

Dysbetalipoproteinemie

Dysbetalipoproteinémie (hyperlipidémie typu III) je vzácná dědičná porucha charakterizovaná poruchou odstraňování zbytků chylomikronů a VLDL. Podkladem této poruchy je homozygocie pro mutantní formu apo E (apo E₂), které se špatně váže na jaterní receptory. V důsledku toho se hromadí zbytky chylomikronů a také VLDL bohaté na cholesterol (β-VLDL)^[1].

Klinické projevy

- Dominují různé formy xantomů:
 - tuberózní xantomy (v 80 %),
 - palmární xantomy (70 %) – jsou příznačné,
 - šlachové xantomy (30 %),
 - eruptivní xantomy (řídce).
- Hyperurikémie a diabetes jsou pozorovány asi u poloviny pacientů.
- Časně arterosklerotické změny postihují nejprve dolní končetiny a koronární artérie (u mužů před čtyřicátým rokem, u žen před padesátým rokem věku).

Biochemický nález

Sérum opalescentní; zvýšený jak cholesterol tak triacylglyceroly:

S-cholesterol obvykle nad 7,5 mmol/l, někdy až 25 mmol/l, S-triacylglyceroly 2–10 mmol/l, zřídka 20 mmol/l.

Charakteristický vzhled ELFO-lipoproteinů: "široká" β-frakce (splývající frakce pre-β a β). Na polyakrylamidovém gelu je abnormální frakce mezi VLDL a LDL (tzv. β-VLDL). Charakteristické je zvýšení poměru cholesterol/triacylglyceroly na hodnotu > 0,30, snížení HDL i LDL cholesterolu a naopak zvýšení VLDL, IDL a chylomikronových zbytků.

Odkazy

Související články

- Poruchy lipidového metabolismu (podrobně)
- Lipoproteiny

Zdroj

- MASOPUST, Jaroslav – PRŮŠA, Richard. Patobiochemie metabolických drah. 2. vydání. Univerzita Karlova, 2004. 208 s.

Reference

1. BURTIS, Carl A, Edward R ASHWOOD a David E BRUNS. *Tietz textbook of clinical chemistry and molecular diagnostics*. 4. vydání. St. Louis, Mo : Elsevier Saunders, 2006. 2412 s. s. 930. ISBN 978-0-7216-0189-2.