

Poruchy metabolismu lipoproteinů

- Poruchy plazmatických lipoproteinů patří k nejčastějším metabolickým poruchám,
- významně zvyšují riziko rozvoje kardiovaskulárních onemocnění s předčasným výskytem aterosklerózy (AT) a infarktu myokardu (IM),
- pro orientační vyšetření stanovíme CHOL a TAG,
- pro přesnější diagnózu je nutná spolupráce se specializovanými pracovišti.

Hypolipoproteinémie

Abetalipoproteinémie

- Vzácná AR dědičná DMP, heterozygoti jsou bez problémů.
- Zcela chybí lipoproteinové částice obsahující ApoB (chylomikra, VLDL).
- Celkové hladiny CHOL a TAG jsou nízké.
- U homozygotů – v kojeneckém věku malá absorpce tuků, steatorea, opožděný růst.
 - Později vzniká retinitis pigmentosa a mozečková ataxie, akantocytóza (rohovité erytrocyty), deficit vitamínů rozpustných v tucích, porucha kortizolu.
- Lipidy se hromadí v epitelu střeva – vakuolizace.
- Organismu chybí esenciální MK (linolová).

Terapie: podávání TAG se středně dlouhým řetězcem (MCT), které se vstřebávají ze střeva rovnou do portálního oběhu a vitamíny rozpustné v tucích.

Analfalipoproteinémie (Tangierská choroba)

- Snížená hladina HDL a ApoA-I, nižší i LDL a celkový CHOL.
- HDL nepředává ApoCII → jsou jen VLDL.

Klinický obraz

- Objevuje se už v dětství, podmíněn hromaděním CHOL esterů ve tkáních.
- Zvětšené nažloutlé tonzily, hepatosplenomegalie a infiltrace rohovky, vyšší výskyt AT.

Hyperlipoproteinémie

Familiární kombinovaná hyperlipoproteinémie

- Nejčastější, 1:200.
- Přibližně 1/3 z postižených členů rodiny vykazuje vyšší CHOL, 1/3 TAG a 1/3 vykazuje obojí.

Etiopatogeneze: Hraje zde roli zvýšená tvorba VLDL.

Terapie: Přísná dieta, zaměřujeme se hlavně na měření cholesterolu, u dětí s hyperTAG musíme snížit přísun sladkostí.

Hyperapobetalipoproteinémie

- Zvýšení ApoB složek – LDL.
- Hladiny celkového CHOL a TAG jsou v normě.

Familiární hypercholesterolémie

- Porucha struktury nebo funkce receptoru pro LDL.
- AD dědičné, prevalence je 1:500, vyšší výskyt u Arabů a Židů, nižší u černochoů.
- **Typy poruch** LDLr:
 - nejčastěji receptor chybí, nebo je pomalu transportován z EG na GA
 - receptorů dost, ale nevážou LDL,
 - receptorů je dost, vážou LDL, ale neumí se zanořit
 - může být dáno ApoB3500.
- LDL se nevstřebávají, hromadí se v organismu.
- **Hlavní důsledek:** Předčasný vývoj AT koronárních tepen.
 - První infarkt u takto postižených mužů bývá kolem 40. roku, do 60. je postiženo 85 % (ženy asi o 10 více).
- Šlachové xantomy (uzlovité zvětšení šlach) – může se objevit už v pubertě.
- Depozita v měkkých tkáních (xantelesmata) – např. v očních víčkách nebo v rohovce (arcus corneae) – až v dospělosti.
- Celkový CHOL se pohybuje nad 6,5 mmol/l.
- Přísnou dietou CHOL snížíme, ale zpravidla nenormalizujeme.
- U dětí nad 6 let podáváme cholestyramin (pryskyřice) – dávka nezávisí na věku ale na stupni cholesterolémie,

je dobře tolerován i při vysokých dávkách. Může vyvolat zácpu, někdy deficity vit. rozpustných v tucích, ostatní hypolipidemika se hodí jen na léčbu dospělých.

- U homozygotní formy je prognóza špatná – IM během prvních let života.

Familiární hyperalfalipoproteinémie

- Vysoký HDL, spojené se syndromem dlouhověkosti.

Odkazy

Související články

- Dědičné poruchy metabolismu tuků • Poruchy metabolismu lipoproteinů (1.LF, NT) • Dyslipidémie • Lipoproteiny (klinika) • Poruchy lipidového metabolismu • Poruchy lipidového metabolismu (podrobně)

Reference

Použitá literatura

Otázky J. Beneše – zdroji informací jsou přednášky a níže uvedené učebnice:

- HRODEK, Otto a Jan VAVŘINEC, et al. *Pediatric*. 1. vydání. Praha : Galén, 2002. ISBN 80-7262-178-5.
- ŠAŠINKA, Miroslav, Tibor ŠAGÁT a László KOVÁCS, et al. *Pediatric*. 2. vydání. Bratislava : Herba, 2007. ISBN 978-80-89171-49-1.



18letá pacientka s familiární hypercholesterolémií a mnohočetnými xantomy



Stránku je nutno sjednotit s jinou!

Tato stránka je tématicky totožná nebo velice podobná článku „Lipoproteiny (klinika)“. Snažte se do něj její obsah včlenit, přesunuté části odmazat a nakonec na ní po úplném vyprázdnění vložením kódu #PŘESMĚRUJ [[Lipoproteiny (klinika)]] vytvořit na doplněný článek přesměrování.



Stránku je nutno sjednotit s jinou!

Tato stránka je tématicky totožná nebo velice podobná článku „Poruchy metabolismu lipoproteinů (1.LF, NT)“. Snažte se do něj její obsah včlenit, přesunuté části odmazat a nakonec na ní po úplném vyprázdnění vložením kódu #PŘESMĚRUJ [[Poruchy metabolismu lipoproteinů (1.LF, NT)]] vytvořit na doplněný článek přesměrování.