

SLOVENSKÁ POĽNOHOSPODÁRSKA UNIVERZITA V NITRE

Fakulta agrobiológie  
a potravinových zdrojov

Ústav výživy a genomiky

Ing. Petra Lenártová, PhD. a kol.

# **VÝŽIVA A METABOLICKÉ PORUCHY ČLOVEKA**

Nitra 2022

Vydala Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre  
vo Vydavateľstve SPU

**Autori:** **Ing. Petra Lenártová, PhD.** (6,5 AH)  
Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre,  
FAPZ, Ústav výživy a genomiky

**Ing. Martina Gažarová, PhD.** (3,3 AH)  
Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre,  
FAPZ, Ústav výživy a genomiky

**MUDr. Peter Chlebo, PhD.** (0,5 AH)  
Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre,  
FAPZ, Ústav výživy a genomiky

**Recenzenti:** **prof. MUDr. Otto Masár, CSc.**  
Univerzita Komenského v Bratislave  
LF, Klinika urgentnej a všeobecnej medicíny

**prof. Ing. Róbert Toman, Dr.**  
Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre,  
FAPZ, Ústav chovu zvierat

**Pod'akovanie:** Vysokoškolské skriptá vznikli s finančnou podporou projektu „Prepojenie vysokoškolského vzdelávania s praxou prostredníctvom implementácie praktickej výučby v rámci nového predmetu Nutričné poradenstvo a projektu.“ (KEGA 003SPU-4/2022). Pod'akovanie kolektívu autorov patrí aj recenzentom za ich cenné rady a pripomienky.

Schválila rektorka Slovenskej poľnohospodárskej univerzity v Nitre dňa 22. 9. 2022 ako skriptá pre študentov SPU.

Táto publikácia bola vytlačená na ekologickom papieri.



© P. Lenártová, M. Gažarová, P. Chlebo, Nitra 2022

ISBN 978-80-552-2513-5

# OBSAH

<b>Predslov .....</b>	<b>7</b>
<b>1 Výživa a metabolické poruchy – úvod do disciplíny .....</b>	<b>9</b>
1.1 Výživa a metabolizmus .....	9
1.2 Regulácia metabolizmu .....	13
1.3 Poruchy metabolizmu a výživy – Dedičné metabolické poruchy (DMP) .....	15
<b>2 Malabsorbčné syndrómy .....</b>	<b>16</b>
2.1 Primárne malabsorbčné syndrómy .....	18
2.1.1 Celiakia .....	18
2.1.2 Tropické sprue .....	22
2.1.3 Selektívna malabsorbcia – deficit disacharidáz .....	23
2.2 Sekundárne malabsorbčné syndrómy .....	24
2.2.1 Whippleova choroba .....	24
2.2.2 Syndróm krátkeho čreva .....	27
2.2.3 Sklerodermia .....	28
2.2.4 Amyloidóza .....	30
<b>3 Poruchy metabolizmu bielkovín a aminokyselín .....</b>	<b>32</b>
3.1 Poruchy metabolizmu aminokyselín .....	35
3.1.1 Fenylnetónúria .....	35
3.1.2 Albinizmus .....	39
3.1.3 Alkaptonúria .....	41
3.1.4 Homocystinúria .....	43
3.1.5 Cystinúria .....	45
3.1.6 Poruchy metabolizmu tryptofánu .....	46
3.1.7 Poruchy metabolizmu tyrozínu .....	47
<b>4 Poruchy metabolizmu purínov .....</b>	<b>49</b>
4.1 Kyselina močová .....	49
4.2 Poruchy metabolizmu kyseliny močovej .....	50
4.2.1 Hyperurikémia .....	50

4.2.2 Hypourikémia .....	54
4.2.2.1 Dedičná xantínúria .....	54
4.2.3 Dna .....	55
<b>5 Poruchy metabolizmu kostí .....</b>	<b>62</b>
5.1 Poruchy metabolizmu kostného tkaniva .....	64
5.1.1 Osteomalácia .....	64
5.1.2 Osteoporóza .....	66
5.1.3 Ostopetróza .....	72
<b>6 Poruchy vnútorného prostredia .....</b>	<b>74</b>
6.1 Telové tekutiny .....	74
6.1.1 Úloha vody v organizme .....	75
6.1.2 Potreba vody a bilancia tekutín v organizme .....	76
6.2 Poruchy metabolizmu vody .....	80
6.2.1 Fyziologická hydratácia (normohydratácia) .....	80
6.2.2 Dehydratácia .....	81
6.2.3 Hyperhydratácia .....	83
6.3 Osmolalita a iónové poruchy .....	84
6.3.1 Osmolalita, osmolarita .....	84
6.3.2 Iónové poruchy .....	86
6.3.2.1 Sodík .....	88
6.3.2.2 Draslík .....	91
6.3.2.3 Chlór .....	92
6.3.2.4 Vápnik .....	93
6.3.2.5 Horčík .....	94
6.3.2.6 Fosfor .....	96
6.4 Poruchy acidobázickej rovnováhy .....	97
6.4.1 Acidóza .....	99
6.4.1.1 Metabolická acidóza .....	99
6.4.1.2 Respiračná acidóza .....	100
6.4.2 Alkalóza .....	101
6.4.2.1 Metabolická alkalóza .....	101
6.4.2.2 Respiračná alkalóza .....	101

<b>7 Poruchy metabolizmu sacharidov .....</b>	<b>103</b>
7.1 Poruchy metabolizmu glukózy .....	104
7.1.1. Diabetes mellitus .....	104
7.2 Poruchy metabolizmu fruktózy .....	110
7.2.1 Hereditárna fruktózová intolerancia .....	110
7.3 Poruchy metabolizmu galaktózy .....	111
7.4 Poruchy metabolizmu laktózy .....	112
7.5 Poruchy metabolizmu glykogénu .....	114
<b>8 Poruchy metabolizmu lipidov .....</b>	<b>116</b>
8.1 Metabolické cesty lipidov .....	121
8.2 Poruchy metabolizmu lipidov .....	123
8.2.1 Ateroskleróza .....	123
8.2.2 Hyperlipoproteinémie .....	127
<b>9 Metabolický syndróm .....</b>	<b>130</b>
9.1 Zložky metabolického syndrómu .....	131
9.1.1 Inzulínová rezistencia .....	131
9.1.2 Obezita .....	133
9.1.3 Dyslipidémia .....	134
9.1.4 Hypertenzia .....	135
9.1.5 Ďalšie komponenty metabolického syndrómu .....	135
9.2 Liečba a profylaxia metabolického syndrómu .....	136
<b>10 Endokrinné poruchy metabolizmu .....</b>	<b>137</b>
10.1 Štítia žľaza .....	137
10.1.1 Poruchy metabolizmu štítnej žľazy .....	137
10.2 Nadobličky .....	142
10.2.1 Cushingov syndróm .....	142
10.2.2 Addisonova choroba .....	143
10.2.3 Endokrinná hypertenzia .....	144
10.3 Hypogonadizmus .....	145
10.3.1 Funkčný hypogonadotropný hypogonadizmus .....	145
10.3.2 Permanentný hypogonadotropný hypogonadizmus .....	145

10.3.3	Hypergonadotropný hypogonadizmus .....	145
10.4	Hypofýza .....	146
10.4.1	Akromegália a gigantizmus .....	146
10.4.2	Hypopituitarizmus .....	147
10.4.3	Diabetes insipidus .....	147
<b>11</b>	<b>Poruchy metabolizmu stopových prvkov .....</b>	<b>149</b>
11.1	Poruchy metabolizmu stopových prvkov .....	149
11.1.1	Zinok .....	150
11.1.2	Meď .....	151
11.1.3	Železo .....	153
11.1.4	Selén .....	155
11.1.5	Jód .....	156
11.1.6	Chróm .....	157
11.1.7	Mangán .....	158
11.1.8	Molybdén .....	159
11.1.9	Kobalt .....	160
11.1.10	Fluór .....	161
11.1.11	Hliník .....	162
<b>12</b>	<b>Metabolické aspekty ochorení orgánov gastrointestinálneho traktu a obličiek .....</b>	<b>163</b>
12.1	Idiopatické črevné zápaly .....	163
12.2	Porfýrie .....	164
12.2.1	Primárne porfýrie .....	165
12.2.2	Sekundárne porfýrie .....	171
12.3	Poruchy metabolizmu pri ochoreniach obličiek.....	171
12.3.1	Metabolické aspekty renálnej insuficiencie .....	171
12.3.2	Dedičné metabolické ochorenia obličiek .....	172
	<b>Použitá literatúra .....</b>	<b>173</b>

## PREDSLOV

Výživa človeka je súbor biochemických a fyziologických procesov, ktorými organizmus prijíma a využíva látky z vonkajšieho prostredia, potrebné pre všetky životné funkcie. Výživa je teda závislá na príjme nutričných látok z potravy. Uvedenú skutočnosť prvýkrát spomenul už v r. 475 p.n.l. grécky filozof *Anaxagorás*, ktorý prehlásil, že ľudské telo trávi stravu a dá sa teda predpokladať existencia živín.

Metabolizmus predstavuje biochemické procesy prebiehajúce v tele pri trávení potravy. Potrava je makroskopicky zložená z bielkovín, sacharidov, tukov a vody a v procese metabolizmu sú tieto premieňané na jednoduchšie zlúčeniny – aminokyseliny, jednoduché sacharidy a mastné kyseliny, ktoré sa využijú ako stavebné látky, látky na obnovu buniek a tkanív, alebo ako zdroj energie.

Metabolická porucha je patologický stav, pri ktorom dochádza k vzniku abnormálnych chemických reakcií v organizme, meniacich za iných okolností normálny priebeh niektorých metabolických procesov. Metabolické poruchy vznikajú v dôsledku funkčných zmien orgánov, ich mechanického poškodenia, vplyvom zápalového procesu, nádorového bujnenia, stresu či genetických príčin. V súčasnosti je známych približne 7 000 metabolických porúch, z toho dedičných metabolických porúch je okolo 800. Metabolické poruchy postihujú zhruba 7 % populácie. Klinický obraz metabolických porúch zahŕňa širokú škálu príznakov a to ako fyzických, tak i mentálnych. Z hľadiska poškodenia štruktúr ľudského organizmu, ktoré vyvoláva metabolickú poruchu, môže ísť o poškodenie receptorov, enzýmov, defekty molekulárneho transportu, defekty medzibunkovej komunikácie, defekty štruktúry buniek, defekty bunkových organel ... V liečbe veľkého množstva metabolických ochorení sa využíva nutričná terapia (realizovaná buď ako diéta alebo len úprava stravovacích zvyklostí), substitučná terapia (napr. pri liečbe chýbajúceho enzýmu) a farmakologická terapia (lieky).

Autori

**Autori:**

Ing. Petra Lenártová, PhD., Ing. Martina Gažarová, PhD., MUDr. Peter Chlebo, PhD.

**Názov:**

VÝŽIVA A METABOLICKÉ PORUCHY ČLOVEKA

Vydavateľ: Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre

Vydanie: prvé

Náklad: 200 kusov

Rok vydania: 2022

AH – VH: 10,30 – 10,58

Neprešlo redakčnou úpravou vo Vydavateľstve SPU.

ISBN 978-80-552-2513-5