

Projekt: Digitální učební materiály ve škole, registrační číslo projektu CZ.1.07/1.5.00/34.0527

Příjemce: Střední zdravotnická škola a Vyšší odborná škola zdravotnická, Husova 3, 371 60 České Budějovice

Název materiálu: Vrozené metabolické vady

Autor materiálu: MUDr. Jaroslava Kubátová

Datum (období) vytvoření: 28. – 29. 8. 2013

Zařazení materiálu:

Šablona: Inovace a zkvalitnění výuky prostřednictvím ICT (III/2)

Předmět: Patologie a patologická fyziologie,
3. ročník

Sada: PF1

Tematická oblast: Patologie

Číslo DUM: 7

Ověření materiálu ve výuce:

Datum ověření: 23. 10. 2013

Ověřující učitel: MUDr. Zdeňka Kasková

Třída: ZLY 3

Popis způsobu použití materiálu ve výuce: Výuková elektronická prezentace, která je určena pro seznámení žáků s problematikou vrozených metabolických vad. Materiál může sloužit jako názorná pomůcka doplňující výklad učitele, ale také je vhodná pro domácí přípravu žáků (např. zpřístupněním formou e-learningu). Materiál obsahuje zpětnou vazbu ověřující pochopení látky v podobě závěrečného snímku s otázkami k tématu.

Tento výukový materiál je spolufinancován Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky.



INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Vrozené metabolické vady

MUDr. Jaroslava Kubátová

3. ročník

Vrozené metabolické vady

- Široká skupina poruch
- Genetické poruchy
- Jednotlivé poruchy jsou vzácné

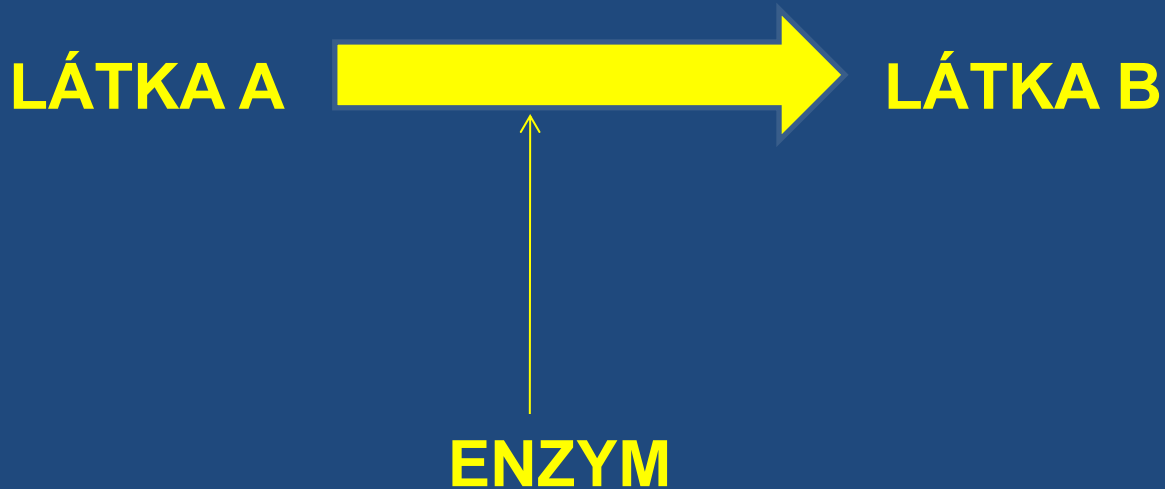
Genetické poruchy

Enzymopatie	Defekty receptorů
porucha genu pro určitý enzym	porucha genu pro určitý receptor

Poruchy genů

1. Přenášejí se z generace na generaci daným typem dědičnosti – dominantní, recesivní
2. Vznikají mutacemi de novo – vliv různých mutagenů:
 - fyzikální – záření
 - chemické
 - biologické – zejména viry

Enzymopatie



když je enzym defektní

➡ hromadí se (střádá, tezauruje) látka A,
tyto poruchy se nazývají TEZAURIZMÓZY

Tezaurizmózy

Podle druhu stáradané látky:

- lipidózy – lipidy
- glykogenózy – glykogen
- mukopolysacharidózy – mukopolysacharidy

 nahromadění těchto látek poškozujebuňky a funkci orgánů, např. mozku

Odběr krve novorozence na vrozené metabolické vady

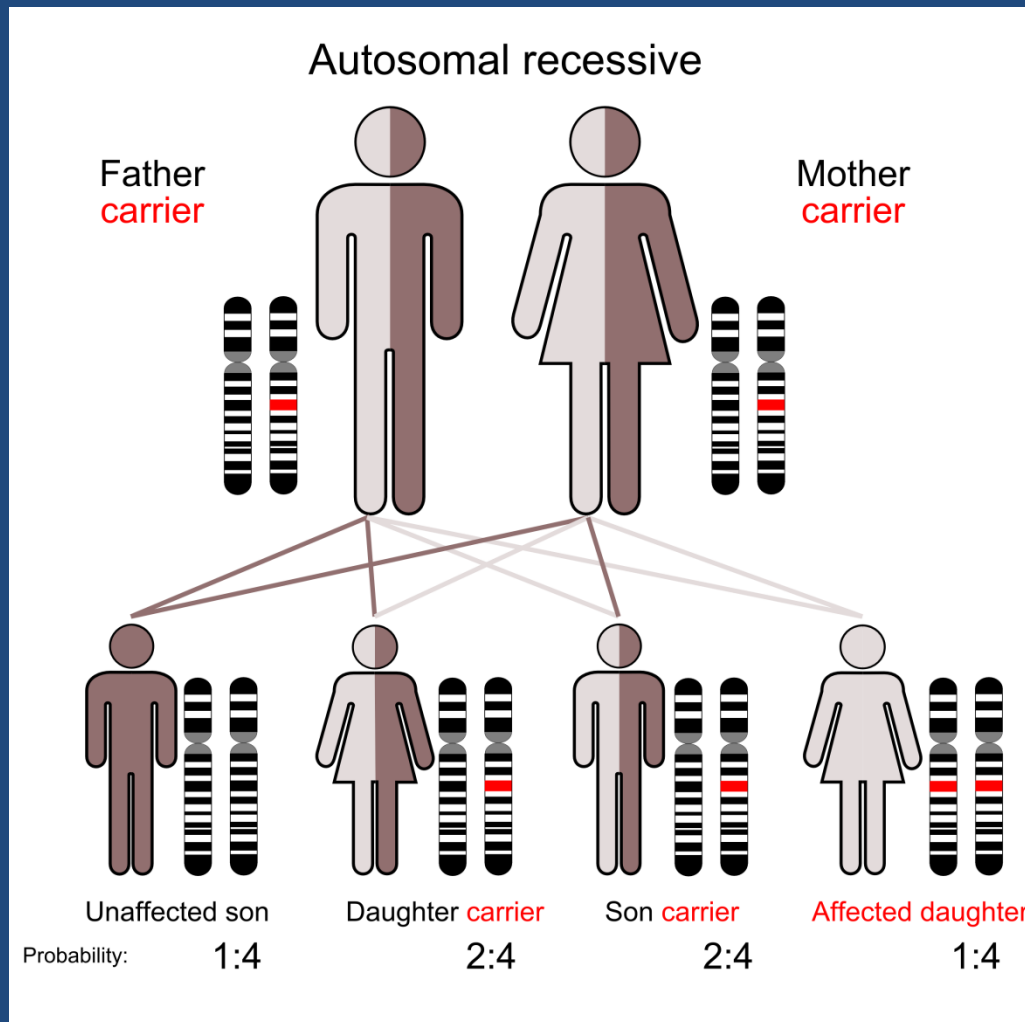


[1]

Fenylketonurie

- druh enzymopatie
- autozomálně recesivní typ dědičnosti
- aminokyselina fenylalanin se nemetabolizuje na tyrozin (vadný enzym),
ALE tvoří se fenylketon – vylučuje se močí
➔ FENYLKETONURIE
- fenylalanin poškozují mozek ve vývoji!
➔ způsobuje mentální retardaci

Autozomálně recesivní dědičnost



**Matka i otec – nosiči
porušeného genu**
**Recesivní – projeví se
jen, pokud se setkají
2 nemocné geny**
(pravděpodobnost 25 %)
**Autozomální – přenáší se
na somatických
chromozomech (tj.
párech 1-22)**

[2]

Diagnostika fenylketonurie

- prokazuje se fenylalanin v krvi (krev z patičky novorozence) v rámci skríninku*
- při narození je dítě normální, ALE hrozí mu rozvoj poškození mozku a výrazná mentální retardace
 - ➔ preventivní opatření = DIETA
(v dietě speciální bílkoviny bez fenylalaninu)

*u nás od r. 1975

Familiární hypercholesterolémie



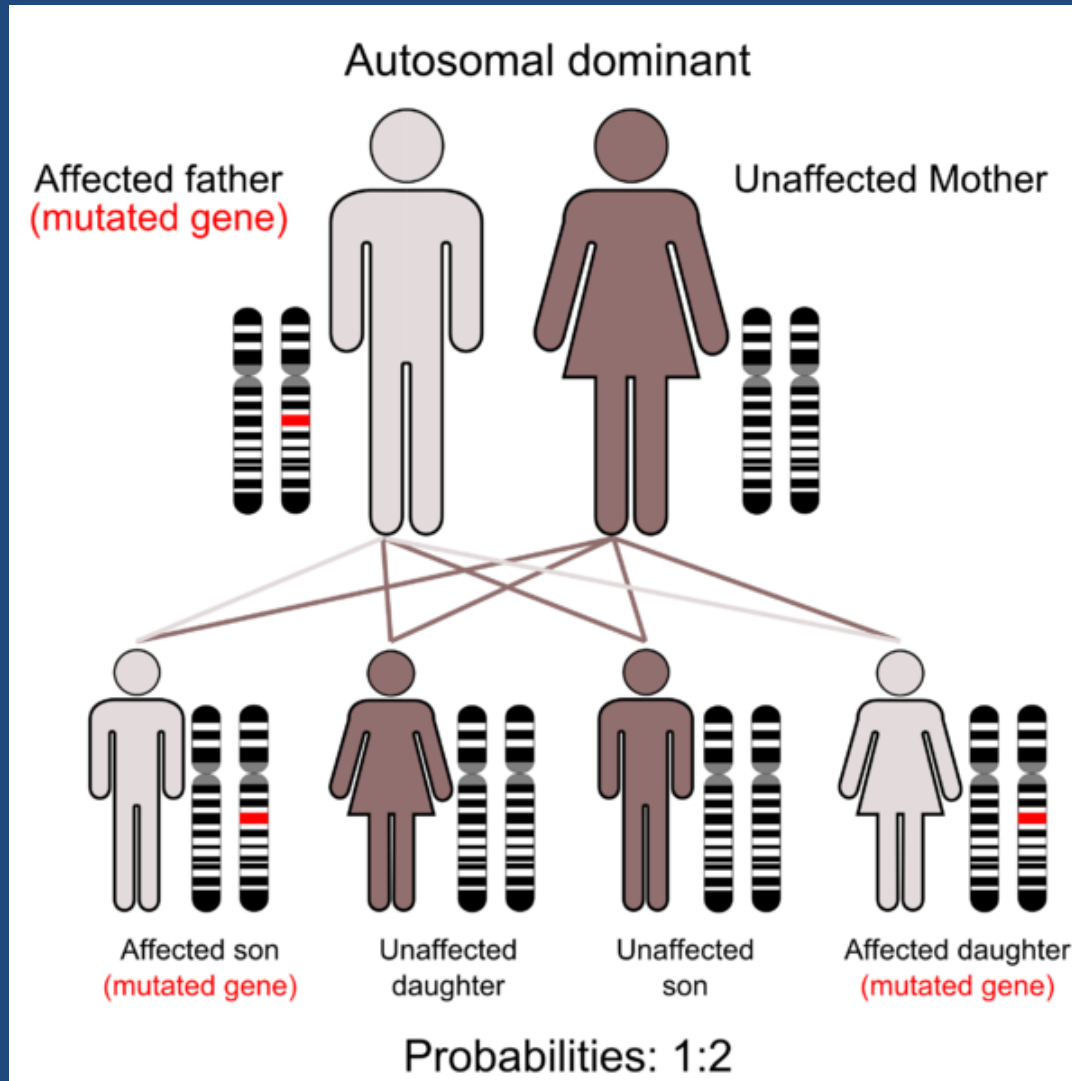
Xantomy – obsahují
lipidy
(ložiska lipidů
při
hypercholesterolémii)

[3]

Familiární hypercholesterolemie – charakteristika

- poměrně častá porucha
- autozomálně dominantní dědičnost
- vysoké riziko aterosklerózy a jejích komplikací v mladém věku (např. akutní infarkt myokardu)
- nedostatek receptoru pro vstup LDL cholesterolu do buněk

Autozomálně dominantní dědičnost



**Matka zdravá,
otec nemocný (má
1 porušený gen)
Dominantní – projeví
se, i pokud došlo k
přenosu jen jednoho
porušeného genu
(pravděpodobnost
50 %)**

Albinismus

- neschopnost syntézy pigmentu melaninu
- enzymopatie
- autozomálně recesivní typ dědičnosti



[5]

Otázky

1. Co je to enzymopatie a jaké může mít důsledky?
2. Co jsou tezaurizmózy, uveďte příklady názvů a jaké mohou mít důsledky?
3. Co je to fenylketonurie, jaká jsou její rizika a proč je důležité tuto poruchu diagnostikovat co nejdříve?

Seznam použité literatury a pramenů

Použitá literatura:

STŘÍTESKÝ, J. *Patologie – Učebnice pro zdravotnické školy a bakalářské studium*. 1. vyd. Olomouc: Epava, 2001. ISBN: 80-86297-06-3.

V prezentaci byly dále použity obrázky z následujících zdrojů:

1. U.S. Air Force photo/Staff Sgt Eric T. Sheler. [cit. 2013-08-29]. Dostupný na WWW: http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Phenylketonuria_testing.jpg.
2. Armin Kübelbeck. [cit. 2013-08-29]. Dostupný pod licencí Creative Commons na WWW: http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/e/ef/Autorecessive_en_01.png.

Seznam použité literatury a pramenů (pokračování)

3. Anita A Kumar . [cit. 2013-08-29]. Dostupný pod licencí Creative Commons na WWW:
http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Multiple_hand_xanthomas_18_yo_case_report.jpg.
4. Armin Kübelbeck. [cit. 2013-08-29]. Dostupný pod licencí Creative Commons na WWW: http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Autodominant_en_01.png.
5. Muntuwandi. [cit. 2013-08-29]. Dostupný pod licencí Creative Commons a GNU Free Documentation License na WWW :
http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Albinistic_girl_papua_new_guinea.jpg?use_lang=de.