proLékaře.cz | 15.11.2026

U mnoha lyzosomálních střádavých onemocnění je s úspěchem využívána léčba nahrazením enzymové funkce (enzyme replacement therapy – ERT), což je také možná léčba v případě LAL-D [19]. Cílem je dosáhnout téměř fyziologických hladin enzymu, a tímto zabránit akumulaci esterů cholesterolu a TAG. Rekombinantní humánní LAL-enzym sebelipáza alfa podávaná parenterálně jednou týdně vede k rychlému poklesu aminotransferáz a v první fázi zvyšuje hladinu celkového a LDL-cholesterolu a TAG, což je obrazem mobilizace lipidů akumulovaných v hepatocytech [20]. Po dlouhodobé léčbě podávané 2-krát měsíčně došlo prakticky k normalizaci aminotransferáz a lipidogramu (pokles LDL-C o 52 %, TAG o 40 %, vzestup HDL-C o 37 %) při velice dobré toleranci terapie [21].

Závěr

Dyslipidemie je jedním z charakteristických projevů LAL-D a mnoho z postižených pacientů je proto odesíláno do specializovaných center s podezřením na FH. Při prvním kontaktu s pacienty je třeba pomýšlet i na takto vzácnou klinickou jednotku a pokusit se o co nejčasnější diagnostiku a poskytnutí adekvátní léčby s cílem zabránit progresi onemocnění ať už ve formě hepatopatie či předčasné manifestace KVO.

Literatura

1. Reiner Z, Guardamagna O, Nair D et al. Lysosomal acid lipase deficiency – an underrecognized cause of dyslipidaemia and liver dysfunction. Atherosclerosis 2014; 235(1): 21–30. Dostupné z DOI: < http://dx.doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2014.04.003>.

2. Bernstein DL, Hulkova H, Bialer MG et al. Cholesteryl ester storage disease: review of the findings in 135 reported patients with an underdiagnosed disease. J Hepatol 2013; 58(6):1230–1243. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jhep.2013.02.014>.

3. Hulkova H, Elleder M. Distinctive histopathological features that support a diagnosis of cholesterol ester storage disease in liver biopsy specimens. Histopathology 2012; 60(7): 1107e13.10.1111/j.1365–2559.2011.04164.x.

4. Abramov A, Schorr S, Wolman M. Generalized xanthomatosis with calcified adrenals. AMA J Dis Child 1956; 91(3): 282e6.

5. Fredrickson DS. Newly recognized disorders of cholesterol metabolism. Ann Intern Med 1963;58(4):718.10.7326/0003–4819–58–4–718_1

6. Aslanidis C, Ries S, Fehringer P et al. Genetic and biochemical evidence that CESD and Wolman disease are distinguished by residual lysosomal acid lipase activity. Genomics 1996;33(1):85e93. 10.1006/geno.1996.0162

7. Stein J, Garty BZ, Dror Y, et al. Successful treatment of Wolman disease by unrelated umbilical cord blood transplantation. Eur J Pediatr 2007;166:663e6.

8. Grabowski GA, Charnas L, Du H. Lysosomal acid lipase deficiencies: the Wolman disease/cholesteryl ester storage disease spectrum. In: Valle D, Beaudet AL, Vogelstein B, Kinzler KW, Antonarakis SE, Ballabio A, editors. Scriver's online metabolic and molecular bases of inherited disease. McGraw Hill; [accessed 28.10.13], http://www.ommbid.com/OMMBID/the_online_metabolic_and_molecular_bases_of_inherited_disease/b/abstract/part16/ch142.

9. Saito S, Ohno K, Suzuki T, et al. Structural bases of Wolman disease and cholesteryl ester storage disease. Mol Genet Metab 2012;105:244e8.

10. Jeon TI, Osborne TF. SREBPs: metabolic integrators in physiology and metabolism. Trends Endocrinol Metab 2012;23:65e72.

11. Cummings MH, Watts GF. Increased hepatic secretion of very-low-density lipoprotein apolipoprotein B-100 in cholesteryl ester storage disease. Clin Chem 1995;41:111e4.

12. Fouchier SW, Defesche JC. Lysosomal acid lipase A and the hypercholesterolaemic phenotype. Curr Opin Lipidol 2013;24:332e8.

13. Wolman M, Sterk VV, Gatt S, et al. Primary familial xanthomatosis with involvement and calcification of the adrenals. Report of two more cases in siblings of a previously described infant. Pediatrics 1961;28:742e57.

14. Zhang B, Porto AF. Cholesteryl ester storage disease: protean presentations of lysosomal acid lipase deficiency. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2013;56:682e5.

15. Guardamagna O, Cagliero P, Abello F. Management of inherited atherogenic dyslipidemias in children. Ther Apher Dial 2013;17:150e61.

16. Hamilton J, Jones I, Srivastava R, et al. A new method for the measurement of lysosomal acid lipase in dried blood spots using the inhibitor Lalistat 2. Clin Chim Acta 2012;413:1207e10.

17. Quinn AG, Burton B, Deegan P, et al. Sustained elevations in LDL cholesterol and serum transaminases from early childhood are common in lysosomal acid lipase deficiency. Mol Genet Metab 2014;111:S89.

18. Abello F, Guardamagna O, Baracco V, et al. The treatment of cholesteryl storage disease (CESD) by ezetimibe monotherapy. Atheroscler Suppl 2010;11:28.

19. Grabowski GA. Therapy for lysosomal acid lipase deficiency: replacing a missing link. Hepatology 2013;58:850e2.

20. Balwani M, Breen C, Enns GM et al. Clinical effect and safety profile of recombinant human lysosomal acid lipase in patiens with cholesteryl ester storage disease. Hepatology 2013;58:950e7.

21. Whitley CB. North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (NASPGHAN) Annual Meeting 2013 [Oral Presentation, 11 October 2013].

proLékaře.cz | 15.11.2026

Vitamín D a koronárne riziko detekované výpočtovou tomografiou

Vitamin D and coronary artery risk detected by computed tomography

Dominik Pella[1], Claudia Gibarti[2], Zuzana Pella[3], Jozef Gonsorčík[4]

[1]I. kardiologická klinika LF UPJŠ a VÚSCH, a.s. , Košice
[2]Oddelenie rádiológie VÚSCH, a.s. , Košice
[3]Katedra kybernetiky a umelej inteligencie, Fakulta elektrotechniky a informatiky, TU v Košiciach
[4]II. kardiologická klinika LF UPJŠ a VÚSCH, a.s. , Košice

✉ **MUDr. Dominik Pella** | dominik.pella@gmail.com | www.upjs.sk

Doručeno do redakce/Doručené do redakcie/Received 23. 8. 2019
Přijato po recenzi/Prijaté po recenzii 30. 9. 2019

Abstrakt
Vitamín D má významný vplyv na naše zdravie. Zabezpečuje normálny vývoj a metabolizmus kostí, je nevyhnutný pre správnu diferenciáciu buniek, pre imunitný systém, sekréciu inzulínu, reguláciu krvného tlaku a iné, pre život nevyhnutné procesy. Je všeobecne známe ,že nedostatok vitamínu D má za následok mnohé zdravotné komplikácie a čoraz častejšie sa hovorí o jeho vzťahu ku riziku vzniku koronárnej choroby srdca. Kardiovaskulárne ochorenia sú vedúcou príčinou mortality nielen v Slovenskej republike, ale aj na celom svete. Uvedený prehľad poukazuje na možné vzťahy medzi deficitom vitamínu D a kardiovaskulárnym rizikom. Výpočtová tomografia môže prispieť k presnejšej indikácii selektívnej koronarografie najmä u pacientov s nejednoznačným klinickým nálezom. Jej vzťah k hladine vitamínu D (niekedy zrejme postačí len vyšetrenie kalciového skóre) môže byť príspevkom v klinickej aplikácii tzv. personalizovanej medicíny.

Klíčová slova: CT-angiografia - kalciové skóre - kardiovaskulárne riziko - koronárna choroba srdca - vitamín D

Abstract
Vitamin D has a significant impact on our health. It is responsible for regular bone development and metabolism and is essential for proper cell differentiation, for the immune system, insulin secretion, blood pressure regulation, and other processes necessarily for life. There are many well-established health risks of vitamin D deficiency, even more probably exist relationship between levels of vitamin D and the risk of coronary artery disease. Cardiovascular disease are still the leading cause of mortality not only in Slovak Republic, but more or less, worldwide. Submitted review describes possible relationship between vitamin D deficiency and the level of cardiovascular risk. Computed tomography may be used for more precise indication of selective coronary angiography, preferentially in patients with ambiguous clinical findings. Its relationship to vitamin D level (sometimes is even sufficient only determination of calcium score) could be helpful in clinical application of so called personalized medicine.

Key words: calcium score - cardiovascular risk - coronary artery disease - CT angiography - vitamin D

Úvod

Na kardiovaskulárne ochorenia (KVO) zomrú ročne v Európe viac ako 4 milióny ľudí [1]. Aj napriek pokrokom v liečbe KVO sa nedarí významne znížiť prevalenciu koronárnej choroby srdca (KCHS). Príčinou tohto stavu je buď nerealizovaná alebo neskoro indikovaná diagnostická metóda za účelom včasnej diagnostiky KCHS. Zmenu prinieslo zriadenie intervenčných centier a rozšírenie portfólia liečiv. Potvrdzujú to dáta z programov EUROASPIRE I-V [2]. Epidemicky narastá počet pacientov s diabetom 2. typu (DM2T) a obezitou [3]. Diagnóza KCHS býva často u týchto pacientov prekvapením, teda jej prvým prejavom môže byť akútny koronárny syndróm alebo náhla kardiálna smrť. V našej práci chceme poukázať na výhody CT-koronárnej angiografie (computed tomography coronary angiography – CTCA) v neinvazívnej diagnostike KCHS s možnosťou optimálnej selekcie cho-

proLékaře.cz | 15.11.2026

rých na selektívnu koronarografiu a eventuálnu revaskularizáciu myokardu. Môže deficit vitamínu D zvyšovať koronárne riziko u inak menej rizikových pacientov?

Charakteristika vitamínu D

Vitamín D je hormón, ktorý zohráva významnú úlohu pri metabolizme fosforu a vápnika. Pri deficite vitamínu D vzniká u detí rachitída a u dospelých osteoporóza. Vitamín D existuje v 2 hlavných formách: ako ergokalciferol (vitamín D_2) a cholekalciferol (vitamín D_3). Viaceré klinické štúdie z rôznych oblastí medicíny poukazujú na fakt, že vitamín D má aj iné efekty, vrátane možného nárastu kardiovaskulárneho rizika pri jeho deficite [4].

Zdroje a metabolizmus vitamínu D

Hlavným zdrojom vitamínu D je expozícia slnečnému žiareniu a prísun potravou (ten tvorí len asi 5–10 % z celkovej potreby). Slnečný svit zabezpečuje zhruba 90 % vitamínu D. Koža absorbuje 7-dehydrocholesterol, následne je transformovaný na vitamín D_3. Ten sa v pečeni, transformuje na kalcidiol. V obličkách sa kalcidiol transformuje na aktívny kalcitriol. Základná úloha kalcitriolu je zabezpečiť potrebnú koncentráciu vápnika v organizme pre metabolizmus tvrdých tkanív. Vitamín D pôsobí aj v iných tkanivách, kde sa podieľa na regulácii životne dôležitých účinkov. Táto funkcia vitamínu D je zabezpečená len pri dostatočnej hladine vitamínu D [5].

Vitamín D a koronárna choroba srdca

Vzťah medzi zníženou hladinou vitamínu D a KCHS bol popísaný vo viacerých prospektívnych štúdiách, limitované údaje sú u pacientov so subklinickou formou ateroskleózy. Nedostatok vitamínu D môže mať za následok zvýšené riziko vzniku KCHS, a to tak, že pôsobí protizápalovo [4,5]. V meta-analýze 24 prospektívnych štúdií sa preukázal vzťah medzi vitamínom D v koncentrácii 20–60 nmol/l a koronárnym rizikom. Štúdia MESA (Multi Ethnic Study of Atherosclerosis) taktiež poukázala na zvýšené riziko vzniku KCHS spojené s nedostatkom vitamínu D [6]. V nami vyšetrenom 205-členovom súbore so suspektnou KCHS sme identifikovali v zimných mesiacoch rizikovú hodnotu vitamínu D < 30 mmol/l u 87,20 % (publikácia pripravená do tlače). Viaceré prospektívne štúdie poukázali na všeobecný deficit vitamínu D v populácii a zvýšené riziko vzniku artériovej hypertenzie a cukrovky pri nízkych hladinách vitamínu D. V štúdii ERA Jump sa vo vzorke 198 pacientov realizoval odber krvi na vyšetrenie hladiny vitamínu D a následne CTCA so stanovením kalciového skóre [7,8]. V tejto štúdii u pacientov bez dokumentovanej ischemickej choroby srdca mal nedostatok vitamínu D signifikantnú asociáciu s prítomnosťou KCHS, ktorá bola meraná pomocou Agatstonovho skóre. Okrem hladiny vitamínu D sa sledovala aj prítomnosť ostatných rizikových faktorov, ako sú fajčenie, nadmerné užívanie alkoholu, obezita. Súčasťou klinického skúšania bola aj úprava stravy pacientov za účelom zvýšeného príjmu vitamínu D, avšak prechodné zvýšenie hladiny vitamínu D nezlepšilo koronarografický nález [7].

Tab | Hodnotenie kalciového skóre a rizika vzniku AKS

Agatstonovo kalciové skóre	
skóre 0	žiadne riziko vzniku AKS
skóre 0–100	malé riziko vzniku AKS
skóre 101–400	stredné riziko vzniku AKS
skóre 401–1 000 a viac	veľmi vysoké riziko vzniku AKS

Obr | CT koronárna angiografia. Vľavo: kalcifikáty v povodí ACD (a. coronaria dextra), stenotizácia lúmenu zobrazené neinvazívnou CTCA. **Vpravo:** kalcifikáty v povodí RIA (ramus interventricularis anterior), stenotizácia lúmenu zobrazené neinvazívnou CTCA. Archív UPJŠ LF a VÚSCH a.s. Košice

