

Genetické vyšetření familiární hypercholesterolémie u dětí

Tomáš Freiburger

Centrum kardiovaskulární a transplantační chirurgie, Brno

Familiární hypercholesterolémie (FH) je nejčastější dědičnou metabolickou vadou, když v heterozygotní formě postihuje 1 jedince z 250. Znamená to, že v České republice se narodí nejméně 1 dítě s FH každý den. FH se vyznačuje vysokou hladinou LDL-cholesterolu v séru, šlachovými xantomy a předčasnou klinickou manifestací aterosklerózy. U dětí je diagnostika FH založena na vysoké koncentraci LDL-cholesterolu v séru a na pozitivní rodinné anamnéze. Vzhledem k autozomálně dominantní dědičnosti nacházíme vysoký LDL-cholesterol u jednoho z rodičů a poloviny sourozenců. Výskyt předčasné manifestace ischemické choroby srdeční (IČS) v rodině podporuje diagnózu FH. FH je způsobena defektem genu pro LDL receptor, apolipoprotein B nebo PCSK9. Molekulárně genetické vyšetření je v současné době doporučeno jako pevná součást diagnostického procesu, protože bylo prokázáno, že nositelé mutace v některém z genů spojených s FH mají vyšší riziko předčasné kardiovaskulární příhody než ostatní jedinci, i když jejich aktuální hodnota LDL-cholesterolu je srovnatelná. Včasná léčba od 10. roku věku u rizikových jedinců s FH vede ke snížení rizika předčasné klinické manifestace IČS.