

Tab. 2. Vybrané DMP s manifestáciou v dospelom veku. Uvedené sú kľúčové metabolity a biomarkery, možnosti terapie a informácia, či sa pre dané ochorenie realizuje novorodenecký skrining

Dedičná metabolická porucha	Možnosti diagnostiky na úrovni metabolitov a biomarkerov	Možnosti liečby	Novorodenecký skrining
Poruchy v metabolizme sacharidov			
Deficit glukózového transportéra (GLUT1)	pomer glukózy (CSF/k)	diéta (ketogénna)	nie
Poruchy mitochondriálneho energetického metabolizmu			
Laktátová acidémia – deficiencia pyruvátdehydrogenázového komplexu	OK (m), AMK (k, m)	diéta (ketogénna), vitamínová terapia (B1)	nie
Leberova hereditárna optická neuropatia (LHON)	laktát a pyruvát (CSF, k)	idebenone – antioxidant	nie
Deficit dehydrogenázy karboxylových kyselín pre dlhé reťazce (LCHAD)	acylkarnitíny (k)	diéta (MCT suplementácia)	áno (SR a ČR)
Deficit dehydrogenázy karboxylových kyselín pre stredne dlhé reťazce (MCAD)	acylkarnitíny (k)	prevencia hladovania, hypoglykémie	áno (SR a ČR)
Glutárová acidúria typ II (MADD)	acylkarnitíny (k)	vitamínová terapia (B2)	nie
Brown-Vialetto-Van Laere (BVVL) syndróm 1 – deficit riboflavínového transportéra	acylkarnitíny (k)	vitamínová terapia (B2)	nie
Poruchy v metabolizme aminokyselín			
Fenylketonúria	OK (m), AMK (k, m)	nízkoproteínová diéta, sapropterín, pegvaliáza	áno (SR a ČR)
Deficit ornitíntranskarnbamoylázy (OTC)	amoniak, AMK (k, m)	substitučná terapia (arginín, citrulín)	nie
HHH syndróm – hyperornitinémia-hyperamonémia-homocitrulinémia	amoniak, AMK (k, m)	nízkoproteínová diéta, prevencia hyperamonémie	nie
Homocystinúria – deficit cystationinbetasyntázy	celkový homocystein, AMK (k, m)	vitamínová terapia (B6), nízkoproteínová diéta	áno (ČR)
Glutárová acidúria typ I	OK (m)	nízkoproteínová diéta, suplementácia karntinom	áno (SR a ČR)
Lysinurická proteínová intolerancia	amoniak, AMK (k, m)	nízkoproteínová diéta, suplementácia citrulínu	nie
Hartnupova choroba	AMK (k, m)	suplementácia nikotínamidom	nie
Poruchy v metabolizme vitamínov			
Deficit biotinidázy	aktivita biotinidázy (k)	vitamínová terapia (B8)	áno (ČR)
Metylmalonová acidúria	OK (m)	vitamínová terapia (B12)	áno (SR)
Homocystinúria – deficit metyléntetrahydrofolátreduktázy (MTHFR)	celkový homocystein, AMK (k, m)	vitamínová terapia (B9)	áno (ČR)
Porucha metabolizmu tiamínu (choroba bazálnych ganglií)	laktát (CSF)	vitamínová terapia (B1 a B8)	nie
Poruchy neurotransmiterov			
DOPA-responzívna dystónia	neurotransmitery a pteríny (CSF)	substitučná terapia (L-DOPA)	nie
Dislipidémia			
Tangierova choroba	lipidový profil (k)	nízkotuková diéta	nie
Abetalipoproteinémia	lipidový profil (k)	nízkotuková diéta	nie
Poruchy v syntéze žlčových kyselín			
Cerebrotendomatóza xantomatóza (CTX)	cholestanol (k) GC/MS	substitučná terapia (chenodeoxycholová kyselina)	nie
Porfýrie			
Akútna intermitentná porfýria	porfobilinogén, 5-aminolevulová kyselina (m)	hemarginát, siRNA terapia (inhibícia syntézy substrátu, givosiran)	nie
Poruchy v metabolizme minerálov a metaloproteínov			
Wilsonova choroba (WD)	voľná meď (k, m), ceruloplazmín (k)	chelačná terapia (penicilamín, trientín), zinok	nie
Aceruloplazminémia	ceruloplazmín (k), meď (k, m), železo (k), feritín (k)	chelačná terapia	nie
Hypermanganezémia s dystóniou – SLC30A10 deficiencia	mangán (b)	chelačná terapia	nie
Lyozómové ochorenia			
Fabryho choroba	alfagalaktozidáza (k), LysoGb3 (k)	enzým substitučná terapia, chaperónová terapia	nie
Gaucherova choroba	glukocerebrozidáza (k), LysoGb1 (k)	enzým substitučná terapia, substrát redukujúca terapia	nie
Krabbeho choroba	galaktocerebrozidáza (k)	transplantácia kostnej drene	nie
Metachromatická leukodystrofia (ARSA deficiencia)	arylsulfatáza A (k) sulfatidy (m)	transplantácia kostnej drene, génová terapia	nie
Niemannova-Pickova choroba typu C	cholestane-b-triol a LSM509 (k)	chaperónová terapia, substrát redukujúca terapia	nie
Pompeho choroba	alfaglukozidáza (k)	enzým substitučná terapia	nie
Tayova-Sachsova choroba	hexozaminidáza A (k, DBS)	len v klinickom skúšaní	nie
Peroxisómové ochorenia			
X-viazaná adrenoleukodystrofia a adrenomyeloneuropatia	VLCFA (k)	transplantácia kostnej drene	nie
Refsumova choroba	fytánová kyselina (k)	diéta (↓ kyselina fytánová)	nie
Deficit 2-methylacyl-CoA racemázy (AMACR)	pristánová kyselina (k), prekursori žlčových kyselín (k)	substitučná terapia (cholová kyselina), diéta (↓ kyselina fytánová a pristánová)	nie

CSF – likvor (mozgovomiechový mok); (k) – krv, sérum, plazma; (m) – moč; OK – vyšetrenie organických kyselín v moči pomocou plynovej chromatografie spriahnujej s hmotnostnou spektrometriou (GC/MS); AMK – chromatografické vyšetrenie aminokyselín v moči a krvi, acylkarnitíny; (k) – vyšetrenie acylkarnitínov zo suchej kvapky krvi (DBS) metódou tandemovej hmotnostnej spektrometrie (MS/MS); VLCFA – vyšetrenie karboxylových kyselín s veľmi dlhým reťazcom v sére pomocou plynovej chromatografie spriahnujej s hmotnostnou spektrometriou (GC/MS)