prolékaře.cz | 13.11.2026

funkcí transportérů ABCG5/G8. **Cíl**: Ověřit, zda vybrané polymorfizmy genů *ABCG5/G8* ovlivňují ve skupině osob s obezitou a nadváhou koncentrace cholesterolu (celkového/T-C, LDL-C a non-HDL-C) a dalších plazmatických lipidů a lipoproteinů. **Materiál a metody**: Byly analyzovány polymorfizmy genu *ABCG5/G8* (*rs6720173*, *11887534*, *4148217*, *6544718*, *41360247*, *rs4245791*, *4148211*), apoE, prekurzory syntézy cholesterolu, plazmatické lipidy a koncentrace PS u osob s nadváhou (obezitou, resp.) a alespoň jedním kardiometabolickým rizikovým faktorem. Celkem vyšetřeno celkem 220 osob (114 žen, 106 mužů). **Výsledky**: Z 8 vyšetřených polymorfizmů pouze u *SNP ABCG8 (rs4148217 C/A, T)* jsme prokázali u homozygotů (CC) ve srovnání s heterozygoty (CA) vyšší koncentrace T-C (5,79 ± 2,148 vs 5,19 ± 1,22 mmol/l; P < 0,05), LDL-C (3,41 ± 0,99 vs 2,98 ± 0,99 mmol/l; P < 0,01), non-HDL-C (4,33 ± 2,14 vs 3,70 ± 1,17 mmol/l; P < 0,01), apoB100 (1,24±0,36 vs 1,08 ± 0,29 g/l; P < 0,001), – sitosterolu (9,07 ± 4,41 vs 7,03 ± 3,45, mol/l, P < 0,01) a kampesterolu (9,07 ± 4,99 vs 7,03 ± 3,45 mol/l; P < 0,001). Asociace nebyla ovlivněna věkem, BMI, pohlavím, variantami apoE nebo inzulinovou rezistencí. **Závěry**: Podskupina homozygotů varianty *ABCG5/G8* (*rs4148217 C/A, T*), měla ve srovnání s heterozygoty minoritní varianty horší metabolický profil – vyšší koncentrace T-C, LDL-C i apoB100. Tyto osoby měly současně vyšší koncentrace PS (kampesterolu a -sitosterolu).

*Práce byla podpořena výzkumnými projekty RVO VFN64165/2012 (MZ ČR) a PROGRES Q25 (1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy).*

## 08ÚS Multifaktoriální chylomikronemie

**Kovář J**
Centrum experimentální medicíny IKEM, Praha

Koncentrace triglyceridů (TG) > 10 mmol/l a přítomnost chylomikronů v plazmě je typická pro familiální chylomikronemický syndrom (FCS), který je autosomálně recesivní poruchou spojenou se ztrátou funkce lipoproteinové lipázy (LPL) – deficitem *LPL*, *LMF1*, *GPIHBP1*, *APOC2* nebo *APOA5*. U naprosté většiny pacientů však nelze homozygotní deficit výše zmíněných genů prokázat – chylomikronémie u nich vzniká v důsledku kombinace faktorů životního stylu a faktorů genetických a je označována jako multifaktoriální chylomikronémie (MFC) nebo též multifaktoriální chylomikronemický syndrom (MCS). Frekvence MCM v populaci je odhadována na 1 : 1000. Základním klinickým problémem FCS i MCM je vysoké riziko ataku akutní pankreatitidy, oba syndromy se ale významně liší pokud jde o terapeutický přístup. Zatímco FCS lze léčit pouze striktní nízkotukovou dietou, u pacientů s MCM může vést důsledná intervence životního stylu v kombinaci s hypolipidemickou léčbou (fibráty) k výraznému zlepšení lipoproteinového spektra a snížení rizika ataku pankreatitidy. U několika vybraných pacientů s MCM referovaných na naše pracoviště budou prezentovány výsledky stanovení koncentrace lipoproteinů po jejich izolaci ultracentrifugací a výsledky stanovení aktivity LPL, resp. schopnosti jejich enzym apoCII aktivovat. Diferenciální diagnostiku FCS a MCM by mohlo zjednodušit recentně navržené FCS diagnostické skóre (Moulin P et al: Atherosclerosis 2018, 275: 265–272). Multifaktoriální hyperchylomikronemie představuje relativně častou poruchu metabolizmu lipoproteinů, jejíž diagnostice dosud nebyla věnována dostatečná pozornost.

*Podpořeno MZ ČR – RVO („Institut klinické a experimentální medicíny – IKEM, IČ 00023001“)*

proLékaře.cz | 13.11.2026


## 09ÚS Post mortem vyšetření náhlé srdeční smrti: výstupy

**Krebsová A[1], Votýpka P[2], Peldová P[2], Pohlová Kučerová Š[3], Blanková A[4], Gřegořová A[5], Segeťová M[1], Wuenschová H[1], Hašková J[1], Petřková J[6], Tavačová T[7], Pilin A[8], Bílek M[8], Kulvajtová M[11], Dobiáš M[12], Tomášek P[9], Rücklová K[10], Janoušek J[7], Macek M jr[2], Kautzner J[1]**

[1]Kardiocentrum IKEM, Praha
[2]Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN v Motole, Praha
[3]Ústav soudního lékařství a toxikologie LF UK a FN Hradec Králové
[4]Oddělení soudního lékařství a toxikologie, Krajská nemocnice Liberec, a.s
[5]Oddělení lékařské genetiky, FN Ostrava
[6]I. interní klinika – kardiologická, Ústav patologické fyziologie LF UP a FN Olomouc
[7]Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN v Motole, Praha
[8]Ústav soudního lékařství a toxikologie 1. LF UK a VFN v Praze
[9]Ústav soudního lékařství 2. LF UK a FN Bulovka, Praha
[10]Klinika dětí a dorostu 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, Praha
[11]Ústav soudního lékařství FN Královské Vinohrady, Praha
[12]Ústav soudního lékařství a medicínského práva UP a FN Olomouc

**Cíl**: Identifikace případů náhlé kardiální smrti (SCD) a jejich genetické vyšetření post mortem a současně kardiologické screeningové vyšetření příbuzných k primární prevenci náhlého úmrtí. **Soubor a metodika**: V období od 2016 do 2020 bylo v rámci řešení grantového projektu na území ČR zaznamenáno celkem 120 případů SCD (35 žen, 85 mužů) ve věku 0–59 let podrobených zdravotní pitvě. Mrtví byli na základě pitevní diagnózy rozřazeni do kategorií dle typu kardiomyopatie (HCM, DCM, ACM), bez nálezu strukturálního onemocnění srdce (SADS), bez jasného pitevního nálezu (SUD/SUDI), náhlé úmrtí novorozence (SIDS) a akutní disekce velké cévy. Celkem 288 příbuzných bylo geneticky konzultováno a kardiologicky vyšetřeno. Po informovaném souhlasu následovala molekulární pitva metodou sekvenování nové generace cíleným kardiovaskulárním panelem NGS (Sophia Genetics). **Výsledky**: Počty vyšetřených zemřelých jsou uvedeny v tab, níže Většina obětí zemřela ve spánku nebo v klidu, 9/100 zemřeli při těžké (sportovní) zátěži. Jistá až velmi pravděpodobná molekulární příčina

**Tab | Výsledky genetického vyšetření SCD post mortem v ČR**

| dg* | vyšetřených (n) | pohlaví | | věk (roky | pozitivní výsledek (DNA-varianta 4/5) (n) | gen | vyšetření příbuzní: fenotyp nebo genotyp pozitivní případy (n) |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | Ž | M | | | | |
| HCM | 12 | 1 | 11 | 14-59 | 4/12 (33 %) | *MYBPC3*<br>*FHL1*<br>*PRKAG2*<br>*GLA KCNQ1* (jako druhá DNA-varianta) | 31/12 |
| DCM | 14 | 3 | 11 | 8-60 | 5/14 (35 %) | *TTN* (3x)<br>*RBM 20*<br>*FLNC (stop)* | 30/13 |
| LVNC | 1 | 0 | 1 | 35 | 1/1 | *TTN* | 3/0 |
| ACM | 22 | 11 | 11 | 17 - 56 | 2/22 (9 %) | *SCN5A*<br>*FLNC (stop)* | 65/17 |
| acute dissection | 11 | 1 | 10 | 16-49 | 3/9 (33 %) | *TGFBR1*<br>*Col3A1* (2x) | 28/9 |
| SIDS | 10 | 3 | 7 | < 1 | 1/10 | *KCNT1* | 19/4 |
| SADS | 22 | 9 | 13 | 3-52 | 5/22 (23 %) | *KCNH2* (3x)<br>*RYR2*<br>*RANGFR* | 58/12 |
| SUD/SUDI | 27 | 6 | 21 | 0-56 | 4/26 (15 %,<br>1 nevyšetřitelný případ) | *RYR2*<br>*TNNT2*<br>*TTN*<br>*FLNC (stop)* | 58/24 |

*post mortem
**dg** – diagnóza – **M** – muž **Ž** – žena