

Dyslipidemie - rodiny dětí s FH

J.Čepová, A.Hálová, J. Kmínková

ÚLCHKB, 2.LF a FN v Motole, Praha

Ateroskleróza je v současné době považována za onemocnění dospělého věku, které začíná v dětství a velmi rychle progreduje. Ateroskleróza je celoživotní onemocnění, které sice bezprostředně neohrožuje život dítěte, ale je třeba se tomuto onemocnění v indikovaných případech věnovat již v dětství.

Na výskytu koronárního onemocnění či ischemické choroby srdeční se mimo jiné podílí i dyslipidemie. Dyslipidemie dělíme stejně jako u dospělých – hypercholesterolémie, hypertriglyceridémie a kombinovaná hyperlipidemie.

Familiární hypercholesterolemie je monogenní autozomálně dominantně dědičné onemocnění, charakterizované zvýšením koncentrace LDL-cholesterolu, výskytem xantomů a předčasně aterosklerózy. Příčinou je defekt syntézy funkčních LDL-receptorů.

Další onemocnění spadající pod hypercholesterolemie je familiární defekt apolipoproteinu B-100. U tohoto onemocnění se částice LDL-cholesterolu obtížně vážou na receptory, protože na jejich povrchu je mutovaný apolipoprotein B-100, zodpovědný za vazbu na LDL-receptor. Cílem kazuistik je ukázat rodiče a děti s těmito poruchami.