

PORUCHY LIPIDŮ U DĚTÍ, LIPIDOVÁ PORADNA

MUDr. Lenka Ťoukářková, Dětské oddělení, KNTB,a.s. Zlín

Sdělení začíná krátkým historickým a teoretickým úvodem. Představuje výraznou českou stopu lipidologie, prof. MUDr. Josef Šobra / 1930 – 1997/ autora první publikace o FH, vizionáře preventivní kardiologie, autora prvního programu vyhledávání a léčby genetických poruch lipoproteinů.

Názorně ukazuje vyvinuté klinické příznaky- xantomy, xantelazmata a arcus lipoides corneae, vyskytující se u dospělých pacientů, zatímco u dětí jsou extrémně vzácné. Proto je nutné poruchy metabolismu lipidů u dětí aktivně vyhledávat. Vysvětluje trojí mechanismus vzniku primárních poruch lipidového metabolismu spočívající ve vadné tvorbě receptoru, nebo bílkovinného nosiče a také v poruše funkce PCSK9 -Proprotein Convertaza Subtilizin Kexin 9.

Představuje dětskou lipidovou poradnu, její činnost, kriteria odeslání, možné výstupy a očekávání spojené s vyšetřením, stejně jako indikace a možnosti léčby. Poradna se účastní projektu MED PED, který má mnoho center po celé ČR a zvláště pro dětské pacienty je velkým přínosem do budoucna, protože se diagnostikují děti a mladiství ve velkém riziku komplikací. To umožňuje nejen zavedení zdravého životního stylu jako zažité normy, ale i včasné nasazení účinné léčby třeba i v dětském věku.

Představením retrospektivy vyšetřených a diagnostikovaných pacientů demonstruje četnost poruchy lipidového metabolismu v běžné populaci.

Součástí přednášky jsou rovněž dvě krátké kazuistiky v podobě genetické perličky týkající se vyšetření šestičlenné rodiny a modelové situace vyšetření vnučky babičky- homozygotky léčené pro FH plazmaferezou a Praluentem.

Sdělení končí krátkým přehledem možných příčin sekundárních hyperlipoproteinemií.