prolékaře.cz | 28.9.2026

vým indexom a SLDLp bola významná priama a LDLs taká istá nepriama súvislosť (r = 0,76 a – 0,76). Záver: PNMR poskytuje skutočný obraz o štruktúre lipoproteínov a je perspektívnou metódou výskumu v špeciálnych situáciách, v ktorých klasické parametre neposkytujú dostatočnú informáciu o riziku KCHS.

05ÚS Polygenní skóre a riziko ICHS a ICHDK u pacientů s T2DM

Hubáček JA, Dlouhá L, Dlouhá D, Veleba J, Lánská V, Adámková V, Pelikánová T
Centrum experimentální medicíny IKEM, Praha

Úvod: Ischemická choroba srdeční (ICHS) a ischemická choroba dolních končetin (ICHDK) jsou časté komplikace u pacientů s diabetem druhého typu (T2DM). Jejich včasná předpověď analýzou genetické predisposice by byla klinicky velmi významná. Porovnávali jsme polygenní skóre a výskyt ICHDK a ICHS u českých pacientů s T2DM. **Metodika**: Z 21 variant, analyzovaných u celkem 1 032 pacientů s T2DM (359 žen a 673 mužů) bylo vybráno 7 (v genech pro *FTO*, *TCF7L2*, *IRS1*, *JAZF*, *ZMIZ*, *WFS1* a *NOTCH2*) pro stanovení neváženého polygenního skóre. Protektivní genotyp měl hodnotu 0, genotypy s alespoň jednou rizikovou alelou hodnotu 1. ICHS byla diagnostikována u 35,0 %, ICHDK u 17,5 % pacientů. **Výsledky**: Pozorovali jsme významný lineární trend výskytu ICHDK (P = 0,0002), ale ne ICHS (P = 0,25) v souvislosti s narůstajícím počtem rizikových alel – polygenní skóre P (pro trend) 0–2 3 4 5 6–7: ICHDK 4,6 % 14,7 % 16,0 % 21,0 % 23,5 %; P = 0,0002 vs ICHS 34,9 % 31,0 % 32,2 % 36,3 % 33,8 %; P = 0,25). Jedinci s polygenním skóre 6 a více mají oproti jedincům s hodnotami 0–2 OR (95% CI) pro výskyt ICHDK – 6,3 (1,9–21,3). **Závěr**: Polygenní skóre může být využito jako nástroj pro detekci jedinců se zvýšeným rizikem ICHDK, ale ne ICHS.

06ÚS Stanovení hypertriglyceridemického genového skóre u pacientů s familiární dysbetalipoproteinemií

Šatný M[1], Altschmiedová T[1], Todorovová V[1], Vrablík M[1], Hubáček JA[2], Soška V[3], Kyselák O[3]
[1]Centrum preventivní kardiologie, III. interní klinika – endokrinologie a metabolizmu 1. LF UK a VFN v Praze
[2]Centrum experimentální medicíny IKEM, Praha
[3]Oddělení klinické biochemie ICRC a II. interní klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Úvod: Familiární dysbetalipoproteinemie (FD alias hyperlipoproteinemie typu III) je dědičné AR-onemocnění asociované s polymorfizmem APOE. Typickým genotypem FD je *APOE2/2* a fenotypem smíšená DLP vznikající v kontextu dalších prozatím neznámých metabolických nebo bgenetických faktorů. **Cílem** této práce bylo stanovení hypertriglyceridemického (HTG) skóre u pacientů s FD, jakožto možného determinantu vývoje FD. **Metodika**: Celkem bylo analyzováno 13 single-nucleotide polymorphisms (SNPs), které podmiňují rozvoj HTG v české populaci, a to u 101 pacientů s FD a 90 kontrol s genotypem *APOE2/2* (z rozsáhlé biobanky studií post-MONICA a HAPIEE). Genetické analýzy SNPs byly provedeny pomocí RFLP nebo realtime-PCR. Data byla zpracována metodami popisné statistiky. **Výsledky**: Celkem 8 SNPs z 13 vyšetřených bylo asociováno s rozvojem DLP, resp. HTG u pacientů s FD ve srovnání s kontrolami (nejsilněji SNPs v genech pro *APOE* a *APOA5*; P < 0,005). Nevážené genové skóre (suma rizikových alel) bylo rozdílné mezi oběma skupinami (P < 0,01). **Závěr**: Kumulace rizikových genetických variant, hodnocená pomocí neváženého skóre, může rozlišit mezi jedinci s *APOE2/2*-genotypem ty s rizikem rozvoje FD.

07ÚS Polymorfizmy ABCG5/G8 u osob s obezitou a nadváhou a jejich vztah ke kardiometabolickým rizikovým faktorům

Žák A, Vecka M, Staňková B, Kalousová M, Zeman M, Šafaříková M
IV. interní klinika – gastroenterologie a hepatologie 1. LF UK a VFN v Praze

Východisko: Koncentrace fytosterolů (plant sterol – PS) jsou používány jako surogátní marker absorpce cholesterolu. Plazmatické koncentrace cholesterolu ovlivňuje řada faktorů negenetických i genetických, jako jsou polymorfizmy apolipoproteinu (apo) E, ATP-dependentního kazetového kotransportéru ABCG5/G8 a proteinu NPC1L1. Polymorfizmy *ABCG5/G8* byly studovány ve vztahu ke koncentracím plazmatického cholesterolu, jeho kinetice i riziku kardiovaskulárních onemocnění (KVO). Významně se uplatňuje také inzulinová rezistence a hyperinzulinémie, které zvyšují aktivitu NPC1L1, a naopak potlačují