

# Deficit MCAD

**Deficit acylkoenzym A dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem** <sup>[1] [2]</sup> (**medium chain acyl-coenzyme A dehydrogenase, MCAD**) je poměrně častá dědičná metabolická porucha mitochondriálního metabolismu  $\beta$ -oxidace mastných kyselin. Incidence ve Velké Británii a USA je 1:10 000.

## Klinické příznaky

Při hladovění se vyskytují **život-ohrožující hypoglykémie**, časté jsou také infekce. Onemocnění se manifestuje v kojeneckém věku, při přežití do staršího věku pozitivní prognóza.

## Léčba

Léčba deficitu MCAD spočívá v:

- prevenci hladovění;
- výživě kukuřičným škrobem;
- při letargiích a zvracení vedoucích ke komatu nutno zavést parenterální výživu, (diferenciálně diagnosticky pozor na Reyeův syndrom).

## Odkazy

### Související články

- Mitochondriální onemocnění

### Reference

1. Hřebíček, Martin: Dědičné poruchy metabolismu mitochondrií. [přednáška z patobiochemie], 12. 10. 2010
2. FERNANDES, John, Jean-Marie SAUDUBRAY a Georges van den BERGHE, et al. *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch*. 4. vydání. Praha : Triton, 2008. 607 s. ISBN 978-80-7387-096-6.