prolékaře.cz | 26.4.2024

funkcí transportérů ABCG5/G8. **Cíl**: Ověřit, zda vybrané polymorfizmy genů *ABCG5/G8* ovlivňují ve skupině osob s obezitou a nadváhou koncentrace cholesterolu (celkového/T-C, LDL-C a non-HDL-C) a dalších plazmatických lipidů a lipoproteinů. **Materiál a metody**: Byly analyzovány polymorfizmy genu *ABCG5/G8* (*rs6720173*, *11887534*, *4148217*, *6544718*, *41360247*, *rs4245791*, *4148211*), apoE, prekurzory syntézy cholesterolu, plazmatické lipidy a koncentrace PS u osob s nadváhou (obezitou, resp.) a alespoň jedním kardiometabolickým rizikovým faktorem. Celkem vyšetřeno celkem 220 osob (114 žen, 106 mužů). **Výsledky**: Z 8 vyšetřených polymorfizmů pouze u *SNP ABCG8 (rs4148217 C/A, T)* jsme prokázali u homozygotů (CC) ve srovnání s heterozygoty (CA) vyšší koncentrace T-C (5,79 ± 2,148 vs 5,19 ± 1,22 mmol/l; P < 0,05), LDL-C (3,41 ± 0,99 vs 2,98 ± 0,99 mmol/l; P < 0,01), non-HDL-C (4,33 ± 2,14 vs 3,70 ± 1,17 mmol/l; P < 0,01), apoB100 (1,24±0,36 vs 1,08 ± 0,29 g/l; P < 0,001), – sitosterolu (9,07 ± 4,41 vs 7,03 ± 3,45, mol/l, P < 0,01) a kampesterolu (9,07 ± 4,99 vs 7,03 ± 3,45 mol/l; P < 0,001). Asociace nebyla ovlivněna věkem, BMI, pohlavím, variantami apoE nebo inzulinovou rezistencí. **Závěry**: Podskupina homozygotů varianty *ABCG5/G8* (*rs4148217 C/A, T*), měla ve srovnání s heterozygoty minoritní varianty horší metabolický profil – vyšší koncentrace T-C, LDL-C i apoB100. Tyto osoby měly současně vyšší koncentrace PS (kampesterolu a -sitosterolu).

Práce byla podpořena výzkumnými projekty RVO VFN64165/2012 (MZ ČR) a PROGRES Q25 (1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy).

08ÚS Multifaktoriální chylomikronemie

Kovář J
Centrum experimentální medicíny IKEM, Praha

Koncentrace triglyceridů (TG) > 10 mmol/l a přítomnost chylomikronů v plazmě je typická pro familiální chylomikronemický syndrom (FCS), který je autosomálně recesivní poruchou spojenou se ztrátou funkce lipoproteinové lipázy (LPL) – deficitem *LPL*, *LMF1*, *GPIHBP1*, *APOC2* nebo *APOA5*. U naprosté většiny pacientů však nelze homozygotní deficit výše zmíněných genů prokázat – chylomikronémie u nich vzniká v důsledku kombinace faktorů životního stylu a faktorů genetických a je označována jako multifaktoriální chylomikronémie (MFC) nebo též multifaktoriální chylomikronemický syndrom (MCS). Frekvence MCM v populaci je odhadována na 1 : 1000. Základním klinickým problémem FCS i MCM je vysoké riziko ataku akutní pankreatitidy, oba syndromy se ale významně liší pokud jde o terapeutický přístup. Zatímco FCS lze léčit pouze striktní nízkotukovou dietou, u pacientů s MCM může vést důsledná intervence životního stylu v kombinaci s hypolipidemickou léčbou (fibráty) k výraznému zlepšení lipoproteinového spektra a snížení rizika ataku pankreatitidy. U několika vybraných pacientů s MCM referovaných na naše pracoviště budou prezentovány výsledky stanovení koncentrace lipoproteinů po jejich izolaci ultracentrifugací a výsledky stanovení aktivity LPL, resp. schopnosti jejich enzym apoCII aktivovat. Diferenciální diagnostiku FCS a MCM by mohlo zjednodušit recentně navržené FCS diagnostické skóre (Moulin P et al: Atherosclerosis 2018, 275: 265–272). Multifaktoriální hyperchylomikronemie představuje relativně častou poruchu metabolizmu lipoproteinů, jejíž diagnostice dosud nebyla věnována dostatečná pozornost.

Podpořeno MZ ČR – RVO („Institut klinické a experimentální medicíny – IKEM, IČ 00023001“)