

HOMOCYSTINURIE Z DEFICITU CBS

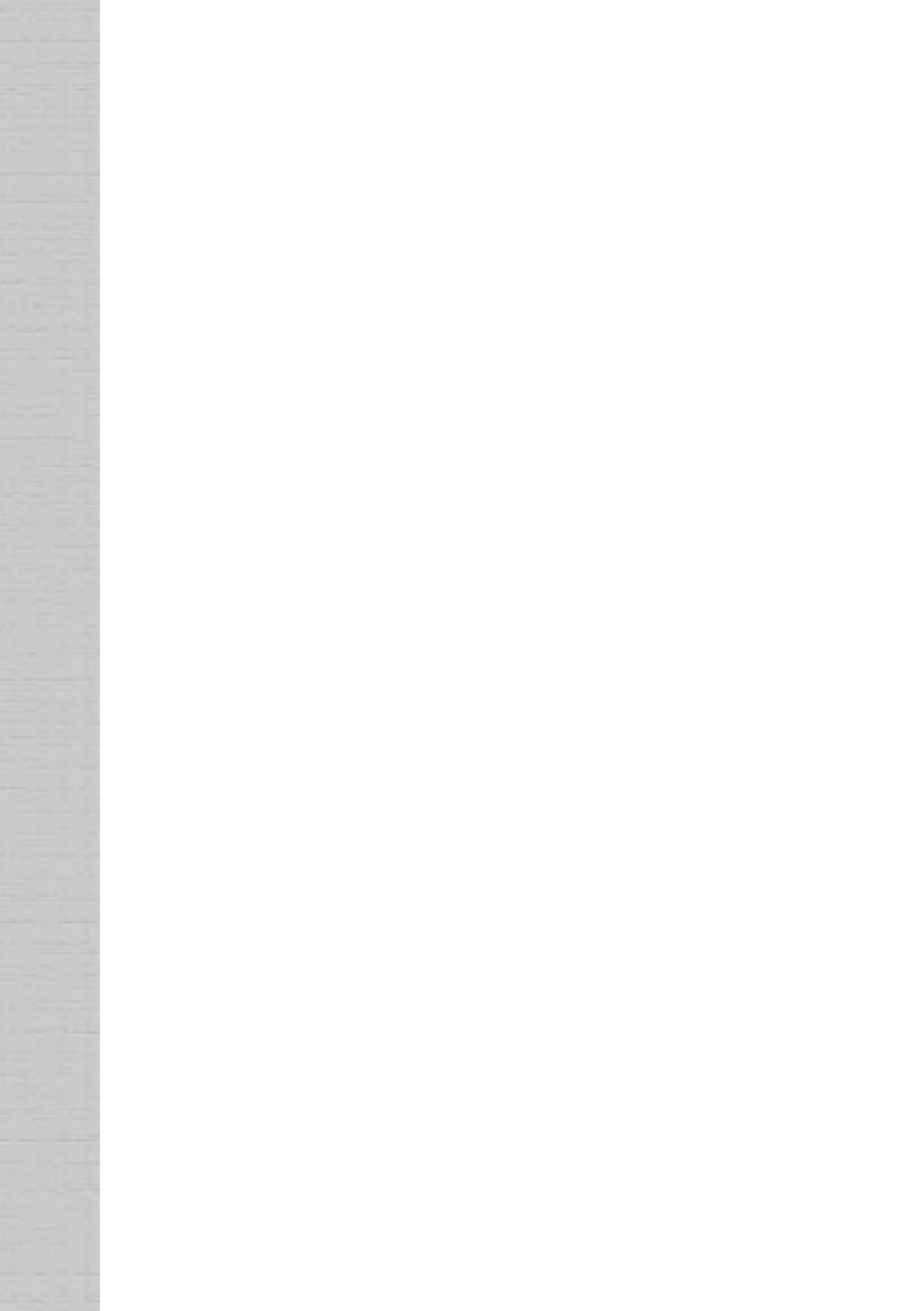
Informační brožurka pro pacienty a jejich rodiny



T. Paterová, dietní sestra
prof. MUDr. J. Zeman, DrSc.
VFN a 1. LF UK Ústav DMP, Ke Karlovu 2, Praha 2
recenzoval MUDr. V. Kožich, CSc.

Obsah:

1. Úvod
2. Co je homocystinurie z deficitu CBS
3. Diagnostika
4. Klinické příznaky
5. Léčba
6. Dieta
7. Monitorování léčby
8. Důsledky nedodržování diety či užívání léků
9. Těhotenství u homocystinurie
10. Budoucnost
11. Podpůrné organizace
12. Praktická část
13. Použitá terminologie



1. Úvod

Cílem této brožurky je sloužit jako doplňující materiál k informacím, které jste dostali již při zjištění diagnózy „homocystinurie“ u některého člena vaší rodiny nebo v průběhu jeho sledování na našem pracovišti. Příručka byla zpracována takovým způsobem, aby sloužila k lepšímu pochopení klinického průběhu onemocnění nazývaného homocystinurie, které je způsobeno poruchou funkce enzymu cystathionin- β -syntázy (CBS). Brožurka by měla pomoci i k lepšímu porozumění toho, jaký vliv může mít tato nemoc na zdravotní stav člověka s homocystinurií a jaké eventuální následky mohou nastat při nedodržování doporučené léčby. Konkrétní způsoby léčby homocystinurie se v různých nemocnicích na světě mírně liší. Cíl léčby je ale všude stejný - dosáhnout snížení hladiny homocysteinu v krvi a v moči na terapeutické (léčebné neboli doporučené) hodnoty.

Pokud nebudete v brožurce čemukoli rozumět nebo vám bude něco nejasné, doporučujeme, abyste takové nejasnosti probrali se svým lékařem.

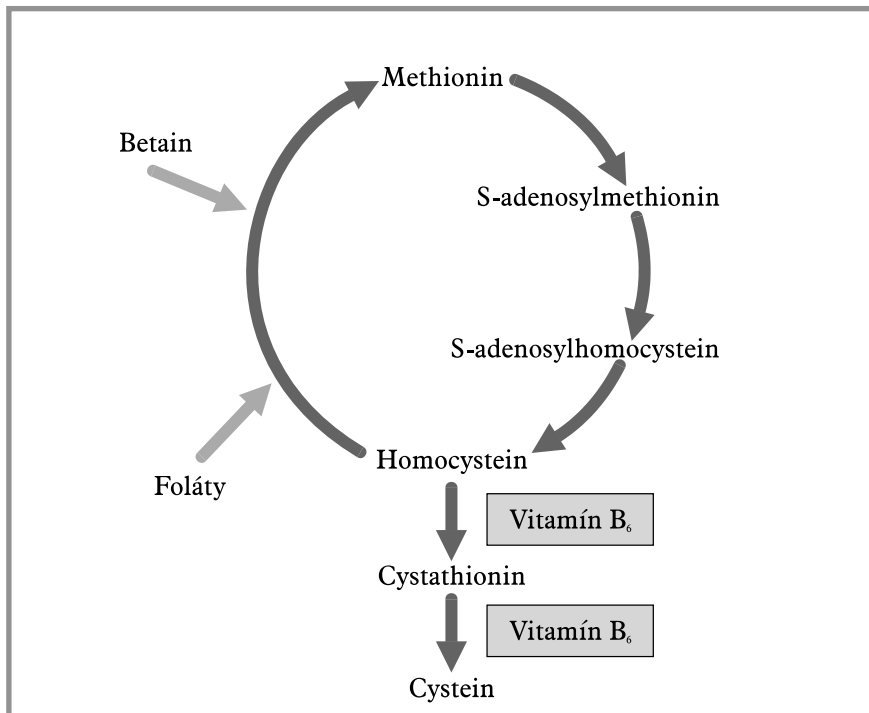
2. CO JE HOMOCYSTINURIE Z DEFICITU CBS

Homocystinurie z deficitu CBS je vzácně se vyskytující onemocnění, způsobené poruchou ve zpracování sirných aminokyselin methioninu a homocysteinu. Jde o onemocnění, které patří do skupiny onemocnění známých jako dědičné metabolické poruchy. U pacientů s homocystinurií dochází k hromadění homocysteinu - aminokyseliny, která se tvoří v těle z methioninu - v tkáních a tělesných tekutinách.

Dědičnost homocystinurie je autosomálně recesivní a výskyt tohoto onemocnění v běžné populaci je 1:340 000, ačkoli novější data z molekulárně genetického vyšetření ukazují na možnost výskytu mnohem vyššího.

Podle klinických příznaků a efektu léčby se rozlišují dvě formy onemocnění: vitamín B₆ – senzitivní (reagující), u níž je částečná zbytková aktivita enzymu. To znamená, že při podávání vit. B₆ se u pacientů daří společně s dietou snížit hladinu homocysteinu. Druhá forma onemocnění je: vitamín B₆ – rezistentní (nereagující) s prakticky nulovou aktivitou, kde pacienti na podávání vitamínu B₆ nereagují.

Obrázek: Cyklus methioninu a homocysteinu



Předpokládá se, že existuje řada dědičných změn, které mohou v příslušném genu nastat a způsobit homocystinurii v důsledku nedostatku CBS. Každá taková změna pravděpodobně způsobuje mírně odlišné postižení tímto onemocněním.

3. DIAGNOSTIKA

Homocystinurii je v současné době možné diagnostikovat na biochemické, enzymatické i molekulární úrovni jak u osob s podezřením na tuto chorobu, tak u dosud nenarozených plodů v rámci prenatální diagnostiky.

Pokud již máte v rodině dítě s homocystinurií a plánujete další těhotenství, je důležité, abyste o této skutečnosti informovali svého lékaře. Poté vám budou moci být poskytnuty všechny další informace a poradenství ohledně eventuální potřeby prenatální diagnózy.

4. KLINICKÉ PŘÍZNAKY

A. Těžké formy - objevující se v dětství

Neléčená homocystinurie v důsledku nedostatku CBS může způsobovat celou řadu klinických příznaků, které se obvykle začínají projevovat v kojeneckém, batolecím nebo předškolním věku, po uplynutí zcela bezpříznakového období. Přesto lze již i u malých dětí v prvních měsících života laboratorně prokázat v krvi nebo moči nahromadění některých typických látek, podle nichž se dá určit povaha onemocnění.

Nejčastější příznaky jsou:

u centrálního nervového systému (CNS) – opoždění v psychomotorickém vývoji a obtíže s učením, mohou se vyskytovat změny na EEG (záznam mozkové aktivity), jež mohou v některých případech vést ke klinickým projevům - křečím.

u očí - těžká krátkozrakost přecházející do dislokace oční čočky, v některých případech až s rozvojem glaukomu (zvýšený nitrooční tlak). Právě vyšetření v oční ambulanci často vede k podezření na diagnózu homocystinurie.

u kostry - osteoporóza (odvápnění kostí), skolióza (vybočení páteře do strany), větší délka dlouhých kostí (v oblasti paží, nohou) - lidé s neléčenou homocystinurií jsou často vyšší, než je v rodině obvyklé.

u cévního systému - zvýšená tendence srážlivosti krve, která bývá příčinou trombóz, embolických příhod a mozkových mrtvic.

B. Mírné formy (adultní) – objevující se v dospělosti

U této skupiny nemocných s homocystinurií převažují příznaky onemocnění cévního systému a většinou chybí projevy onemocnění CNS, očí i kostry. Předpokládá se, že u řady pacientů s touto formou homocystinurie není diagnóza vůbec stanovena.

5. Léčba homocystinurie

Cílem léčby pacientů s homocystinurií je snížit příliš vysokou hladinu homocysteinu v organismu na terapeutické hodnoty. Léčba této choroby obvykle spočívá v podávání megadávek pyridoxinu a dodržování nízkobílkovinné diety s limitovaným (omezeným) množstvím methioninu v přirozené stravě, která je navíc doplněná dietním preparátem (směsí esenciálních aminokyselin bez methioninu – např. HOM nebo M-AM). Navíc někteří pacienti s homocystinurií potřebují i betain (např. preparát Cystadene) pro zvýšení přeměny homocysteinu na methionin.

Důležitou součástí léčby jsou pravidelné ambulantní kontroly a metabolická vyšetření, při kterých se kontroluje nejen hladina homocysteinu a dalších aminokyselin v krevní plazmě, ale i hladiny vitamínu B₁₂ a folátů. Nutná jsou i hematologická vyšetření, pravidelné kontroly u očního lékaře, popř. u ortopeda, klinického psychologa či neurologa.

Pyridoxin (B₆) - je vitamín, který pomáhá enzymu CBS při přeměně homocysteinu na cystathionin. U osob s homocystinurií je sice nedostatek enzymu CBS, ale přibližně 50 % nemocných příznivě reaguje na podávání pyridoxinu. Podání vitamínu B₆ je obvykle prvním terapeutickým opatřením u nově diagnostikovaných pacientů. Pokud pyridoxin sám o sobě nevede ke snížení hladiny homocysteinu v krvi, je potřebné zahájit dietoterapii s omezením příjmu methioninu ve stravě, eventuálně i podávání betainu. Vedlejší účinky podávání pyridoxinu se vyskytují vzácně; pokud se u vás nicméně objeví jakékoli zvláštní symptomy, měli byste kontaktovat svého lékaře.

Betain - u osob, které nereagují na léčbu pyridoxinem, se často užívá látka betain. Betain se přirozeně nachází v malém množství v potravinách, jako je řepa, špenát, obiloviny a produkty moře. U pacientů s homocystinurií se betain dodává ve vyšších dávkách. Betain snižuje hladiny homocysteinu tak, že jej přeměňuje zpět na methionin, díky jeho působení by tedy hladiny methioninu v krvi měly být vyšší. Vedlejší účinky jsou vzácné, někdy se může objevit zápach potu a moči po rybině. Dávka betainu se upravuje podle změřených hladin homocysteinu nebo methioninu v krvi.

6. DIETA

Strava, kterou konzumujeme, obsahuje sacharidy, tuky a bílkoviny. Sacharidy a tuky dodávají tělu energii. Bílkoviny se využívají pro růst, vývoj a regeneraci organismu. Bílkoviny přijímané ve stravě se štěpí na příslušné stavební kameny, které se nazývají aminokyseliny. Tyto různé aminokyseliny se znovu spojují a podle potřeby se z nich vytvářejí jiné bílkoviny, jež jsou pro organismus potřebné.

Proces štěpení a opětné tvorby různých látek (látková výměna neboli metabolismus) nutných pro život si vyžaduje chemické katalyzátory, které se nazývají enzymy. Homocystinurie je onemocnění, při kterém jeden enzym nefunguje správně, takže metabolismus methioninu nemůže správně pokračovat. To vede ke zvýšení hladiny homocysteinu v krvi i v moči.

Homocystein se tvoří z methioninu, který je obsažen ve stravě obsahující bílkoviny. Základem dietní léčby u pacientů s homocystinurií je tedy nízkobílkovinná dieta s limitovaným množstvím methioninu (je nutný každodenní propoččet příjmu methioninu v přirozené stravě) suplementovaná (doplňená) preparátem (směsí AMK bez methioninu) a dosažení snížení hladiny methioninu a homocysteinu v krvi. Přísnost dietního omezení závisí na individuální toleranci pacienta k methioninu, tedy povolenému množství methioninu ve stravě.

Principy dietní léčby u homocystinurie

- správný výběr potravin s nízkým obsahem methioninu
- používání nízkobílkovinných potravin
- vyloučení konzumace potravin s vysokým obsahem methioninu

Předpokladem dobré prognózy pro pacienty s homocystinurií je dobrá dietní kompenzace. Vedle dostatečného příjmu přirozených bílkovin i esenciálních aminokyselin (preparátu) je nutno dbát i na pestrost jídelníčků, tedy na dostatečné množství všech živin v přirozené stravě.

Nevhodné - „zakázané“ potraviny:

- všechny druhy masa (kuřecí, drůbeží, vepřové, hovězí, zvěřina, ryby...), vnitřnosti, uzeniny, salámy, šunka, tlačenky, jitrnice, masové konzervy a jakékoli jiné masné a rybí výrobky

- tvrdé sýry, tavené sýry, nízkotučný tvaroh i jiné nízkotučné mléčné výrobky
- vejce jako samostatný pokrm
- luštěniny – všechny druhy (fazole, čočka, hrách, sója...)
- ořechy, mandle

Dovolené potraviny s částečným omezením:

- malé množství tučných mléčných výrobků (smetanové jogurty, polotučný nebo plnotučný tvaroh a pomazánky z něj, polotučné mléko, máslo, smetana, šlehačka, termixy, pudinky, smetanové zmrzliny...)
- vejce jako součást pokrmů (do těsta na knedlíky, na moučníky, zapečené těstoviny apod.)
- bílé pečivo OMEZENĚ (např. 1 ks 2x do týdne)
- mouka – jakýkoli druh, krupice, vločky, rýže, těstoviny, strouhanka...
- brambory

Povolené potraviny „bez omezení“:

- nízkobílkovinná mouka (Finax, Apromix, Vitaprotam)
- nízkobílkovinná strouhanka, krupice, kukuřičné lupínky
- nízkobílkovinné pečivo
- nízkobílkovinné těstoviny
- nízkobílkovinné mléko (LP drink, Loprofin)
- ovoce, zelenina, ovocné přesnídávky, ovocné zmrzliny
- cukr, olej, margaríny
- džemy, marmelády, med

7

• Monitorování léčby

Při každé návštěvě v metabolické ambulanci se kontrolují hladiny homocysteinu a methioninu. Pro tento účel je nejlépe provést odběr krevního vzorku nalačno. Pacient obvykle nesnídá, ale výsledky vyšetření nebudou výrazně ovlivněny, pokud se pacient lehce napije slazeného čaje.

U zdravých osob bez homocystinurie se hladiny celkového homocysteinu pohybují pod hranicí 15 $\mu\text{mol/l}$ krevní plazmy. U pacientů s homocystinurií v době záchytu onemocnění a při stanovení diagnózy dosahují hladiny homocysteinu obvykle hodnot 100–400 $\mu\text{mol/l}$.

Hladiny celkového homocysteinu u léčených pacientů s homocystinurií by měly být u formy vitamín B₆ – senzitivní nižší než 40 μmol/l a u formy vitamín B₆ – rezistentní nižší než 60 μmol/l.

8. Důsledky nedodržování diety či užívání léků

Nikdo neužívá s chutí větší množství léků ani nedodrжуje přísnou dietu. Ale i když se cítíte dobře, je důležité, abyste léky a preparát užívali a dietu dodržovali! Pokud dietu nebudete dodržovat nebo nebudete užívat předepsané léky, nemusí to vést k výskytu nějakého okamžitého problému. Dlouhodobé účinky takového jednání budou ovšem velmi závažné a obvykle nemusí být ani vratné. Při nedodržování léčby stoupá především riziko tvorby krevních sraženin v cévách mozku a dolních končetin a také rozvoje nevratného poškození očních čoček.

Pokud máte potíže s dodržováním doporučené léčby, měli byste tuto skutečnost prodiskutovat s dietní sestrou, aby bylo možno nalézt způsob, jak vám pomoci.

9. Těhotenství u homocystinurie

Jsou známy případy úspěšného těhotenství žen s homocystinurií v důsledku nedostatku CBS. Pokud otěhotníte nebo otěhotnění plánujete, je důležité, abyste o této skutečnosti informovala svého lékaře. Získáte tak další informace a budete s ohledem na svoji rodinu moci učinit správné rozhodnutí.

U žen s homocystinurií je nutno zachovat přísnou dietu a předepsanou léčbu před početím i během celého těhotenství. Při léčbě pyridoxinem nebyly hlášeny žádné nežádoucí účinky, které by mohly postihnout plod. Nebyly realizovány žádné studie, které by se zabývaly užíváním betainu u těhotných žen. V současné době se ženám, které užívají betain, doporučuje tuto léčbu před početím přerušit, jelikož není známo, zda betain nemůže poškozovat vyvíjející se plod nebo schopnost ženy otěhotnět. O užívání betainu v těhotenství by měl rozhodnout lékař spolu s pacientkou po důkladném zvážení situace.

Zdá se, že nedostatečná kontrola hladin homocysteinu v krvi je spojena se zvýšeným rizikem spontánního potratu. Není jasné, zda může nedostatečná kontrola hladin homocysteinu v krvi způsobit jiné poškození vyvíjejícího se plodu, ovšem vysoké hladiny

homocysteinu v krvi znamenají pro samotnou těhotnou ženu zvýšené riziko výskytu komplikací spojených s homocystinurií, zvláště v době kolem porodu, např. tvorby krevních sraženin v cévách mozku nebo dolních končetin.

10. Budoucnost

Je důležité poznamenat, že v oblasti dědičných metabolických onemocnění neustále dochází k novým objevům, a to jak v oblasti screeningu a diagnostiky, tak i v oblasti nových léčebných postupů. Cílem této brožurky je zlepšit informovanost pacientů s homocystinurií i jejich rodiny o tomto onemocnění. Podle současných znalostí je zřejmé, že dodržování diety u pacientů s homocystinurií je to nejlepší, co mohou pro sebe a své okolí udělat.

11. Podpůrné organizace

Lze předpokládat, že pacienti a rodiny s homocystinurií ocení možnost být v kontaktu s organizacemi, které jim mohou poskytnout další informace nebo je mohou zkontaktovat s dalšími rodinami v obdobné situaci.

V naší republice nyní existuje „Klub PKU a jiných DMP“, v němž se sdružují rodiny s dětmi, u nichž se vyskytují různé dědičné metabolické poruchy.

Klub PKU a jiných DMP
Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2
www.klubpku.wz.cz

Tento klub vydává i časopis *Metabolík*, který je možno si i prostřednictvím našeho pracoviště objednat.

12. PRAKTICKÁ ČÁST

Ukázka jídelníčků na povolených 500 mg methioninu/den:

		váha potravin/g
Snídaně:	rohlík	40
	máslo	15
	med	20
	směs AMK	(dávku určí lékař)
Přesnídávka:	jogurt ovocný	150
Oběd:	pol. hovězí se zeleninou	220
	vařené brambory	270
	dušená mrkev	120
	směs AMK	(dávku určí lékař)
Svačina:	pomeranč	270
	banán	280
Večeře:	chléb	120
	máslo	30
	sýrová pomazánka	30
	paprika	150
	směs AMK	(dávku určí lékař)
Celkem: 501,3 mg methioninu 38,6 g přirozených bílkovin 23,1 g bílkovin ve směsi AMK bez methioninu		

		váha potravin/g
Snídaně:	jablečný závin	180
	směs AMK	(dávku určí lékař)
Přesnídávka:	pomeranč	120
	kiwi	240
Oběd:	vařené brambory	270
	květákové řízečky	155
	rajčatový salát	130
	směs AMK	(dávku určí lékař)
Svačina	jogurt ovocný	150
	rohlík	40
Večeře:	zeleninové rizoto	300
	okurka	140
	směs AMK	(dávku určí lékař)
Celkem: 494,6 mg methioninu 39,3 g přirozených bílkovin 23,1 g bílkovin ve směsi AMK bez methioninu		

Receptury

PLNĚNÉ PAPIKY

(1 porce = 160 g, receptura na 2 porce)

140 g	zelených paprik (2 ks)
20 g	oleje
30 g	cibule
20 g	Vitaprotamu

Náplň:

30 g	rýže
10 g	oleje
50 g	mrkve
10 g	sterilovaného hrášku
	sůl

Celkem: 71,5 mg methioninu/5,2 g bílkovin



TĚSTOVINY PO SRBSKU

(1 porce = 300 g)

70 g	nízkobílkovinných těstovin
10 g	oleje
80 g	sterilovaného leča
5 g	Vitaprotamu
10 g	rajčatového protlaku
10 g	kečupu
10 g	másla

Celkem: 19 mg methioninu/2,2 g bílkovin



BRAMBOROVÝ GULÁŠ

(1 porce = 250 g)

20 g	cibule
15 g	oleje
	gulášové koření, sladká paprika, sůl
150 g	brambor
10 g	Vitaprotamu

Celkem: 53,6 mg methioninu/4,5 g bílkovin



KARBANÁTKY Z CUKETY

(1 porce = 150 g)

130 g	cukety
10 g	vaječné náhražky
30–40 g	Vitaprotamu
5 g	česneku
20 g	nízkobílkovinné strouhanky
10 g	petrželové nati
	sůl, majoránka



Celkem: 48,6 mg methioninu/5 g bílkovin

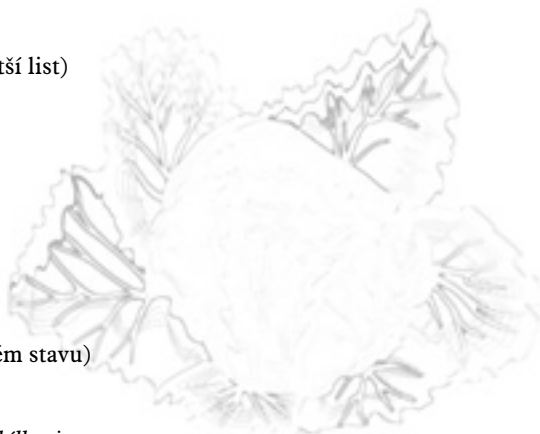
KAPUSTOVÉ KARBANÁTKY PLNĚNÉ ZELENINOU

(1 porce = 150 g)

20–30 g	kapusty (1 větší list)
15 g	oleje

Náplň:

10 g	oleje
20 g	cibule
20 g	mrkve
20 g	celer
20 g	petržele
5 g	česneku
10 g	rýže (v syrovém stavu)
	sůl, pepř

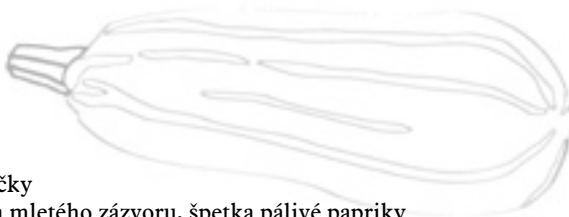


Celkem: 36,6 mg methioninu/3 g bílkovin

CUKETA PO ČÍNSKU

(1 porce = 125 g, receptura na 2 porce)

20 g	oleje
30 g	cibule
200 g	cukety
30 g	kečupu
10 g	česneku
20 g	sójové omáčky
	sůl, 1 lžička mletého zázvoru, špetka pálivé papriky

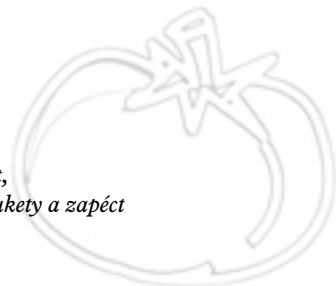


Celkem: 80 mg methioninu/10,5 g bílkovin (2 porce)

ZAPEČENÉ CUKETY S RAJČATOVOU OMÁČKOU

(1 porce = 200 g)

150 g	cukety	} <i>podusit, zalit cukety a zapéct</i>
10 g	oleje na osmažení plátků	
10 g	oleje na vymazání formy	
	sůl	
100 g	rajčat	
5 g	česneku	
	voda, sůl, pepř, bazalka	
10 g	pórku na posypání	



Celkem: 56,3 mg methioninu/5,9 g bílkovin

ŠPAGETOVÁ SMĚS

(1 porce = 300 g)

100 g	NB špaget
10 g	oleje na promaštění špaget
10 g	pórku
10 g	oleje
60 g	rajčat
40 g	zelené papriky
3 g	česneku
15 g	rajčatového protlaku
10 g	kečupu
5 g	cukru
	sůl, pepř, vegeta, zelená petrželka

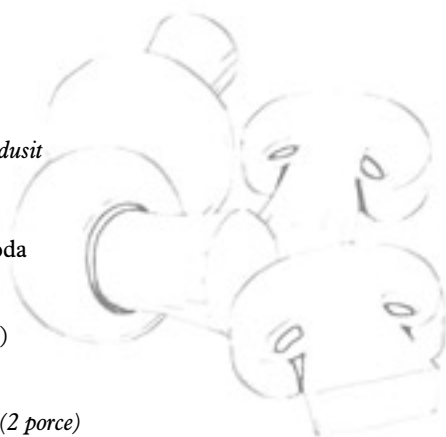


Celkem: 54,5 mg methioninu/2,6 g bílkovin

HOUBOVÝ BRAMBORÁK

(1 porce = 260 g)

10 g	oleje	} <i>podusit</i>
20 g	cibule	
30 g	čerstvých hub	
	sůl, kmín, voda	
200 g	brambor (syrových)	
10 g	vaječné náhražky + voda	
5 g	česneku	
	sůl, majoránka	
50 g	maizeny (Vitaprotamu)	
50–80 ml	oleje na smažení	



Celkem: 113 mg methioninu/7,1 g bílkovin (2 porce)

ĚABLEČNÝ PIŠKOT - váha 650 g

250 g	Vitaprotamu	
100 g	moučkového cukru	
1 bal.	prášku do pečiva	
1 bal.	vanilkového cukru	
150 g	jablek (<i>nastrouhat</i>)	
50 g	hery (<i>rozpustit</i>)	
	vlažná voda	
10 g	hery	} <i>na formu</i>
10 g	NB strouhanky	



Celkem: 13,2 mg methioninu/1,8 g bílkovin

MRKVOVÝ PIŠKOT - váha 660 g

250 g	Vitaprotamu	
100 g	moučkového cukru	
2 bal.	vanilkového cukru	
1 bal.	prášku do pečiva	
50 g	hery	
150 g	mrkve (<i>jemně nastrouhat</i>)	
	vlažná voda	
10 g	hery	} <i>na formu</i>
10 g	NB strouhanky	



Celkem: 22,2 mg methioninu/3 g bílkovin

ĚABLEČNÉ KROKETY - váha 200 g

200 g	jablek	
80 g	Vitaprotamu	
20 g	moučkového cukru	
	voda	} <i>kvásek</i>
10 g	droždí	
5 g	cukru	
50 ml	vody	
50–80 ml	oleje na smažení	
10–20 g	moučkového cukru	} <i>na obalení</i>
½ bal.	vanilkového cukru	
	skořice	



Polotuhé těsto nechat vykynout, utvořit placičky a usmažit.

Celkem: 27,1 mg methioninu/1,9 g bílkovin

13. Použitá terminologie

AMINOKYSELINY (AMK) - organické látky, které, dojde-li k jejich spojení, vytvářejí bílkoviny nezbytně nutné pro život

AUTOSOMÁLNÍ DĚDIČNOST – typ dědičnosti, kdy se choroba nepřenáší přes pohlavní chromozomy

BÍLKOVINA - je tvořena aminokyselinami a je nutno ji metabolizovat nebo přeměnit, aby se z ní získala energie; bílkoviny jsou štěpeny trávicími enzymy, organismus tedy může posléze využít různé aminokyseliny

BIOCHEMICKÉ PROCESY - chemické procesy probíhající v organismu

CENTRÁLNÍ NERVOVÝ SYSTÉM - součásti organismu související s mozkem, nervy apod.

CYSTATHIONIN - látka, která vzniká při metabolismu methioninu

DEFICIT - chybění, nedostatek

DĚDIČNÉ - přenášené z generace rodičů na děti

ENZYM - bílkovina, která funguje jako katalyzátor určitého chemického procesu, aniž v průběhu tohoto procesu dochází k její změně; enzymy jsou relativně specifické (což znamená, že každý enzym má pravděpodobně pouze jedno místo působení), proto jich existuje velký počet; enzymy se účastní celé řady různých reakcí v organismu

ESENCIÁLNÍ - podstatné, např. esenciální AMK, jsou takové, které si člověk není schopen sám vytvořit a musí je přijímat z potravy

GENY - nesou informaci nebo kód, který buňkám těla říká, že se mají chovat nějakým konkrétním způsobem, např. zajišťují produkci různých hormonů, tvorbu enzymu cystathionin- β -syntázy, vývoj modrých očí místo hnědých apod.

GLAUKOM - zvýšený nitrooční tlak

HOMOCYSTEIN - aminokyselina obsahující síru

HOMOCYSTIN - 2 spojené molekuly neboli jednotky homocysteinu

KOFAKTOR - látka, která svým spojením nebo spolupůsobením s jinou látkou zesiluje její účinek

LIMITOVANÝ - omezený

METABOLISMUS - jde o výraz, kterým se popisují chemické pochody, jež se v těle nepřetržitě odehrávají a jejichž účelem je tvorba energie, kterou organismus potřebuje k tomu, aby mohl fungovat

METHIONIN - aminokyselina

OSTEOPORÓZA - tzv. řídnutí - odvápnění kostí

PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA - rozpoznávání chorob plodu ještě před narozením

PROGNOZA - předpověď průběhu a zakončení nemoci

RECESIVNÍ GEN - gen, v jehož případě jsou nutné dvě nefunkční kopie (jedna od každého rodiče) k tomu, aby se projevil příslušný zdravotní stav či porucha vyvolaná daným genem

REZISTENTNÍ - odolný

SCREENING - postupy a metody umožňující získat rychle a jednoduše základní informace o zdravotním stavu

SENZITIVNÍ - citlivý

SKOLIÓZA - vybočení páteře do strany

SUPLEMENTACE - doplnění

SYMPTOMY - příznaky

TERAPEUTICKÝ - léčebný

TRANSULFURACE – přenos sírné skupiny z homocysteinu na cystein

Použitá literatura:

HOMOCYSTEINURIA, An information booklet for patients and families

Fiona White, Chief Dietitian

Lorraine Burnett, Clinical Nurse Specialist

Annette Adams, community Liaison Pharmacist

Willink Biochemical Genetics Unit

Manchester Children's Hospitals NHS Trust

*Za vytištění této příručky děkujeme Mgr. Jiřímu Munkovi,
zástupci firmy SHS - Nutricia, a. s.*

Praha 2004