proLékaře.cz | 6.2.2026

ÚSTNÍ SDĚLENÍ

OBECNÁ PROBLEMATIKA A GENETIKA DYSLIPIDEMIÍ

01 ÚS Lipidová škola v Hradci Králové

Blaha V[1], Vyroubal P[1], Bláha M[2], Havel E[5], Lánská M[2], Burešová K[3], Kujovská Krčmová L[4], Solichová D[1], Zadák Z[1]
[1]III. interní gerontometabolická klinika LF UK a FN Hradec Králové
[2]IV. interní hematologická klinika LF UK a FN Hradec Králové
[3]Dětská klinika LF UK a FN Hradec Králové
[4]Ústav klinické biochemie a diagnostiky LF UK a FN Hradec Králové
[5]FN Hradec Králové

Problematika metabolizmu lipidů, vztahu ke kardiovaskulárním onemocněním, terapeutické přístupy, a v neposlední řadě také výzkumné aktivity mají v Hradci Králové dlouholetou tradici. Zakladatelem lipidové školy v Hradci Králové je bezpochyby prof. Zdeněk Zadák, který již v 80. letech minulého století inicioval v prostorách II. interní kliniky Lékařské fakulty a Fakultní nemocnice vznik lipidové ambulance a zaváděl moderní laboratorní a diagnostické metody vyšetření poruch metabolizmu lipidů. V téže době došlo také k propojení s léčebnými možnostmi hematologické skupiny a byla zahájena léčba lipoproteinovou aferézou pod vedením prof. Milana Bláhy. Lipoproteinová aferéza představuje jeden z možných způsobů léčby pacientů se závažnou hypercholesterolemií – zejména homozygotů familiární hypercholesterolemie (HoFH) nebo těžkých nefamiliárních hypercholesterolemií. Jde o extrakorporální eliminační metodiku, která patří v širším kontextu mezi terapeutické aferézy. První extrakorporální eliminací LDL-cholesterolu byly klasické léčebné plazmaferézy (tj. prosté odstranění či výměna plazmy). Úspěšné použití plazmaferézy v léčbě FH bylo poprvé popsáno Thompsonem et al v roce 1975. Již v roce 1980 byla tato léčba zahájena v Československu v Hradci Králové na našem pracovišti. V tu dobu se jednalo o největší počet výkonů pro tuto indikaci v Evropě, který byl srovnatelný jen s pracovištěm profesora Thompsona z Velké Británie. V současné době využíváme metodu plazmaferézy k eliminaci triglyceridů a chylomikronů v léčbě pacientů s hyperlipidemickou krizí, indukující vznik akutní pankreatitidy. Od r. 1996 používáme v léčbě selektivní lipoproteinovou aferézu. Pacienti s homozygotní familiární hypercholesterolemií jsou soustřeďováni do našeho centra z celé České republiky. Dlouhodobě sledujeme 14 pacientů s familiární hypercholesterolemií. Medián sledování pacientů je 13,75 roku, nejdelší sledování činí 28 let – u tohoto pacienta bylo provedeno více než 400 procedur. Ve sledovaném období došlo ke vzniku nové koronární příhody u 1 homozygota FH, u 1 pacientky s HoFH se manifestovala signifikantní supravalvulární aterosklerotická stenóza aorty, která si vyžádala operační řešení s náhradou chlopně a vzestupné aorty. Žádný pacient léčený LA v našem centru nezemřel. Hradecké pracoviště se zapojuje pravidelně do mezinárodního projektu a databáze MedPed, od roku 2009 je regionálním centrem pro diagnostiku a léčbu hyperlipoproteinemie u dospělých a ve spolupráci s dětskou klinikou i u dětí. Vedle lipoproteinových aferéz jsou využívány také všechny dostupné moderní způsoby léčby hyperlipoproteinemií. V rámci České společnosti pro aterosklerózu reprezentuje hradecký kolektiv svoje výsledky a aktivity v rámci odborných akcí společnosti, ať už jsou to prezentace v rámci Šobrových dnů, výročních kongresů, seminářů MedPed, tak v rámci zapojení prof. Zadáka a prof. Blahy do činnosti výboru ČSAT. Výzkumné aktivity tvořily a tvoří důležitou součást aktivit hradeckých lipidologů a v současné době je pro ně základnou III. interní gerontometabolická klinika. Probíhají jednak v rámci lékařské fakulty a fakultní nemocnice, ale také v propojení s výzkumnými kolektivy Farmaceutické fakulty Univerzity Karlovy v Hradci Králové a dalšími pracovišti v České republice a v zahraničí. Jsou zaměřeny na nejrůznější aspekty poruch metabolizmu lipidů a aterosklerózy, včetně problematiky genetiky úlohy endoteliální dysfunkce, komplementu, vlivu léčebných intervencí. Důležitou součástí je i výchova mladých adeptů se zájmem o lipidologii v rámci postgraduálního studia, jejich příprava a vedení.

proLékaře.cz | 6.2.2026

02 ÚS Problematika diagnostiky a léčby familiární hypercholesterolemie u dětí

Burešová K[1], Blaha V[2]
[1]Dětská klinika LF UK a FN Hradec Králové
[2]III. interní gerontometabolická klinika LF UK a FN Hradec Králové

Primární prevence dětské aterosklerózy zahrnuje dvě oblasti. První je primární celopopulační prevence, která usiluje o snížení stupně rizika v celé dětské populaci pomoci dietních a režimových opatření. Druhou oblastí je primární vysoko riziková prevence, jejímž cílem je vyhledávání a včasná diagnóza jedinců s vysokým rizikem ischemické choroby srdeční (ICHS) v dospělosti a snížení tohoto rizika pomocí příslušných opatření. Jako vhodný screeningový parametr pro vyhledávání rizikových dětí se doporučuje tzv. pozitivní kardiovaskulární anamnéza v kombinaci s nálezem signifikantní dyslipoproteinemie. Podle aktuální hladiny celkového nebo LDL-cholesterolu a s přihlédnutím k hladině HDL-cholesterolu je dítě stratifikováno do příslušné rizikové skupiny. Léčba dyslipoproteinemie je komplexní. Zahrnuje režimová opatření podporující a upevňující zdravý životní styl dítěte a celé rodiny, snížení hmotnosti jedince na přijatelnou mez a optimalizaci hodnot cholesterolu a triacylglycerolů v krevní plazmě nemocného. V pediatrii přísluší důležité místo léčbě nefarmakologické, zejména pohybové aktivitě a dietě, které lze podle závažnosti onemocnění kombinovat s farmakologickou léčbou. Farmakologická hypolipidemická léčba u dětí snižuje rychlost vzniku předčasné aterosklerózy v budoucnosti. Léčba DLP je celoživotní. Proto se u dětí zásadně doporučuje, aby zahájení léčby předcházelo komplexní klinické vyšetření s pečlivým vyhodnocením jeho osobní a rodinné anamnézy a zejména míry individuálního rizika onemocněni ICHS. Používáme statiny, ezetimib a nově se jako nadějné jeví také inhibitory PCSK9. Z nefarmakologických invazivních léčebných metod se u dětských pacientů s homozygotní formou FH používá extrakorporální aferéza. Vyhledávání a léčba probandů s FH v České republice probíhá v rámci celonárodního projektu MedPed.

03 ÚS Analýza bodů zlomu u rozsáhlých přestaveb genu *LDLR*

Tichý L[1], Konečná K[2], Freiberger T[3,4]
[1]Centrum molekulární biologie a genetiky, Interní hematologická a onkologická klinika LF MU a FN Brno
[2]Národní centrum pro výzkum biomolekul, Přírodovědecká fakulta MU, Brno
[3]Centrum kardiovaskulární a transplantační chirurgie Brno
[4]Ústav klinické imunologie a alergologie LF MU a FN U sv. Anny v Brně

Úvod: Mutace v genu pro LDL-receptor *(LDLR)* jsou nejčastější příčinou familiární hypercholesterolemie. Téměř 10 % probandů s mutací v genu *LDLR* v České republice je nositelem delece nebo duplikace zahrnující celé exony. **Cíle:** Cílem bylo analyzovat body zlomu u dříve charakterizovaných 8 velkých přestaveb genu *LDLR* (promotor-exon2del, exon2–6dup, exon3–12del, exon4–8dup, exon5–10del, exon9–14del, exon9–15del, exon16–18dup) u všech dostupných probandů v ČR, abychom testovali hypotézu, že dané přestavby mají identické body zlomu a jsou tedy potenciálně zděděny od společného předka. **Metody:** Sekvence zahrnující bod zlomu byla stanovena pomocí PCR amplifikace a Sangerova sekvenování. **Výsledek:** Osekvenovali jsme body zlomu 8 přestaveb genu *LDLR*, včetně 4 nejčastějších přestaveb v české populaci (počet probandů od 8 do 28) a 4 méně obvyklých přestaveb (1–4 probandi). Ve všech analyzovaných situacích sdíleli všichni probandi se specifickou přestavbou identickou pozici bodů zlomu a sekvenci, což naznačuje sdílený původ od společného předka. Všechny body zlomu kromě jednoho byly umístěny uvnitř Alu repetic. **Závěry:** Nejčastější přestavby genu *LDLR* v české populaci pravděpodobně pocházejí z jedné mutační události. Alu elementy hrály zásadní roli při vytváření většiny přestaveb v genu *LDLR*. V případě duplikace exonu 4–8 byl jeden z bodů zlomu umístěn v repetici MER83, která je spojována s retrotranspozony. Retrotranspozony patří do skupiny mobilních elementů DNA. V lidské DNA tvoří cca 45 % celkové sekvence a mají tedy velký význam pro pochopení nekódující DNA vůbec.

Podpořeno Ministerstvem zdravotnictví ČR, číslo grantu NU20–02–00261.

proLékaře.cz | 6.2.2026

04 ÚS Reportování výsledků LDL-cholesterolu laboratořemi klinické biochemie v České republice a na Slovensku s cílem zlepšit detekci familiární hypercholesterolemie

Šálek T[1,2], Soška V[3,4], Budina M[5], Vecka M[6], Šálková V[1], Vrablík M[7]
[1]Oddělení klinické biochemie a farmakologie, Krajská nemocnice Tomáše Bati, Zlín
[2]Ústav laboratorní medicíny LF Ostravské univerzity, Ostrava
[3]Ústav klinické biochemie, LF MU a FN U sv. Anny, Brno
[4]II. interní klinika LF MU a FN U sv. Anny, Brno
[5]SEKK, spol. s r.o., Pardubice
[6]Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky 1. LF UK a VFN v Praze
[7]III. interní klinika – klinika endokrinologie a metabolismu 1. LF UK a VFN v Praze

Cíl: Česká republika patří ve světovém měřítku ke státům s nejlepší diagnostikou familiární hypercholesterolemie (FH). Přesto zůstává stále většina pacientů nepoznána. Cílem dotazníkové studie bylo zjistit a zlepšit adherenci laboratoří klinické biochemie v České republice a na Slovensku k doporučení European Atherosclerosis Society (EAS) a European Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (EFLM), které se týká reportování výsledků LDL-cholesterolu (LDL-C). **Metody**: Webový dotazník byl distribuován všem 383 laboratořím klinické biochemie v České republice a na Slovensku. Studie zahrnovala 17 otázek s jednou možnou odpovědí. Dotazník byl zaměřen na rozhodovací limity v diagnostice hypercholesterolemie a reportování interpretačních komentářů, které zvažují možnou diagnózu FH při koncentraci plazmatického LDL-C > 5,0 mmol/l u dospělých pacientů a > 4,0 mmol/l u dětí. **Výsledky**: Celkem 203 (53 %) laboratoří odpovědělo na dotazník. Jen 5 % laboratoří vydávalo interpretační komentář zvažující diagnózu FH pří koncentraci LDL-C > 5,0 mmol/l u dospělých a 3 % laboratoří vydávalo interpretační komentář zvažující FH u koncentrací LDL-C > 4,0 mmol/l u dětí. Jen 7 % laboratoří reportovalo cílové hodnoty LDL-C pro všechny kategorie kardiovaskulárního rizika. NonHDL-C počítalo 74 % laboratoří. Jen 51 % účastníkům laboratoře měřily apolipoprotein B a 59 % účastníkům měřily lipoprotein(a). **Závěr:** Jen malá část laboratoří v České republice a na Slovensku reportovala interpretační komentáře u koncentrací LDL-C ukazující na možnou diagnózu FH.

05 ÚS Familiární hypercholesterolemie, krásná a zákeřná zároveň

Lacko J
Lipidová poradna Nemocnice Třebíč

Familiární hypercholesterolemie (FH) je dědičné metabolické onemocnění spojené s celoživotně vysokými hodnotami cholesterolu v krvi. Pokud není včas zahájena léčba, jsou nemocní vystaveni vysokému riziku předčasné aterosklerózy, zejména věnčitých tepen srdce. Ve sdělení bychom na typické rodině s FH chtěli prezentovat význam genetického vyšetření pro diagnózu FH. Důsledný kaskádovitý screening umožňuje v případě nálezu kauzální mutace záchyt rizikových jedinců v rodině. Časné zahájení hypolipidemické léčby u těchto jedinců výrazně snižuje riziko cévních komplikací. Zmíníme též případ rodinného příslušníka, který kaskádovitý screening nepodstoupil a v důsledku neléčené FH prodělal ve 42 letech srdeční příhodu s nutností koronární intervence a nakonec i operačního řešení aorto-koronárním bypassem.