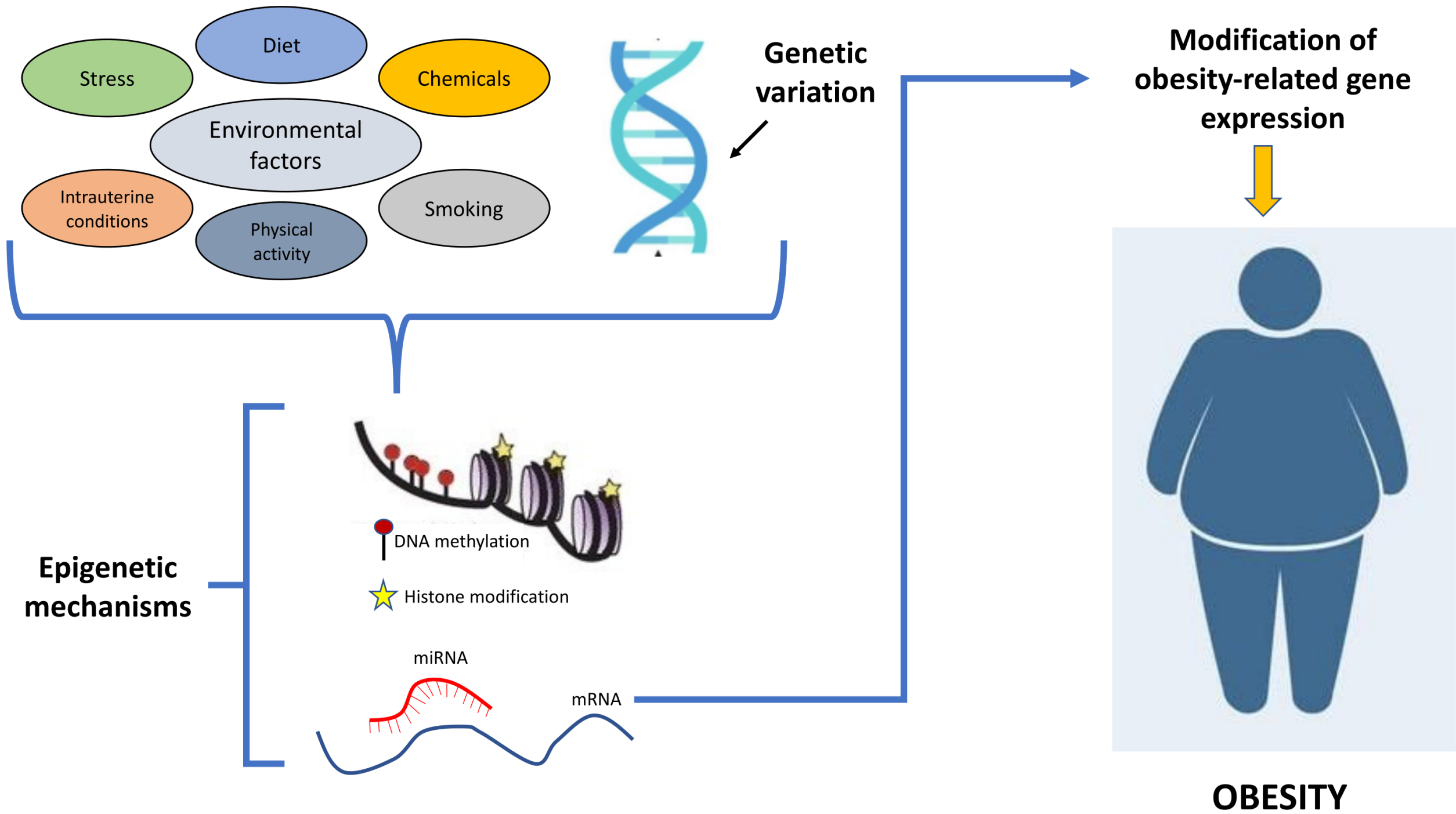
obezity

podvýživy

Obezita

- Def. - syndrom charakterizovaný nadměrnou kumulací energetických zásob ve formě tělesného tuku
- Obezita tedy znamená zmnožení tukové tkáně
- V ČR trpí různou mírou obezity asi 30 % obyvatel
- Spůsoby diagnostiky
- Skrytá obezita
- Důvody vzniku
- Přesahy (proč nás zajímá?)





Morfologické hodnocení stupně obezity

➤ BMI (Body Mass Index)

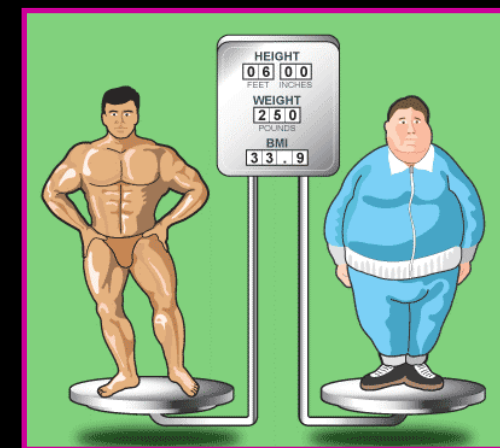
= tělesná váha [kg] / tělesná výška² [m] (u dospělých)

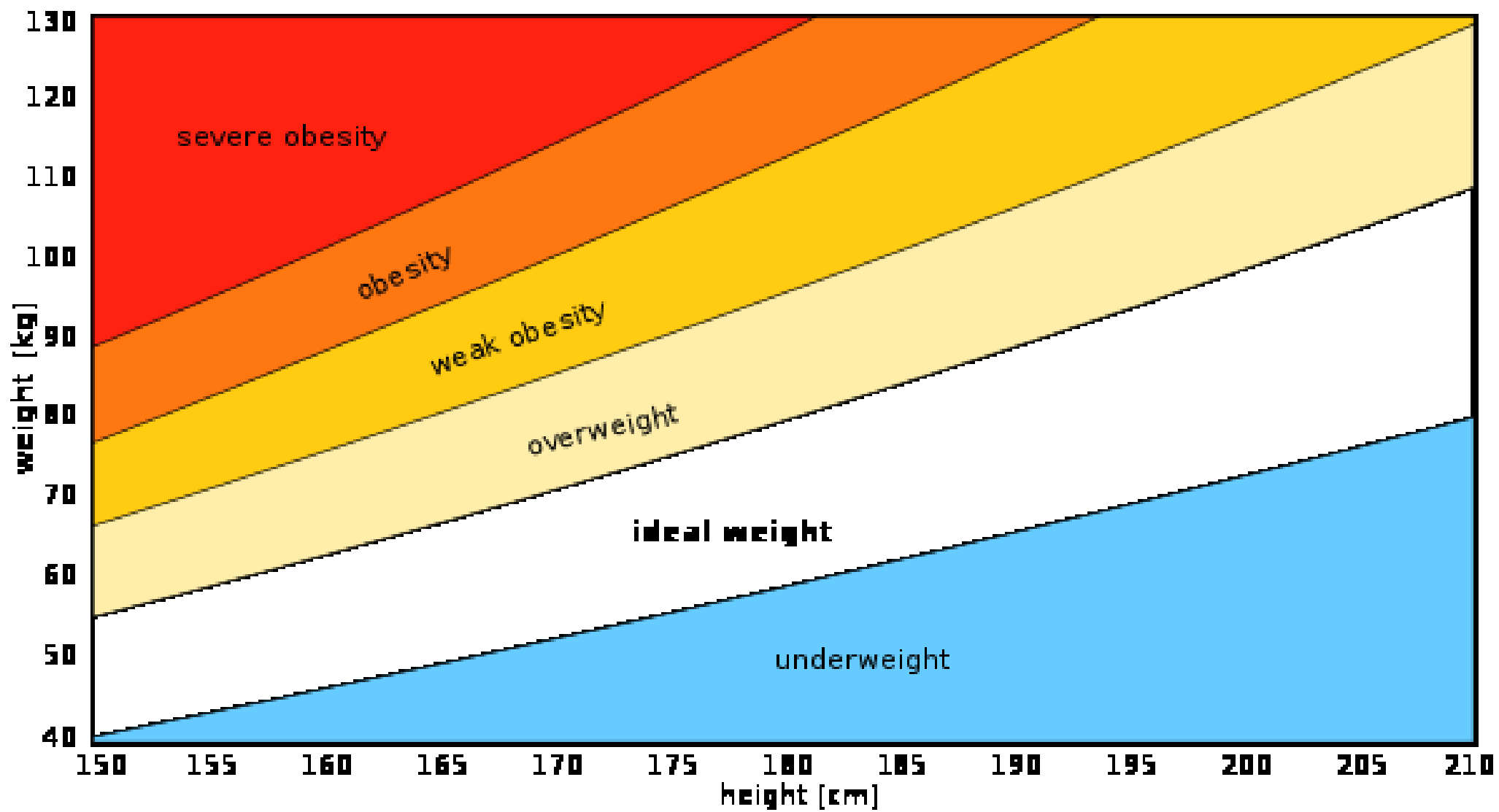
- Percentilové grafy BMI u dětí (do skupiny dětí s nadváhou řadíme ty, které se řadí k 90. percentilům a za obézní ty, které se řadí hmotností nad 97. percentil)
- Nadváha: muži tuk > 20 % ,
ženy tuk > 25%.
- Obezita: muži tuk > 25 % ,
ženy tuk > 30 % celkové tělesné hmotnosti.

➤ Obvodu pásu (WC, Waist Circumference)

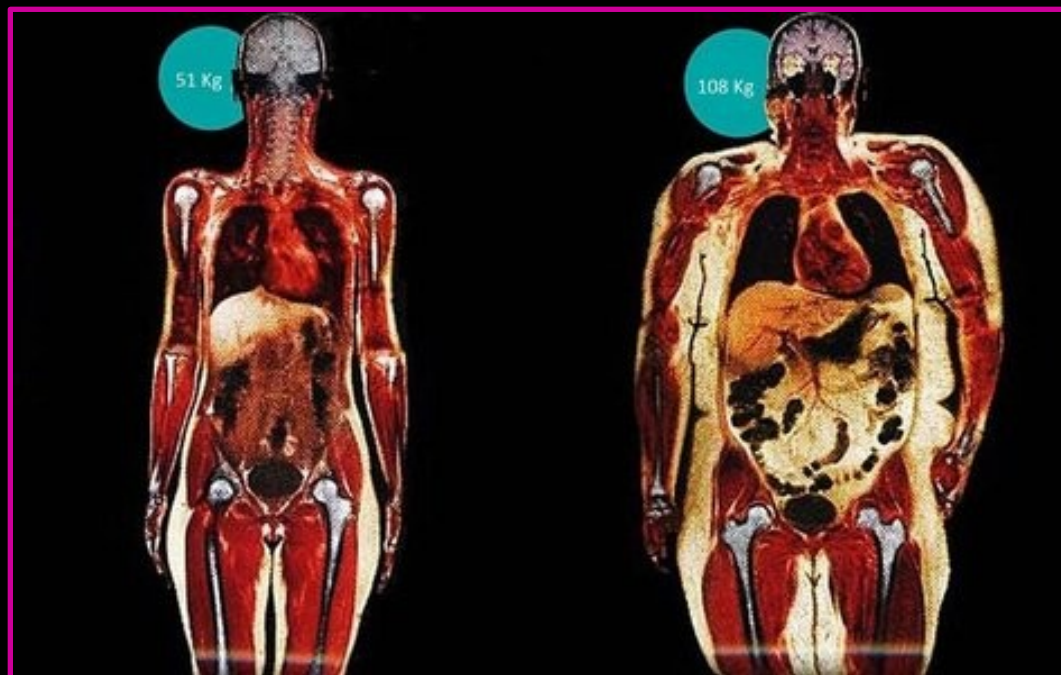
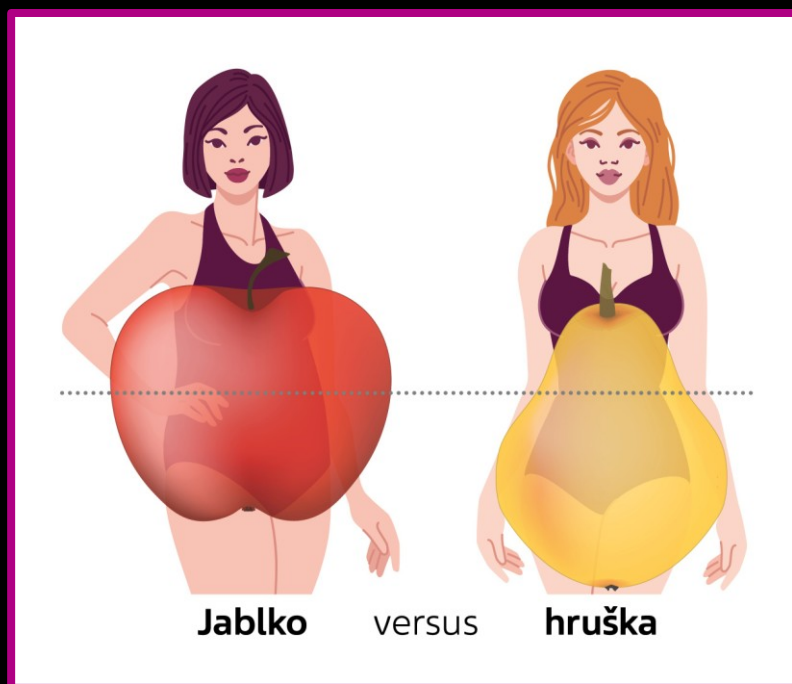
➤ Poměr pasu a boků (WHR, Waist-Hip Ratio)

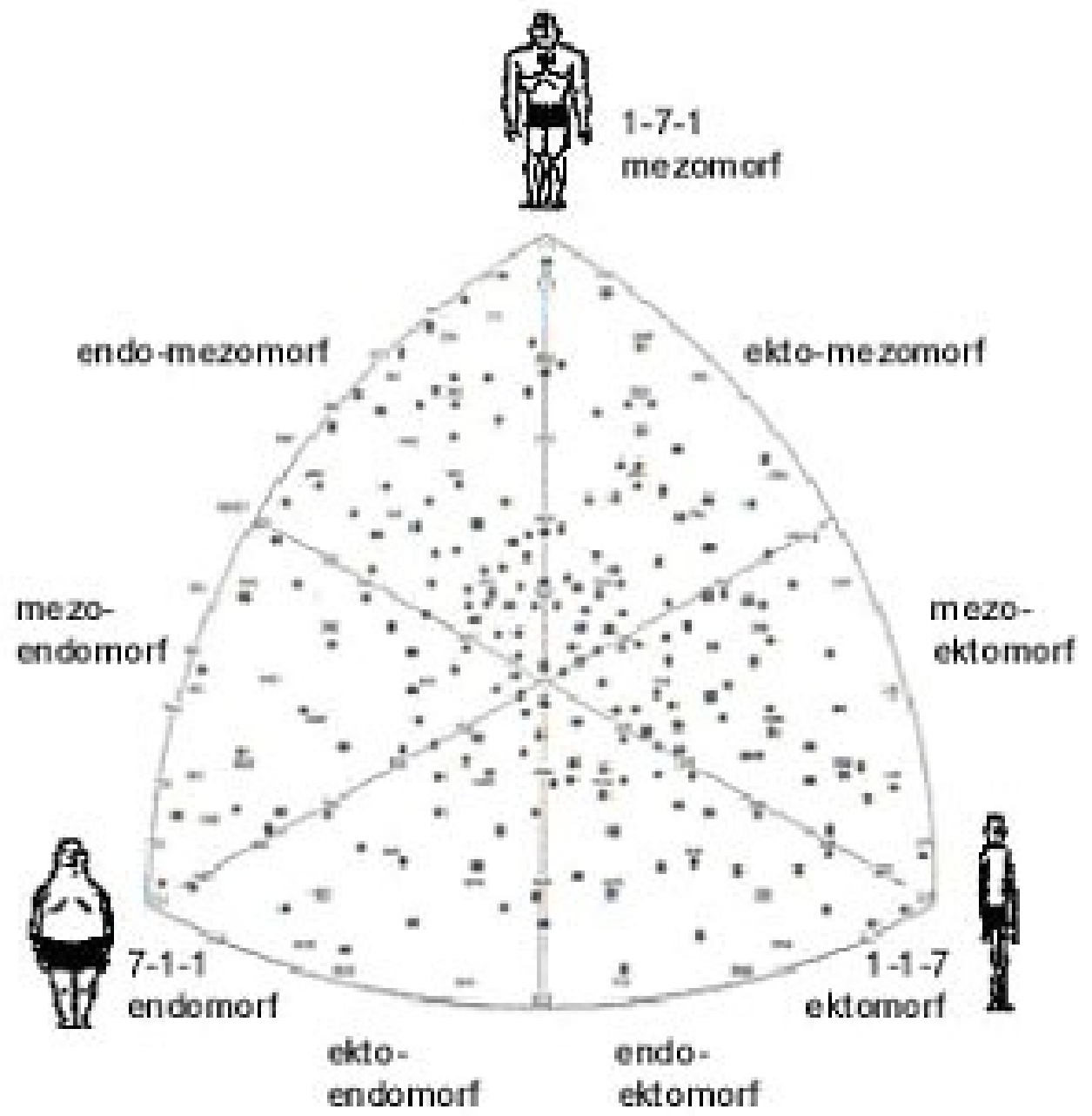
- WHR = obvod pasu/ obvod boků
- normální hodnoty u žen jsou do 0,83 a u mužů 0,96
- zvýšené riziko je při vyšším než 0,84 u žen a 0,97 u mužů.





- Měření tloušťky kožních řas (+ Měření obvodových rozměrů)
- Určování somatotypů
- Tělesné složení (DEXA, MRI, InBody, ...)





Patogeneze

- Porucha lipogeneze a lipolýzy → převaha anabolických dějů nad katabolickými.
- lipogeneze – zvýšený přesun TAG z krve do adipocytů aktivací lipoproteinové lipázy (LPL) inzulinem, kortikoidy, pohlavními hormony.
- lipolýza – štěpení TAG v adipocytech hormon-senzitivní lipázou (HSL), aktivují ji katecholaminy a STH.
- Hormony tukové tkáně – podle vztahu k inzulinu je můžeme rozdělit na dvě skupiny:
 - Zvyšující inzulinorezistenci – TNF, resistin.
 - Snižující inzulinorezistenci – adiponektin, leptin.
- Kromě těchto hormonů se také uplatňují jiné, které působí na různá nervová centra (orexin).
- Metabolický (Reavenův) syndrom - soubor příznaků, které se často vyskytují společně a jsou nejčastěji komplikací abdominální obezity. Reaven mezi ně zařadil tyto složky: Inzulinorezistence s hyperinzulinismem (diabetes mellitus druhého typu), hypertenze, zvýšené TAG, nižší HDL.

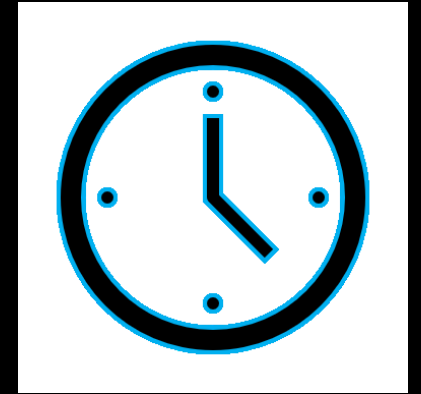
Patogeneze vzniku obezity

- Prvotní příčinou zvyšování prevalence nadváhy a obezity je bilance mezi energetickým příjmem a energetickým výdejem, což může zapříčinit zvyšování celkového energetického příjmu nebo snížení energetického výdeje.
- Druhotnou příčinou vzniku obezity jsou změny ve chování, enviromentální faktory, které mohou urychlit energetický příjem a snížit energetický výdej.

Nadváha a obezita se nedistribuuje rovnoměrně v rámci populačních skupin!!!

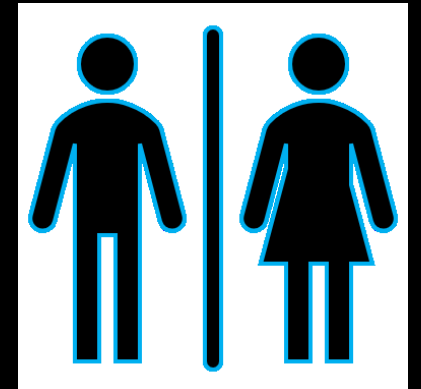
- **VĚK - stárnutím**

- zpomalení metabolismu a nedostatek pohybu. Lidé však konzumují stejná jídla jako když měli např. 20 let se stává, že ve věku 40 let začínají přibírat na hmotnosti.



- **POHLAVÍ**

- Co se týká vlivu pohlaví na vznik obezity bylo zjištěno, že muži mají vyšší klidový metabolismus (spotřeba energie při odpočinku). Vyžadují tak více kalorií k udržení své tělesné hmotnosti. U žen se hlavně v období menopauzy metabolismus zpomaluje. To je zčásti důvod, proč mnoho žen po menopauze tloustne.



Příčiny a vznik obezity

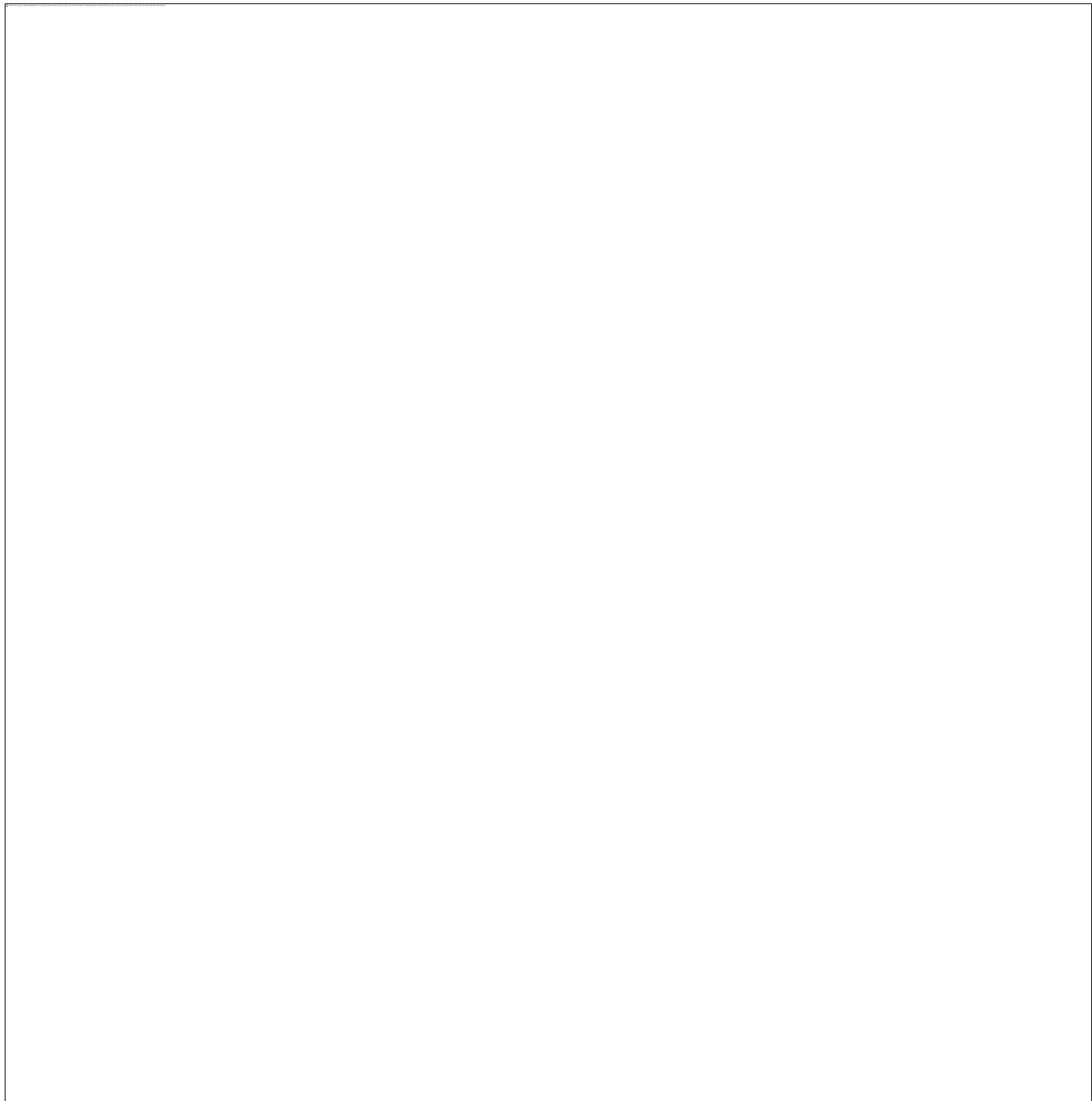
- Primární obezita

vzniká působením vlivů dědičných, psychických, sociálních. Přes značný pokrok v poznání regulace příjmu potravy, se nepodařilo objevit jednoznačné změny, které by u lidí byly za obezitu zodpovědné.

- Sekundární obezita

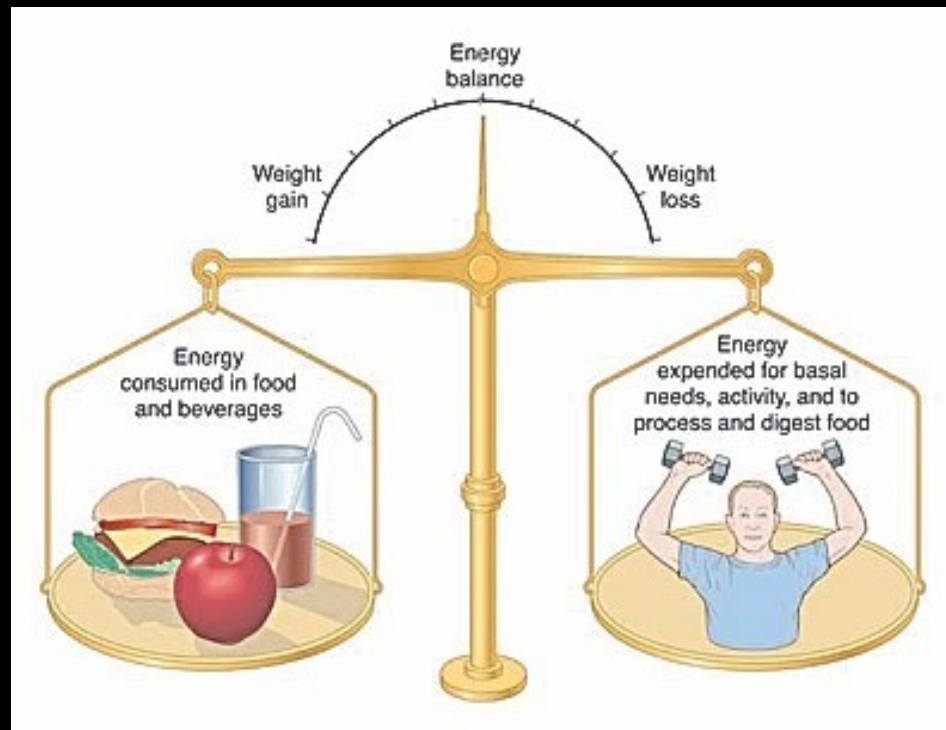
(pouze 3–5 %) doprovází některá onemocnění endokrinního systému, hypothalamu aj. Příkladem může být snížená funkce štítné žlázy (hypotyreóza), nadměrná produkce hormonů kůry nadledvin (glukokortikoidů – Cushingův syndrom) a různé vzácné syndromy.

- **DĚDIČNOST** - Studie dvojčat, biologických a adoptivních rodin poskytují dostačující důkazy o genetických vlivech ve variacích indexu tělesné hmotnosti (BMI) s odhady heritability od 50 – 90 %, přičemž zbývající rozptyl se přičítá vlivům prostředí, sdíleného ať už rodinnými příslušníky, sourozenci jednotlivce. Vědecky prokázanou se stala i skutečnost, že pokud biologická matka byla štíhlá, tak pravděpodobnost, že její dítě bude štíhlé, je 75 %. S obezitou je to podobně. Rovněž byla zjištěna vyšší korelace tělesné hmotnosti ve studii adoptovaných dětí s adoptivními rodiči ve srovnání s biologickými rodiči.
- Za nadváhu a obezitu může být zodpovědná z genetického hlediska monogenní příčina, ale v převážné většině případů jde o polygenní dědičnost. Existuje kolem 250 kandidátních genů, které se podílejí na rozvoji obezity.



- **MĚSÍC NAROZENÍ** - Podle studií mají největší riziko ti, kteří se narodili v zimě. Je to vysvětlováno spuštěním adaptačních mechanismů novorozeného organismu na chlad, čehož důsledky přetrvávají do dospělosti.
- **VYSOKÁ NEBO NÍZKA PORODNÍ HMOTNOST** - mohou rovněž zdvojnásobit riziko rozvoje obezity.
- **VIROVÉ INFEKCE** - existuje nejméně 7 druhů virů, které u experimentálních zvířat způsobily vznik obezity.
- Řada pozorovacích studií prokázala, že **KOJENÍ** má protektivní (ochranný) účinek v závislosti na vzniku nadváhy a obezity v pozdějším věku života.
- **VZDĚLÁNÍ** - existují poznatky, že lepší vzdělání má asociaci s nižší pravděpodobností rozvoje obezity.
- **PSYCHOLOGICKÉ FAKTORY** rovněž ovlivňují stravovací návyky a obezitu (negativní emoce, deprese, smutek nebo hněv způsobuje u 30 % lidí záchvatové přejídání).
- **NEMOCI A LÉKY** - Např. hormonální problémy (hypotyreóza), steroidy, antidepressiva, a jiné.
- **ŽIVOTNÍ STYL - VÝŽIVA - POHYB** Při snížené fyzické aktivitě dochází ke zvýšení hmotnosti těla. Fyzická aktivita vede nejen ke snížení chuti k jídlu u obézních jedinců, ale zároveň zvyšuje schopnost těla přednostně metabolizovat tuk jako zdroj energie.

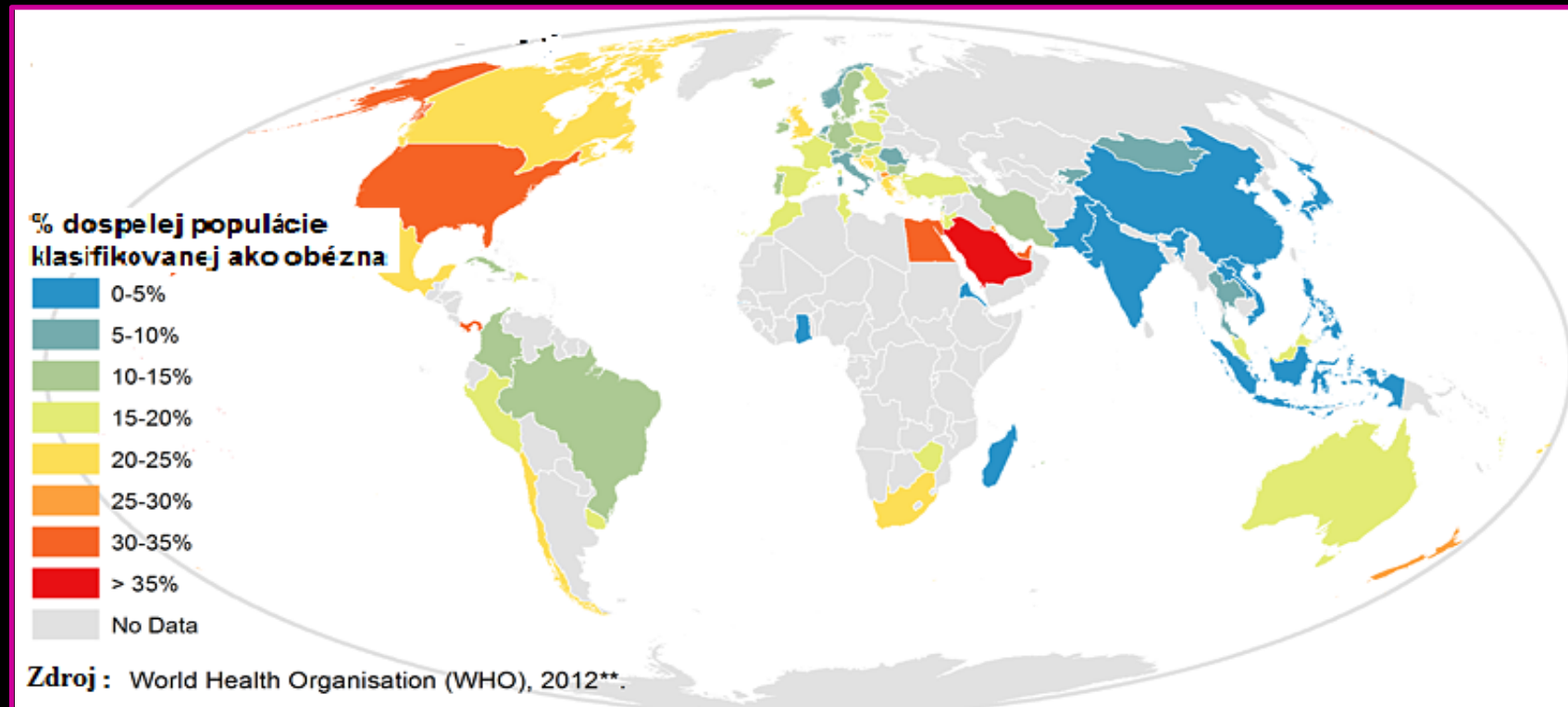
Všechny zmíněné rizikové environmentální a behaviorální faktory způsobují změnu struktury a vylučování adipokinů z tukové tkáně. zánět, hypertrofii, hyperplazii adipocytů.



K jednotlivým rizikovým obdobím rozvoje nadváhy a obezity patří prenatální období, období dospívání (puberta) a to především u dívek, období dospělosti, období těhotenství, menopauza, období, kdy jedinec přestane kouřit, ale i období, ve kterém jedinec používá léky s zvyšováním hmotnosti, ...

Epidemiologie obezity

- Výskyt nadváhy a obezity se alarmujícím způsobem zvyšuje v některých částech světa. U populací žijících v západní a severní Evropě, Austrálii, Kanadě a USA je prevalence obezity vysoká jak u mužů a žen, tak u dětí.
- WHO odhaduje, že v roce 2015 bude mít nadváhy přibližně 2,3 miliardy lidí a více než 700 milionů bude obézních.



Zdravotní následky obezity

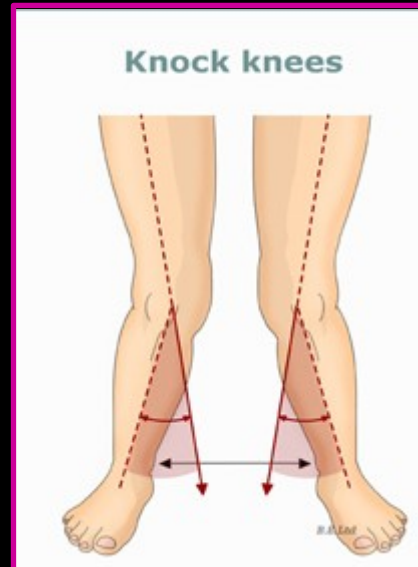
Nejméně 2,8 milionu. dospělých zemře ročně v důsledku nadváhy nebo obezity. Z nich až 44 % lidí zemře na diabetickou zátěž typu 2, 23 % na ischemickou zátěž srdečních onemocnění a 7 – 41 % na nádorové zátěže, které jsou způsobeny nadváhou a obezitou.

- **Metabolické komplikace:** rezistence inzulínu, poruchy metabolismu lipidů, hyperurikémie.
- **Endokrinní poruchy:** hyperestrogenismus, hyperandrogenismus u žen, hypogonadismus u mužů, funkční hyperkortisolismus, hyposekrece růstového hormonu.
- **Kardiovaskulární poruchy:** výskyt ICHS, hypertenze, snížená kontraktilita myokardu, arytmie, mozkově cévní příhody.
- **Respirační onemocnění:** syndrom spánkové apnoe.
- **Gastrointestinální poruchy:** cholelitáza, pankreatitida.
- **Gynekologické komplikace:** poruchy cyklu, amenorea, infertilita.
- **Onkologické komplikace:** karcinom endometria, cervixu, vaječníku, prsů, karcinom kolorektální, žlučníku, žlučových cest, slinivky břišní, jater, karcinom prostaty.

- **Ortopedické komplikace:** onemocnění kloubů, vbočená kolena.
- **Kožní onemocnění:** ekzémy, mykózy, strie, celulitida, hypertrichóza, hirsutismus.
- **Psychosociální komplikace:** diskriminace, deprese, úzkost, poruchy příjmu potravy.

(Jedním z nejbolestivějších aspektů obezity může být emocionální utrpení. Obézní lidé často čelí předsudkům a diskriminaci v práci, ve škole, při hledání zaměstnání a v sociálních situacích. Pocity zavržení, studu nebo deprese jsou běžné.)

- Chirurgická a anesteziologická rizika
- **Jiné komplikace:** edémy, horší hojení ran, úrazy,...



Poruchy metabolismu sacharidů

Poruchy metabolismu sacharidů

- Z hlediska patofyziologického a klinického je nejvýznamnější poruchou metabolismu sacharidů diabetes mellitus
- **Glykémie** – koncentrace glukózy v krvi (3,5 až 5,5 mmol/l)

Faktory ovlivňující glykémii:

- ***inzulin***: glykémii snižuje (zvyšuje vstup a využití glukózy v buňkách, zejména ve svalové a tukové tkáni)
- ***hormony zvyšující glykémii***:
 - glukagon,
 - růstový hormon,
 - glukokortikoidy,
 - katecholaminy,
- působení sympatického nervového systému.
- ***játra***: skladují i tvoří glukózu

Hyperglykémie

- Hyperglykémie je zvýšená koncentrace glukózy (v krvi nad 7,0 mmol/l na lačno).
- Je základním příznakem **cukrovky** (*diabetes mellitus*) či inzulinové rezistence.
- **Důsledky hyperglykémie** (závisejí na její příčině, délce trvání a jejím stupni):
glykosurie, polyurie, zvýšená žízeň (polydypsie), ztrátu energie, zvýšené riziko močových infekcí, dehydratace, narušení vnitřního prostředí
- Dlouhodobá hyperglykémie při špatné kompenzaci diabetu přispívá k vzniku chronických komplikací cukrovky (cévních, nervových aj.).

Hypoglykémie

= snížená koncentrace glukózy v krvi (pod 3,0 mmol/l)

- Nejčastěji vzniká jako komplikace léčby diabetu 1. i 2. typu
- může vznikat i u: těžší otravy alkoholem (dochází k blokování syntézy glukózy), u terminálního jaterního selhání (v játrech se glukóza syntetizuje i se zde skladuje v glykogenu), inzulinomu (trvalá nadprodukce inzulinu), některých vrozených metabolických chorob, popř. při výrazné fyzické aktivitě (spotřeba glukózy tkáněmi, např. u maratónských běžců). Větší náchylnost k hypoglykémii je při nedostatečnosti kůry nadledvin (výpadek glukokortikoidů)
- Příznaky: slabost, únava, pocení, třes, někdy křeče, poruchy vědomí až kóma
- Léčba spočívá v podání cukru (ev. injekci glukagonu), nejlépe přímo glukózy.

Diabetes melitus

- **Diabetes mellitus** (zkratka **DM**), česky **úplavice cukrová**, krátce **cukrovka** = souhrnný název pro skupinu chronických onemocnění, která se projevují poruchou metabolismu sacharidů
- dva základní typy: DM I. typu (ničeny buňky slinivky břišní vlastním imunitním systémem) a DM II. typu (sníženou citlivostí tkání vlastního těla k inzulinu) = důsledkem absolutního nebo relativního nedostatku inzulinu = podobné příznaky, ale odlišné příčiny vzniku

Příznaky

- hyperglykémie
- žízeň
- časté a vydatné močení
- hubnutí
- únava
- poruchy vědomí
- diabetická ketoacidóza



Poruchy metabolismu lipidů

Poruchy metabolismu lipidů

- zdroj a zásoba energie ale i význam ve stavbě buněk a orgánů
- Poruchy ve složení krevních tuků jsou považovány za významný faktor vzniku aterosklerózy a jejích komplikací.
- chemicky různorodá skupina – TG, HDL, LDL, ...
- Projevy a důsledky hyperlipoproteinémií:

K hlavním projevům hyperlipoproteinémií patří urychlená ateroskleróza a možnost vzniku akutní pankreatitidy.

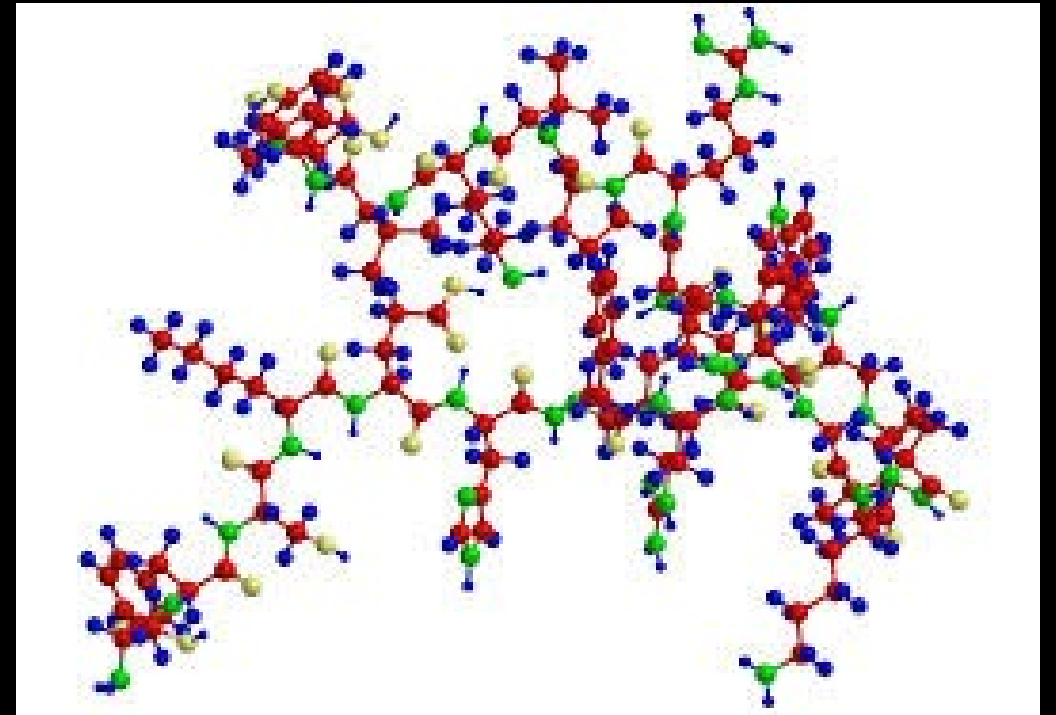
Hypolipoproteinémie

- vzácné poruchy s autozomálně recesivní dědičností se sníženou koncentrací některých LP.
- lipidózy – geneticky podmíněné enzymopatie narušující metabolismus lipidů. Důsledkem je obvykle střádání lipidů v určitých orgánech (tezurózy) a jejich různě závažné poškození.
- Postiženy bývají játra, slezina, retikuloendotelový systém a rovněž CNS.
- Projevy jsou různě závažné, formy začínající v dětství jsou obvykle výrazně těžší než formy v dospělosti (adultní).

Poruchy metabolismu proteinů

Poruchy metabolismu bílkovin a aminokyselin

- Jde většinou o geneticky podmíněné choroby, při nichž je mutován určitý enzym nezbytný k správnému metabolismu dané aminokyseliny.
- Příklady:
 - Fenylketonurie
 - Albinismus
 - Alkaptonurie
 - Mukopolysacharidózy
 - Poruchy metabolismu hemu



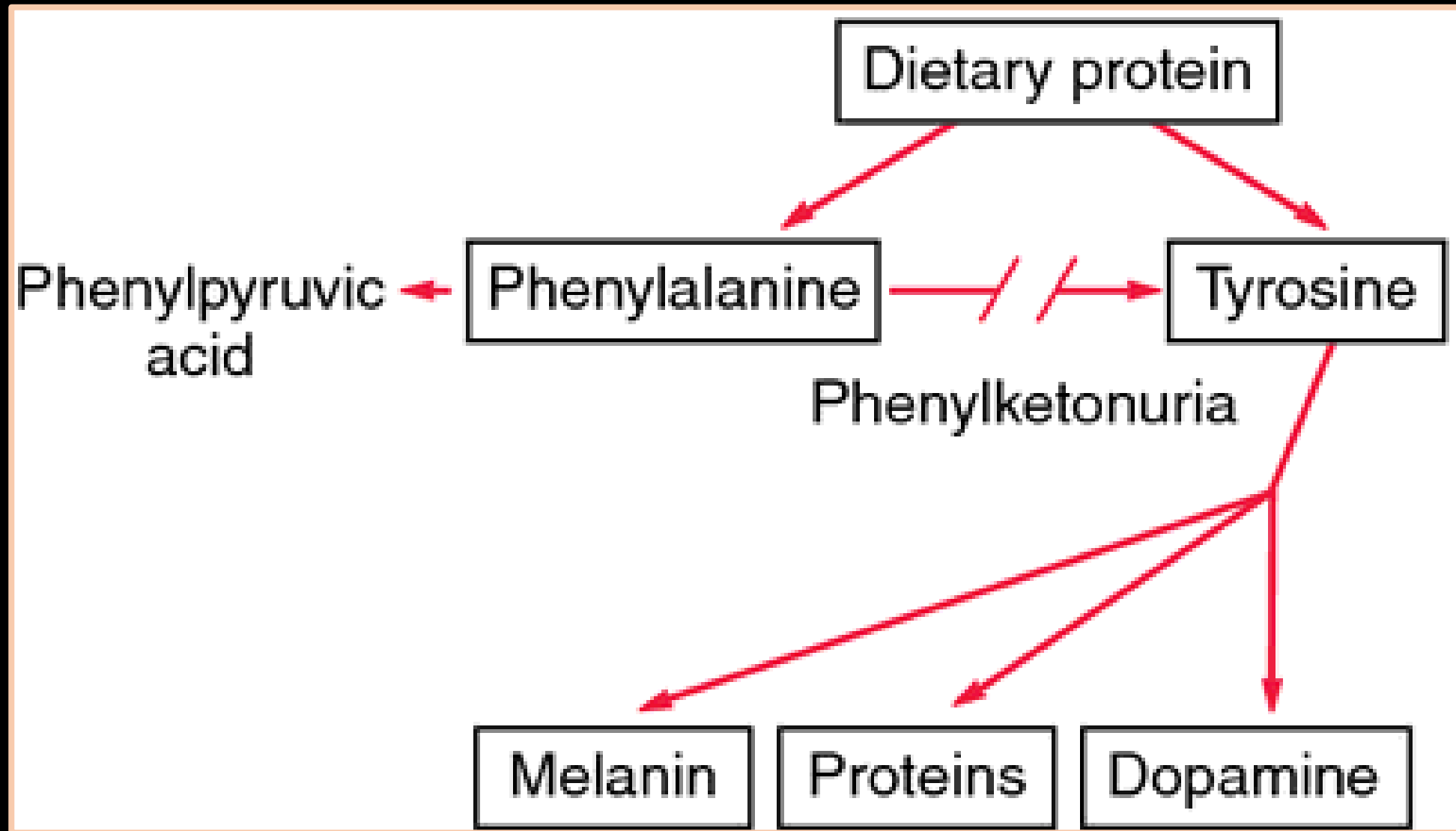
Fenylketonurie (PKU)



- nejčastější MP aromatických aminokyselin
- deficit fenylalaninhydroxylázy (PAH)
 - hromadění fenylalaninu, nedostatek tyrosinu
- gen pro PAH – chromozom 12
- 1:10 000
- Symptomy: světlé vlasy a pokožka, modré oči, psychomotorická a mentální retardace, mikrocefalie, epilepsie, retardace růstu, mohutný hrudník, široká ramena, užší pánev, delší končetiny, u dívek ukládání tuku v oblasti břicha, hypoplazie skloviny, mezery, ploché nohy, suchá kůže, moč, pot – zápach po myších, křeče, zvracení, strach, úzkost, agresivita



Boy with untreated PKU



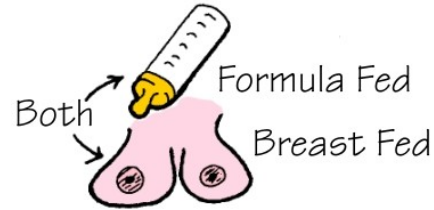
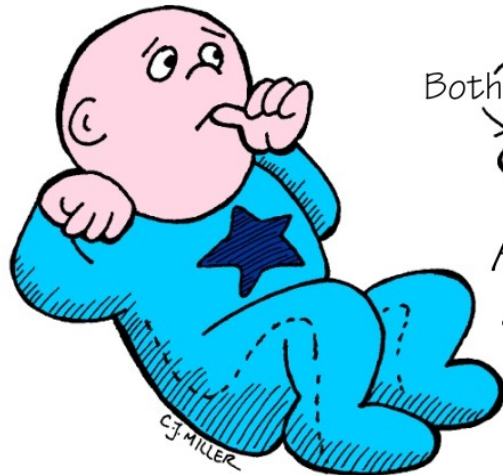
PHENYLKETONURIA (PKU) - Inherited Error In Metabolism

[Toxic levels of Phenylalanine (common protein
amino acid) due to inability of body to convert]

Can Cause...

- Mental Retardation
- Convulsions
- Behavior Problems
- Skin Rash
- Musty Body Odor

Babies Are Tested...



A minimum of 24 hrs
after beginning milk.

Retest in
7-10 days to
catch earlier
false negatives.

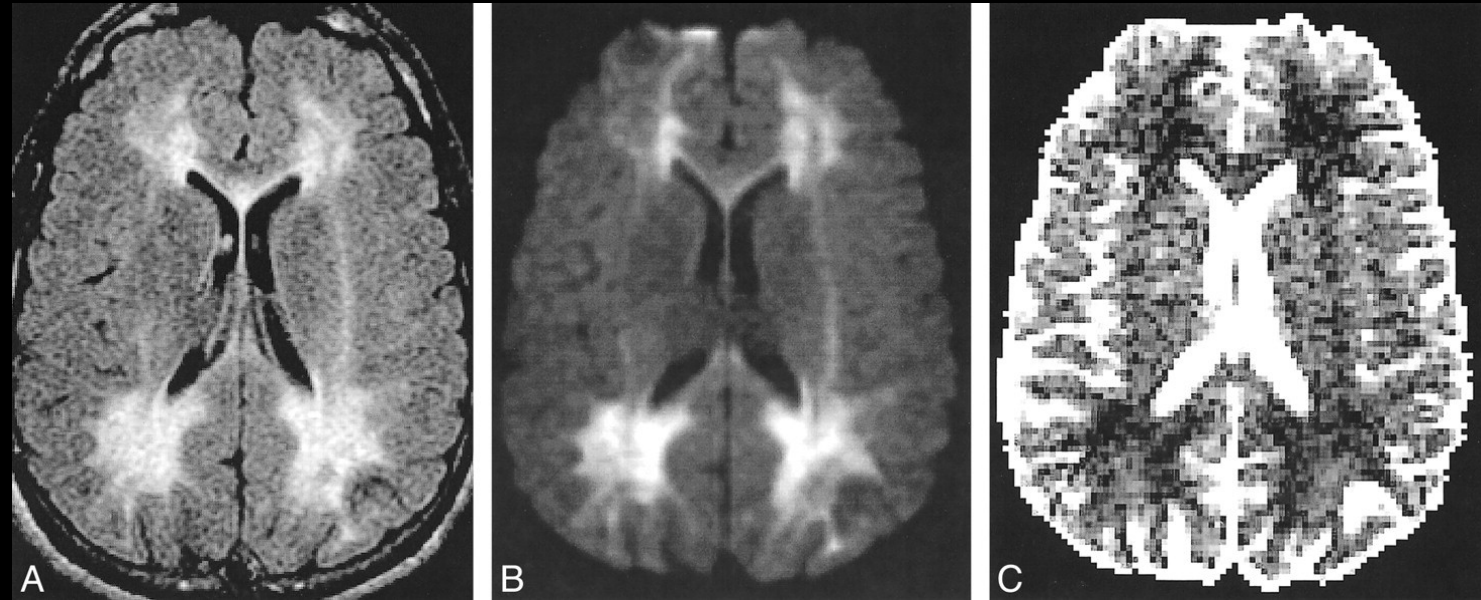
NO

- Meat 
- Dairy Products 
- Dry Beans 
- Nuts 
- Eggs 

* Cereals, Fruits & Vegetables in Moderation *



Chest x-ray of case 3 who died of Fallot's tetralogy. The picture exhibits vertebral and rib malformations and fusions along with thoracic scoliosis.



A 27-year-old man was screened at birth and was found to have a borderline phenylalanine level. FLAIR (A), trace diffusion-weighted (B), and ADC_{av} (C) images show extensive white matter abnormalities with restricted diffusion.

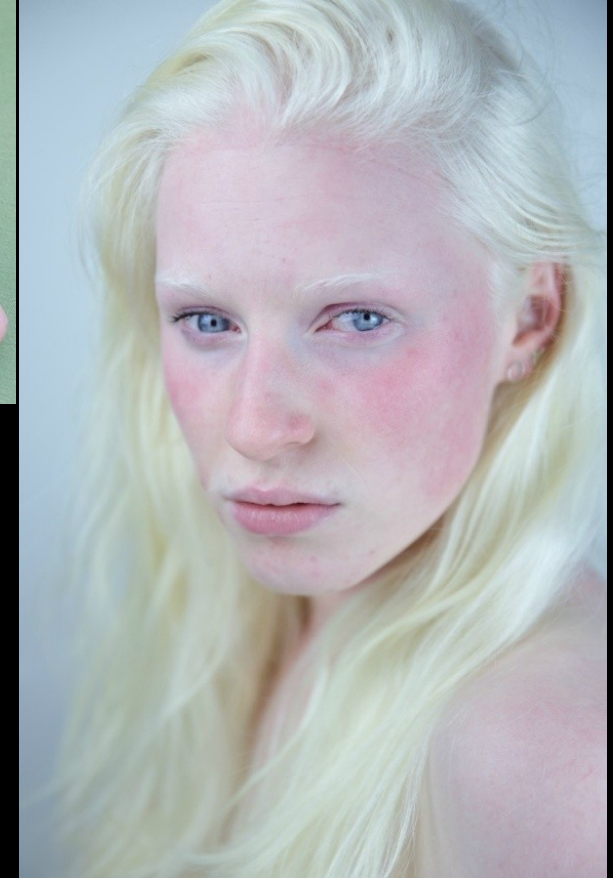
Albinismus

- **MP pigmentů** → deficit enzymu tyrosinázy v melanocytech způsobí nedostatečnou tvorbu pigmentu melaninu.
- úplné chybění nebo deficit tyrosinázy
- chromozom 11q
- 1:20 000

Symptomy: bílo růžová pleť, bílé vlasy, řasy i obočí, červené zornice, světle modré až průsvitné duhovky, šilhání, fotofobie, chybí binokulární vidění.

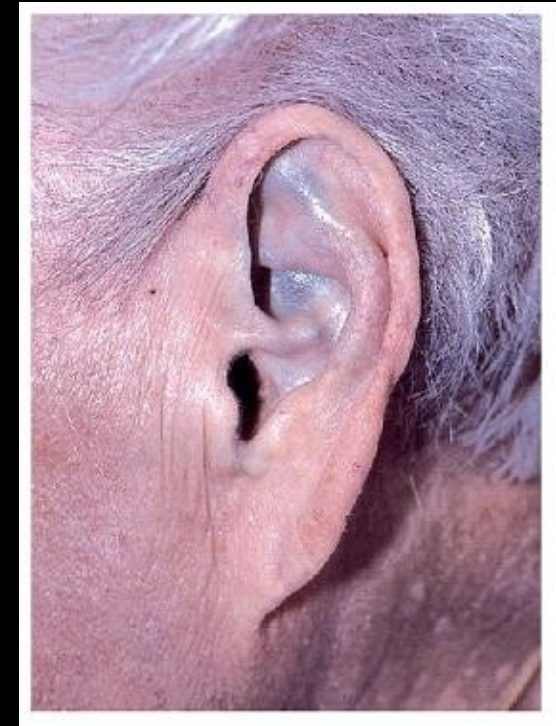


- **Okulokutánní** – hypopigmentace kůže, vlasů, duhovky, očního pozadí, světloplachost, nystagmus, porucha zraku
- **Okulární** – pigmentace vlasů a kůže normální, jen hypomelanóza očí, nystagmus, zmenšená zraková ostrost.



Alkaptonúrie

- *MP aromatických aminokyselin*
- *absence homogentizát-1,2-dioxygenázy (HGO)*
 - hromadění kyseliny homogentizové
- chromozom 3q
- 1:100 000 až 1:250 000
- **Symptomy:** ochronóza (ukládání modrastočerných částí ve tkáních), ochronotická artropatie () – degenerativní proces, postihuje klouby, páteř, novorozenecké období – tmavá moč, zanechává hnědočerné skvrny



Alkaptonúrie

- kalcifikace meziobratlových plotének → zúžení meziobratlových prostor → TV se sníží až o 8 cm
- černé kapky na rohovce, ušních boltcích, tmavý ušní maz
- Kloubní postižení: kolena, ramena, kyčle
- vysoký TK, onemocnění srdce, tvorba močových kamenů
- Léčba: léky jen na zmírnění bolestí, fyzioterapie
- Dědičnost – autosomálně recesivní



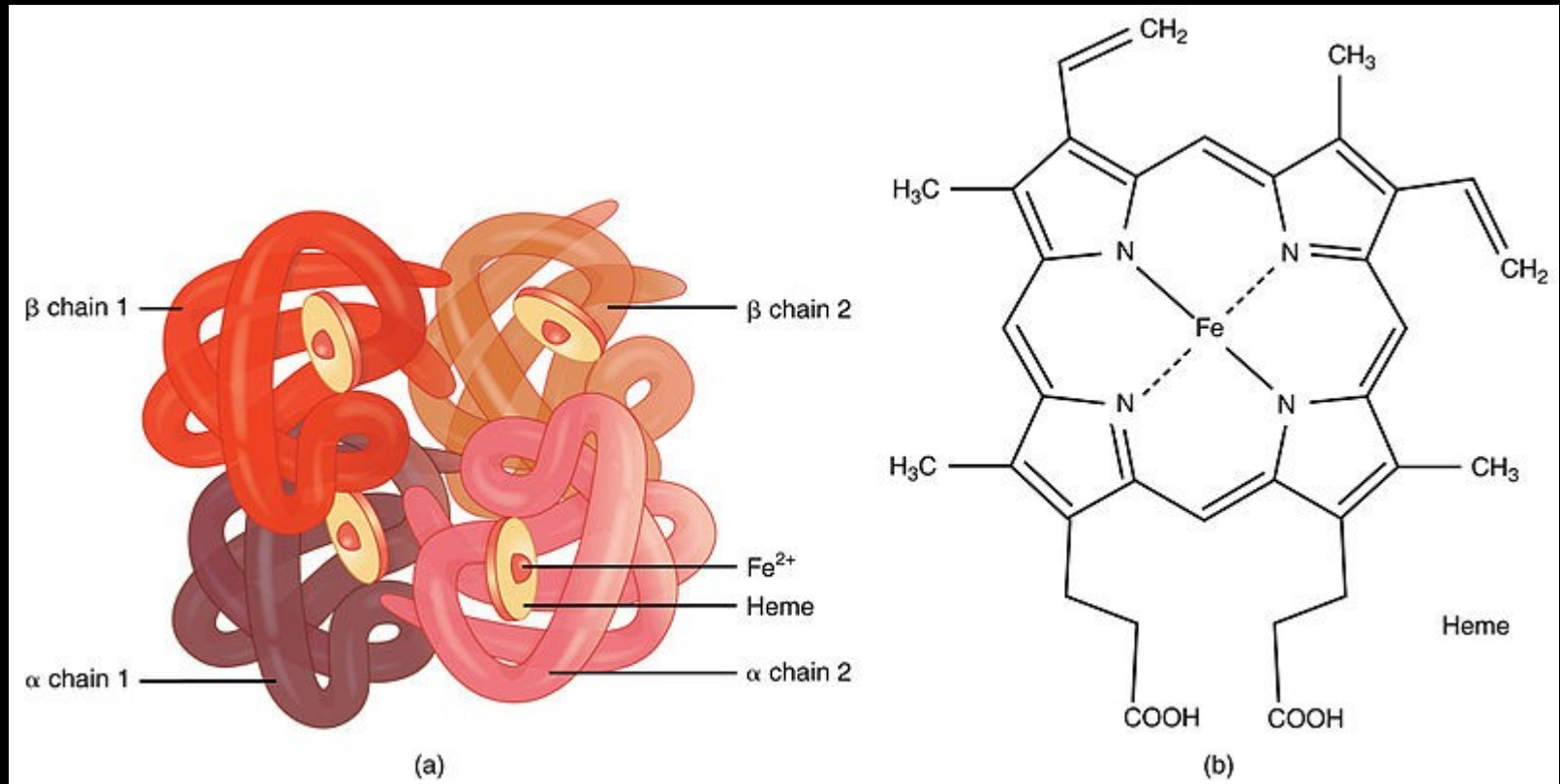
Mukopolysacharidózy (MPS)

- MP mukopolysacharidů
- deficit lysosomových enzymů
- → hromadění mukopolysacharidů v lysosomech orgánů
- pět typů (I, II, III, IV, VI)
- **Symptomy:** psychomotorická retardace, zákal rohovky, kraniofaciální dismorfie



Poruchy metabolismu hemu

- Porfyrie
- Srpkovitá anémie



Porfyrie

- Hem je tetrapyrol obsahující atom železa. Vzniká několika (osmi) postupnými reakcemi z jednoduchých látek (glycinu a sukcinyl-CoA). Prekurzory jeho syntézy jsou porfyriny.
- **MP porfyrinu** → **jeho hromadění**
- snížená aktivita uroporfyrinogendekarboxylázy
- 20 % AD dědičnost a 80% získaná
- 1:5 000 až 2 – 5:1000 000
- **Symptomy:** fotosenzitivita, hypertrichóza, lehce zranitelná pokožka, tvorba puchýřů, blefarospasmus, brnění končetin.
- **Léčba:** venepunkce, antimalarika.
- **Vampirismus???**





Srpkovitá anémie

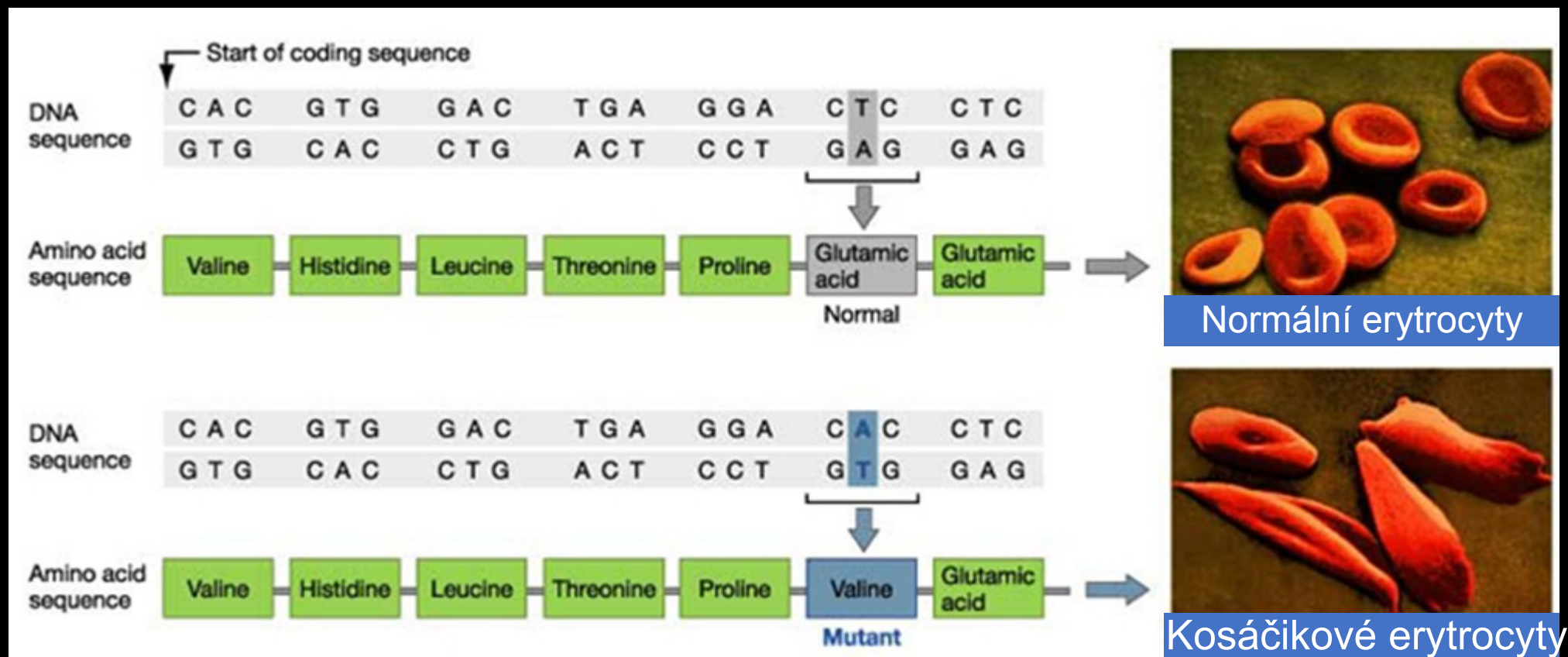
Abnormální hemoglobiny

(změna struktury)

- HbS: srpkovitá anémie
- **beta-globinový gen – Glu6Val**
- **příčinou je mutace v kódující sekvenci**



Mutace Glu6Val (E6V) v beta-globinovém genu a srpkovitá anémie



Děkuji za pozornost

