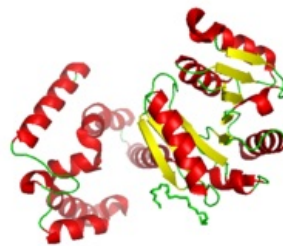


# Deficit LCHAD

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>)