

Vrodené poruchy metabolismu s neurologickými prejavmi v dospelom veku

RNDr. Robert Petrovič, PhD.

Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB,
Oddelenie molekulovej a biochemickej genetiky, Bratislava

Príznaky postihnutia nervového systému sú veľmi často spojené s geneticky podmienenými chorobami. Dedičné metabolické poruchy alebo vrodené poruchy metabolismu predstavujú heterogénnu skupinu, pričom je už opísaných viac ako 1000 chorobných jednotiek. Patria medzi zriedkavé choroby a časť z nich sa manifestuje aj neurologickou symptomatológiou – neurometabolické ochorenia. Rozšírenie škály DNA vyšetrovacích metód umožňuje spoľahlivú diagnostiku mnohých ochorení. Vzhľadom na početnosť neurometabolických porúch možno v limitovanom rozsahu publikácie prezentovať iba časť vybraných poznatkov, pričom preferenčne sú uvedené tie, ktoré sa manifestujú v dospelom veku a sú terapeuticky dobre ovplyvniteľné. Cieľom práce je poskytnúť stručný prehľad. Získané informácie sú cenné aj pre genetickú konzultáciu postihnutých rodín.

Kľúčové slová: dedičné metabolické poruchy, vrodené poruchy metabolismu, neurogenetika, neurometabolické ochorenia.

Adult-onset inborn errors of metabolism with neurological manifestation

The symptoms of the nervous system are very often associated with genetic diseases. Inborn errors of metabolism represent a heterogeneous group with more than 1000 disorders. These are rare disorders and some of them are also manifested by neurological symptomatology – called as neurometabolic diseases. Genetic diagnostics is based on variety of DNA techniques and enables reliable diagnosis of many diseases. Due to the wide range of inborn errors of metabolism only a selected part is presented. We focus on disorders which are manifesting in adulthood and can be positively influenced by causal therapeutic approach. The aim of the work is to provide a brief overview. The information obtained is also valuable for genetic counselling in affected families.

Key words: inborn errors of metabolism, neurogenetics, neurometabolic diseases.

Úvod

Neurogenetické ochorenia predstavujú širokú škálu genetických ochorení s dominujúcimi príznakmi postihnutia nervového systému. Odhaduje sa, že viac ako tretina genetických patológií postihuje vo výraznej miere nervový systém (Chandoga et al., 2013). Dedičné metabolické poruchy (DMP) alebo vrodené poruchy metabolismu predstavujú heterogénnu skupinu už viac ako 1000 chorobných jednotiek. DMP sú definované ako poruchy metabolismu následkom dedične podmieneného de-

ficitu enzýmu alebo transportného proteínu. Patogénny variant (mutácia) v príslušnom géne kauzálné zapríčiňuje nedostatočnosť určitej metabolickej dráhy. Dôsledkom tohto deficitu sa v organizme hromadí substrát, ktorý nemôže byť metabolizovaný na produkt alebo transportovaný na miesto svojho určenia. Narušená je rovnováha danej biochemickej cesty a klinické symptómy sú spôsobené akumuláciou substrátu a jeho bočných metabolitov, ktoré sú často toxické pre organizmus, alebo chýbaním koncového produktu. Dedičnosť pri

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2025;26(1):43-47
<https://doi.org/10.36290/neu.2025.009>
Článok prijat redakci: 26. 8. 2024
Článok prijat k publikaci: 4. 2. 2025

RNDr. Robert Petrovič, PhD.
robert.petrovic@fmed.uniba.sk