



Výživa a nutriční terapie

Řada lidí s Pompeho nemocí má problémy s konzumací jídla. Svalová slabost může komplikovat kousání, žvýkání, sání nebo polykání jídla. To může pacientům všech věkových kategorií ztěžovat pohodlné stravování a získávání výživy, kterou jejich tělo potřebuje. Problémy s dýcháním mohou také způsobit, že jsou pacienti příliš unavení na to, aby jedli. V důsledku toho je pro řadu lidí s Pompeho nemocí obtížné přibrat na váze, udržet si ji a/nebo získat správnou výživu. Slabé polykací svaly představují riziko náhodného vdechnutí potravy nebo tekutiny do plic. Slabé svaly mohou také zpomalit průchod potravy tělem. To může vést k potížím s trávením nebo se střevy. Změna stravy nebo stravovacích návyků nebo výživa sondou může pomoci tyto problémy zvládnout. Tato brožura vysvětluje přínosy nutriční terapie pro osoby s Pompeho nemocí.



Otázka: Proč mají lidé s Pompeho nemocí problémy s konzumací jídla?

Odpověď: Lidé s Pompeho nemocí mají potíže s konzumací jídla a polykáním a kojenci mají často problémy prospívat. V buňkách se postupně hromadí glykogen a svaly, které se používají k jídlu a trávení potravy, časem dále slábnou. To ovlivňuje lidi mnoha způsoby.

U dětí s diagnózou infantilní formy Pompeho nemoci existuje řada faktorů přispívajících k potížím s konzumací jídla a polykáním, mezi které patří slabost obličejových nebo ústních svalů (hypotonie obličeje), zvětšený jazyk (makroglosie), slabost jazyka a snížená schopnost pohárkovitého formování jazyka a tvarování rtů pro přísátí. Pro zachování normálního vývoje smyslových schopností úst a pro rozvoj nových dovedností úst by měla být prováděna orální stimulace a nenutriční sání pro děti, které se nekrmí ústy. Upravená textura stravy by měla být pravidelně přehodnocována, aby byla zachována bezpečnost s ohledem na měnící se průběh onemocnění. U některých pacientů s nástupem onemocnění v dětství užívajících ERT bylo zaznamenáno zlepšení polykací dysfunkce a tito pacienti byli schopni pokračovat v příjmu potravy ústy. Je třeba pečlivě sledovat růstové parametry, jako jsou výška, hmotnost a obvod hlavy.

U pacientů s pozdním nástupem Pompeho nemoci je únava čelistních svalů s potížemi s polykáním a žvýkáním jídla často prvním problémem, který může přispět k nedostatečnému příjmu potravy (celkový příjem kalorií, vitamínů a minerálů) a rozpadu svalových proteinů.

Výživa a nutriční terapie

V závažnějších případech, jako u kojenců, kteří jsou příliš slabí na to, aby sami jedli, starších pacientů, kteří mají závažnou podváhu, nebo u pacientů, jejichž dýchací potíže narušují příjem potravy, může být nutné krmení sondou. Další informace o podávání výživy sondou jsou uvedeny níže.

Otázka: Jaké kroky mohu podniknout ke zlepšení mé stravy a lepšímu stravování?

Odpověď: Potraviny, které jsou příliš velké, velmi silné, suché nebo pevné, se mohou obtížně žvýkat nebo polykat a riskujete jejich vdechnutí do plic (aspiraci). Abyste si usnadnili jejich konzumaci, změňte velikost, texturu nebo tloušťku potravin jejich rozmačkáním, nakrájením na menší kousky nebo smícháním s nějakým typem omáčky nebo šťávy. Do úst si vkládejte malá sousta jídla a dobře je žvýkejte. Jezte několik menších jídel denně místo tří velkých. Pijte pomalu a nezapomeňte během dne pít dostatek tekutin. Pití brčkem a setrvání ve vzpřímené poloze po dobu jedné nebo dvou hodin po jídle může být také užitečné. Potraviny a nápoje, které jsou řídké (např. polévka, vývar, voda nebo mléko), se také mohou obtížně polykat. Mohou se pohybovat hrdlem příliš rychle a kvůli tomu se můžete zakuckat. Zkuste nápoje a polévky zahustit dětskou rýžovou kaší, kukuřičným škrobem nebo speciálními prášky vyráběnými pro tyto účely. Spolupracujte s registrovaným výživovým poradcem, který pro Vás nebo Vaše dítě může naplánovat vyváženou stravu s dostatkem kalorií a živin, které potřebujete každý den. Jídla možná budete moci nahradit výživovými nápoji, které dodávají potřebné vitamíny a minerály. Zvláštní cvičení mohou pomoci posílit svaly související s konzumací jídla.

Lékař Vás nebo Vaše dítě může požádat, abyste navštívili logopeda. Logoped je schopen posoudit, diagnostikovat, léčit a pomoci předcházet poruchám souvisejícím s řečí, jazykem, kognitivní komunikací a polykáním. Logoped Vás může naučit různé způsoby jedení a žvýkání, které snižují riziko vdechnutí.

Otázka: Co je to videofluoroskopické vyšetření polykacího aktu a měli by toto vyšetření absolvovat lidé s Pompeho nemocí?

Odpověď: Ve výchozím stavu může být u všech diagnostikovaných pacientů s Pompeho nemocí provedeno videofluoroskopické vyšetření polykacího aktu, protože u nich může být zvýšené riziko aspirace (vniknutí jídla nebo tekutiny do průdušnice). Videofluoroskopické vyšetření polykacího aktu (také se běžně označuje jako kontrastní rentgenové vyšetření polykání) je objektivním hodnocením funkce polykání. Účelem videofluoroskopického vyšetření polykacího aktu je posoudit aspiraci při podávání výživy ústy. Během vyšetření polykání jsou pacienti umístěni v typické poloze při jídle odpovídající jejich věku a vývoji. Podává se jim látka různé konzistence (řídká tekutina, hustá tekutina, kaše, měkká pevná strava, tvrdá pevná strava) s baryem. Při vyšetření se hodnotí fáze polykání:

- **Orální fáze:** Polykání začíná orální fází, ve které se jídlo vkládá do úst a zvlhčuje se a žvýká pomocí žvýkacích svalů (žvýkání).

Výživa a nutriční terapie

- **Faryngeální fáze:** Jakmile bolus (malá kulatá měkká masa žvýkaného jídla) dosáhne hltanu, speciální senzorké receptory aktivují mimovolní část polykání. Kritickou součástí faryngeální fáze je mimovolní uzavření hrtanu hrtanovou příklopkou a hlasivkami a dočasná inhibice dýchání, což brání potravinám vniknout do „nesprávné trubice“, tj. do dýchacích cest (průdušnice) a plic. Uzavření hrtanu hrtanovou příklopkou chrání plíce před poraněním, protože jídlo a další částice mohou vést k závažným infekcím a podráždění plicní tkáně. Plicní infekce způsobené problémy s faryngeální fází polykacího reflexu se běžně označují jako aspirační pneumonie.
- **Ezofageální fáze:** Když jídlo opouští hltan, vstupuje do jícnu, muskulární struktury podobné trubičce, která přepravuje jídlo do žaludku prostřednictvím rytmických kontrakcí. Jícen má dva důležité svěrače, jmenovitě horní a dolní jícnový svěrač, které za normálních podmínek brání vyvrhnutí jídla nebo slin směrem k ústům. Jícnové svěrače tak slouží jako fyzická bariéra pro vyvrhovanou stravu. Oba jícnové svěrače, nejprve horní a poté dolní, se reflexivně otevrou při polykání jídla.

V případě vysokého rizika aspirace může být nutné ustoupit od podávání jídla ústy a stravu podávat pacientovi sondou.

Otázka: Co je podávání stravy sondou a proč je lidé s diagnózou Pompeho nemoci někdy potřebují?

Odpověď: Podávání stravy sondou poskytuje úplnou výživu pro pacienty s pozdním nástupem nemoci, kteří nejsou schopni přijímat jídlo ústy kvůli problémům se žvýkáním, polykáním nebo dýcháním. Výživa sondou se také používá u dětí s infantilní formou nemoci, které jsou příliš slabé na to, aby mohly sát z prsu nebo láhve, nebo nepřibírají na váze. Výživa sondou také pomáhá zabránit vniknutí potravy do plic při vdechnutí. Stav, kdy je výživa podávána sondou, se nazývá podávání enterální výživy nebo podávání výživy sondou. V některých případech může být doporučena kombinace podávání ústy a podávání sondou, aby byl zajištěn dostatečný příjem kalorií a aby byl umožněn normální vývoj orálních smyslových funkcí.

Existují dva typy výživových sond:

- **Nazogastrická (NG) sonda:** NG sonda se zavádí nosem a dodává živiny přímo do žaludku.
- **Gastrostomická kanyla (nebo G kanyla):** G kanyla se chirurgicky zavede otvorem v žaludeční stěně a dodává živiny přímo do žaludku. G kanyla je dobrou volbou pro pacienty, kteří mohou potřebovat podávání výživy sondou po delší dobu.

Otázka: Co mohu udělat pro zvládnutí problémů s trávením nebo se střevy?

Odpověď: Nejlepší je promluvit si s Vaším poskytovatelem zdravotní péče. Popište problémy, které máte, a požádejte o pomoc se zvládnutím příznaků. Slabost svalů, které

Výživa a nutriční terapie

stravu posunují směrem k žaludku, může způsobit pálení žáhy nebo gastroezofageální reflux (GERD). K tomu dochází, když spolknuté jídlo a žaludeční kyseliny proudí zpět do úst jícnem (muskulární trubice, kterou jídlo prochází z hltanu do žaludku). Může pomoci jíst menší, častější jídla a zůstat během jídla i po něm ve vzpřímené poloze. Slabost svalů hrudi nebo břicha může ztěžovat vytlačování stolice z těla. To může vést k zácpě. Zácpa může také vést k průjmům. Konzumace stravy s vysokým obsahem vlákniny a pití velkého množství tekutin může pomoci předcházet zácpě. Než začnete užívat jakékoli léky na trávení, průjem či střevní potíže, poraďte se se svým poskytovatelem zdravotní péče.

Otázka: Slyšel jsem, že strava s vysokým obsahem bílkovin může pomoci lidem s Pompeho nemocí. Co je o tom známo?

Odpověď: Zdá se, že strava s vysokým obsahem bílkovin pomáhá některým dětem a dospělým s Pompeho nemocí s pozdním nástupem. Strava se zakládá na teorii, že konzumace více bílkovin a tuků (jako jsou maso, vejce, sýr a máslo) a méně sacharidů (jako jsou chléb a těstoviny) může pomoci zpomalit svalovou slabost, ke které dochází, když se v buňkách hromadí příliš mnoho glykogenu. Je tomu tak proto, že omezujete množství zkonsumovaných sacharidů (které pacienti s Pompeho nemocí nedokážou rozložit) a nahrazujete je bílkoviny a tuky, které lze správně využít k získání energie. U některých pacientů došlo po dietě s vysokým obsahem bílkovin ke zlepšení svalové síly a schopnosti chůze. U řady dalších se však neprokázaly žádné známky zlepšení.

U pacientů s Pompeho nemocí s pozdním nástupem je cílem zvládat:

- 1) rostoucí hromadění glykogenu a
- 2) větší využití aminokyselin.

Bylo zjištěno, že pro některé pacienty může být přínosná strava s vysokým obsahem bílkovin a nízkým obsahem sacharidů spojená s aerobním cvičením. ^{Ref. 1} Tato forma terapie se opírá o snahu omezit hromadění glykogenu, zvýšit využití mastných kyselin a zároveň kompenzovat zvýšenou oxidaci aminokyselin, která byla prokázána u Pompeho nemoci. Strava s vysokým obsahem bílkovin může být dobrým doplňkem ERT. ^{Ref. 1 a 2}

Celkově je udržování dobré výživy s důrazem na makroživiny (bílkoviny, tuky a sacharidy) a mikroživiny (vitamíny) důležité při léčbě všech pacientů s Pompeho nemocí.

Otázka: Jak může alanin a jiné výživové doplňky pomoci lidem s Pompeho nemocí?

Odpověď: Alanin je aminokyselina a je jedním ze stavebních bloků bílkovin. Několik studií naznačilo, že alanin může dětem a dospělým s Pompeho nemocí dodávat více energie, pokud je užíván v malých množstvích během dne. Přestože vědecké důkazy jsou omezené, poskytovatelé zdravotní péče, kteří tento přístup upřednostňují, se domnívají, že doplňky s alaninem pomáhají předcházet svalovým úbytkům při hromadění glykogenu v buňkách. Alanin je k dispozici v práškové formě, kterou lze smíchat s jídlem.

Výživa a nutriční terapie

Otázka: Existují nějaké konkrétní možnosti týkající se gastrointestinálního traktu / výživy, které by bylo třeba probrat s Vaším klinickým týmem?

Odpověď: Ano, jsou zde následující možnosti týkající se gastrointestinálního traktu / výživy:

- videofluoroskopické vyšetření polykacího aktu a GE refluxu jako zdroj informací pro podávání potravy (podávání stravy ústy/sondou) ve výchozím stavu a podle klinické indikace,
- zajištění orální stimulace a nenutričního sání pro kojence, kteří nepřijímají stravu ústy,
- pečlivé sledování parametrů růstu,
- poskytování adekvátní výživy (s vysokým obsahem bílkovin skládající se z 20–25 % bílkovin) s důrazem na vitamíny a minerály.

Otázka: Co jsou to vitamíny a proč je naše tělo potřebuje?

Odpověď: Tělo používá vitamíny pro různé biologické procesy, včetně růstu, trávení a nervové funkce. Existuje 13 vitamínů, které tělo nutně potřebuje: vitamíny A, C, D, E, K a vitamíny B (thiamin, riboflavin, niacin, kyselina pantothenová, biotin, vitamín B-6, vitamín B-12 a folát).

Existují dvě skupiny vitamínů:

- **Vitamíny rozpustné ve vodě:** Tyto vitamíny tělo vstřebává snadno.
 - a. Vitamíny B-komplex a C jsou ve vodě rozpustné vitamíny.
 - b. Vitamíny rozpustné ve vodě se rozpouštějí ve vodě a neukládají se; vylučují se ledvinami.
 - c. Vzhledem k tomu, že se tyto vitamíny neukládají, lidé je potřebují neustále přijímat ve své stravě.
- **Vitamíny rozpustné v tucích:** Tyto vitamíny se vstřebávají do těla pomocí žlučových kyselin, což jsou tekutiny používané k absorpci tuku. Tělo tyto vitamíny uchovává pro použití podle potřeby.
 - a. Vitamíny A, D, E a K jsou vitamíny rozpustné v tucích.
 - b. Vitamíny rozpustné v tucích se rozpouštějí v tuku, ukládají se v játrech a tukových tkáních a vylučují se mnohem pomaleji než vitamíny rozpustné ve vodě.
 - c. Tyto vitamíny se v těle ukládají, a proto je ve stravě nepotřebujeme přijímat každý den.

Výživa a nutriční terapie

- d. Vitamíny rozpustné v tucích se ukládají po dlouhou dobu, takže při nadměrné konzumaci obecně představují větší riziko toxicity než vitamíny rozpustné ve vodě.

Obvykle jsme schopni získat všechny vitamíny z potravin, které jíme, a naše tělo je také schopné produkovat vitamíny D a K. Lidé, kteří jí **vegetariánskou stravu**, mohou potřebovat doplňování vitamínu B12.

| Název vitamínu | Hlavní funkce | Potraviny běžně obsahující vitamín |
|----------------|---|---|
| Vitamín A | Vitamín A nám nejen pomáhá vidět ve tmě, ale má ještě řadu dalších funkcí. Stimuluje tvorbu a aktivitu bílých krvinek, podílí se na přestavbě kostí, pomáhá udržovat zdraví endoteliálních buněk (buněk na vnitřním povrchu těla) a reguluje růst a dělení buněk. Betakaroten je antioxidant a může chránit před rakovinou. | Vitamín A: Játra, mléko a mléčné výrobky obohacené vitamínem A, máslo, plnotučné mléko, sýr, vaječný žloutek Provitamín A: Mrkev, zelená listová zelenina, sladké brambory, dýně, tykev, meruňky, meloun Cantaloupe Nejlepší volbou jsou multivitaminové doplňky stravy, které obsahují převážnou většinu vitamínu A ve formě betakarotenu. |
| Vitamín D | Vitamín D pomáhá zajistit, aby tělo vstřebávalo a uchovávalo vápník a fosfor, které jsou velmi důležité pro stavbu kostí. Laboratorní studie také ukazují, že vitamín D brání růstu a dělení nádorových buněk a hraje zásadní roli při zvládnání infekcí. | Velmi málo potravin přirozeně obsahuje vitamín D. Mezi dobré zdroje patří mléčné výrobky a snídaňové cereálie (obojí obohacené vitamínem D) a tučné ryby, jako jsou losos a tuňák. |
| Vitamín E | Vitamín E je antioxidant, který chrání tělesnou tkáň před poškozením způsobeným nestabilními látkami zvanými volné radikály. Volné radikály mohou poškozovat buňky, tkáň a orgány. Má se za to, že hrají roli v určitých zdravotních problémech spojených se stárnutím. Vitamín E je také důležitý při tvorbě červených krvinek a pomáhá tělu využívat vitamín K. | Mezi dobré zdroje vitamínu E patří slunečnicový a světlicový olej, salátové dresinky na bázi oleje, mandle, slunečnicová semínka, arašídové máslo a tmavá listová zelenina. Vitamín E obsahují následující potraviny: pšeničné klíčky, kukuřice, ořechy, semínka, olivy, špenát a jiná zelená listová zelenina, chřest, rostlinné oleje (kukuřičný, slunečnicový, sójový a bavlníkový). |

Výživa a nutriční terapie

| | | |
|--------------------------------|--|---|
| | | Produkty vyrobené z těchto potravin, jako je margarín, také obsahují vitamín E. |
| Vitamín K | Vitamín K pomáhá vytvářet čtyři ze třinácti bílkovin potřebných pro srážení krve. Vitamín K se také podílí na stavbě kostí. | Vitamín K se nachází v mnoha potravinách, zejména v zelené, listové zelenině (kapusta, kapustové listy, brokolice, růžičková kapusta, petržel) a v běžně používaných kuchyňských olejích. Některé, ale ne všechny multivitaminy obsahují malé množství vitamínu K. |
| Vitamín C (kyselina askorbová) | Vitamín C hraje roli při zvládnání infekcí. Je to také silný antioxidant, který může neutralizovat škodlivé volné radikály a pomáhá vytvářet kolagen, tkáň potřebnou pro zdravé kosti, zuby, dásně a cévy. | Vynikajícím zdrojem vitamínu C jsou citrusové plody nebo citrusové šťávy, bobule, zelené a červené papriky, rajčata, brokolice a špenát. Mnoho snídanových cereálií je také obohaceno vitamínem C. |
| Thiamin (B-1) | Pomáhá uvolňovat energii z potravin; podporuje normální chuť k jídlu; je důležitý pro funkci nervového systému. | Mezi zdroje thiaminu patří hovězí maso, pivovarské kvasnice, luštěniny (fazole, čočka), mléko, ořechy, oves, pomeranče, vepřové, rýže, semínka, pšenice, celozrnné obiloviny a droždí. V průmyslových zemích jsou potraviny vyrobené z bílé rýže nebo bílé mouky často obohaceny thiaminem. |
| Riboflavin (B-2) | Riboflavin pracuje s ostatními vitamíny B. Je důležitý pro tělesný růst a tvorbu červených krvinek a pomáhá uvolňovat energii ze sacharidů. | Zdrojem riboflavinu ve stravě jsou libové maso, vejce, luštěniny, ořechy, zelená listová zelenina, mléčné výrobky a mléko. Chléb a obiloviny jsou často obohaceny riboflavinem. |
| Niacin (B-3) | Získávání energie z potravin; pomáhá trávení, podporuje normální chuť k jídlu; podporuje zdravou kůži, nervy. Niacin pomáhá při fungování trávicího systému, kůže a nervů. Je také důležitý pro přeměnu potravy na energii. | Játra, ryby, drůbež, maso, arašídy, celozrnné a obohacené obiloviny. Niacin (také známý jako vitamín B3) se nachází v mléčných výrobcích, drůbeži, rybách, libových masech, ořeších a vejcích. Luštěniny a obohacený |

Výživa a nutriční terapie

| | | |
|--------------------------|--|--|
| | | chléb a obiloviny také obsahují niacin. |
| Vitamín B-6 (pyridoxin) | Vitamín B-6 pomáhá při metabolismu a absorpci bílkovin; pomáhá při tvorbě červených krvinek; pomáhá tělu využívat tuky. | Mezi dobré zdroje vitamínu B6 patří obohacené obiloviny, fazole, drůbež, ryby a některé druhy ovoce a zeleniny. |
| Folát (kyselina listová) | Pomáhá při metabolismu bílkovin; podporuje tvorbu červených krvinek; zabraňuje vrozeným vadám páteře a mozku; snižuje hladiny homocysteinu a s nimi spojené riziko koronárního onemocnění srdce. Příliš málo folátu je spojeno s vrozenými vadami, jako jsou rozštěp páteře a anencefalie. | Vynikajícím zdrojem folátu je mnoho potravin – ovoce a zelenina, celozrnné výrobky, fazole, snídaňové cereálie a obohacené obiloviny a výrobky z nich. |
| Vitamín B-12 | Pomáhá při tvorbě genetického materiálu; pomáhá při vývoji normálních červených krvinek; udržování nervového systému. | Nachází se pouze v potravinách živočišného původu: maso, játra, ledviny, ryby, vejce, mléko a mléčné výrobky, ústřice, korýši. |
| Kyselina pantothenová | Kyselina pantothenová je potřebná k tvorbě koenzymu-A (CoA) a je zásadní pro metabolismus a syntézu sacharidů, bílkovin a tuků. | Malé množství kyseliny pantothenové se nachází téměř v každém jídle a větší množství obsahují celozrnné obilniny, luštěniny, vejce, maso a mateří kašička. |
| Biotin | Biotin je nezbytný pro růst buněk, produkci mastných kyselin a metabolismus tuků a aminokyselin. | Játra, ledviny, vaječný žloutek, mléko, většina čerstvé zeleniny; také je produkují střevní bakterie. |

Podívejte se do části Další informace, kde se můžete dozvědět více.

Ref. 1 Pokyny pro diagnostiku a léčbu Pompeho nemoci
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3110959/>

Pracovní skupina ACMG pro léčbu Pompeho nemoci: Priya S. Kishnani, MD1, Robert D. Steiner, MD (Chair)2, Deeksha Bali, PhD1, Kenneth Berger, MD3, Barry J. Byrne, MD, PhD4, Laura Case, PT, DPT1, John F. Crowley, JD, MBA5, Steven Downs, MD6, R. Rodney Howell, MD7, Richard M. Kravitz, MD1, Joanne Mackey, CPNA1, Deborah Marsden, MBBS8, Anna Maria Martins, MD9, David S. Millington, PhD1, Marc Nicolino, MD, PhD10, Gwen O'Grady, MA1, Marc C. Patterson, MD, FRACP11, David M. Rapoport, MD12, Alfred Slonim, MD13, Carolyn T. Spencer, MD4, Cynthia J. Tiff, MD, PhD14 a Michael S. Watson, PhD15

Ref. 2 Cvičení samotné nebo v kombinaci s potravou s vysokým obsahem bílkovin u pacientů s Pompeho nemocí s pozdním nástupem: výsledky zkřížené studie
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32505193/>

[Annalisa Sechi](#)¹, [Lucrezia Zuccarelli](#)², [Bruno Grassi](#)², [Rita Frangiamore](#)³, [Ramona De Amicis](#)⁴, [Mauro Marzorati](#)⁵, [Simone Porcelli](#)⁶, [Annarita Tullio](#)⁶, [Anna Bacco](#)⁷, [Simona Bertoli](#)⁴, [Andrea Dardis](#)⁸, [Lea Biasutti](#)², [Maria Barbara Pasanisi](#)³, [Grazia Devigili](#)⁹, [Bruno Bembì](#)⁸

Výživa a nutriční terapie

Tato publikace je určena k poskytnutí obecných informací k danému tématu. Je distribuována jako veřejná služba Mezinárodní asociace pro Pompeho nemoc s tím, že se tato asociace nezapojuje do poskytování lékařských nebo jiných odborných služeb. Medicína je věda, která se neustále mění. Vzhledem k lidským chybám a změnám v praxi nelze zaručit, že takto složité materiály budou zcela přesné. Proto je nutné ověřit si tyto informace z dalších zdrojů, a to zejména u Vašeho lékaře.