

Tab. 1. Primární, geneticky podmíněné DLP, upraveno dle (6)

Porucha	Prevalence	Geny	Lipidogram
Heterozygotní familiární hypercholesterolemie	1 : 200	LDLR APOB PCSK9	TC > 8 mmol/l LDL-C > 5 mmol/l
Homozygotní familiární hypercholesterolemie	1 : 160 000–300 000	LDLR APOB PCSK9	LDL-C ↑↑ (často extrémní hodnoty)
Polygenní hypercholesterolemie	—	Polygenní dědičnost – kumulace řady DNA variant malého efektu	Variabilní – TC i LDL-C ↑, TG < 1,7 mmol/l,
Familiární kombinovaná hyperlipidemie	1 : 100	Polygenní dědičnost – kumulace řady DNA variant malého efektu	LDL-C ↑, TG ↑, apoB ↑
Familiární dysbetalipoproteinemie	1 : 500	APOE	atypické VLDL ↑↑, poměr TC/TG 2(1) : 1, TC > 5 mmol/l, TG > 3 mmol/l
Familiární deficit lipoproteinové lipázy	1 : 1 000 000	LPL, APOC2, ...	Chylomikra ↑↑, VLDL-C ↑↑, extrémní elevace TG

LDLR – gen pro LDL receptor, APOB – gen pro apolipoprotein B, PCSK9 – gen pro proprotein konvertázu subtilisin/kexin typu 9, APOE – gen pro apolipoprotein E, LPL – gen pro lipoproteinovou lipázu, APOC2 – gen pro apolipoprotein C2 (kofaktor LPL), LDL – low density lipoprotein, VLDL – very low density lipoprotein, LDL-C – LDL-cholesterol, VLDL-C – VLDL-cholesterol, TC – celkový cholesterol, TG – triglyceridy

Tab. 2. Některé stavy s možným výskytem sekundární DLP, upraveno dle (8)

Endokrinopatie	Onemocnění ledvin
Tyreopatie	Nefrotický syndrom
Hypofyzární onemocnění	Chronické onemocnění ledvin
Těhotenství (jakkoli je stavem fyziologickým)	
Diabetes mellitus (dekompenzace či primozáchyt)	Polékové (viz Tab. 4)
	Nutriční
Jaterní onemocnění	Obezita
Primární biliární cholangitida	Abúzus alkoholu
Hepatocelulární onemocnění	Mentální anorexie
Nadprodukce imunoglobulinů	
Mnohočetný myelom	
Makroglobulinemie	
Systémový lupus erythematoses	

studii však vyplývá, že prevalence DLP je velmi vysoká – dle některých zdrojů 50–65 % dospělé populace nemá optimální parametry lipidového spektra (1, 2).

Dyslipidemie jako rizikový faktor

Dyslipidemie, respektive lipoproteinové částice obsahující cholesterol a apolipoprotein B (apoB, zejména LDL-částice), hrají klíčovou roli v procesu aterogenního poškození cévní stěny a v současnosti jsou považovány za jediný kauzální rizikový faktor (RF) aterosklerotických kardiovaskulárních (KV) onemocnění (ASKVO), přičemž ostatní RF, jako např. arteriální hypertenze, kouření či diabetes mellitus (DM), jsou označovány pouze za iniciátory či akcelerátory aterogeneze (3, 4).

V kontextu těžké hypertriglyceridemie (HTG, hladina triglyceridů (TG) opakovaně > 10 mmol/l) představuje DLP také významný RF rozvoje akutní pankreatitidy, kdy se uvádí, že riziko pankreatitidy u nemocných s TG > 10 mmol/l může být až 350x vyšší ve srovnání s populací pacientů s TG < 9 mmol/l (5).

Jak klasifikujeme dyslipidemie?

První – základní – klasifikací je rozdělení DLP dle etiologie, tj. na primární – geneticky determinované (mono-, oligo- či polygenní), a sekundární – vznikající v důsledku jiných onemocnění, patologických stavů či exogenních příčin. Jakkoli nutno podotknout, že

Tab. 3. Fredricksonova klasifikace DLP, upraveno dle (9)

Typ DLP	Prevalence	Elektroforéza (převažující frakce); charakter DLP	Vzhled séra
I	1 %	Chylomikra; zejména elevace TG, méně cholesterolu	Smetanové
Ila	10–15 %	LDL; elevace cholesterolu	Číré
Ilb	22–25 %	VLDL, LDL; elevace zejména cholesterolu	Opalescentní
III	1–5 %	LDL, atypické VLDL; smíšená DLP	Zkalené
IV	50–60 %	VLDL; elevace zejména cholesterolu	Zkalené
V	1–5 %	VLDL, chylomikra; smíšená DLP, převažující elevace TG	Smetanové

u většiny DLP se předpokládá etiologie kombinovaná, tj. vrozená predispozice agravovaná dalšími faktory, např. vlivem životního stylu. Pro přehlednost je problematika sumarizována v tabulkách 1, 2 (6–8).

Jako zdaleka nejčastější se užívá rozdělení dle fenotypu, kdy je rozlišována izolovaná hypercholesterolemie, izolovaná HTG a smíšená DLP.

Poslední, dnes již nepoužívanou, modalitou je dělení dle původní Fredricksonovy klasifikace, jež odlišuje 5 typů DLP v závislosti na rozdílné elektroforetické pohyblivosti dílčích lipoproteinových částic a vzhledu séra (Tab. 3) (9).

Základem je vyloučení sekundární etiologie...

Zachytíme-li nově u pacienta DLP, vždy bychom měli v úvodu vyloučit její možnou sekundární etiologii. Základem je důkladné odebrání anamnestických dat se zaměřením na:

- osobní anamnézu – pátráme po možných onemocněních, jež by mohla vést k manifestaci DLP (typicky hypotyreóza, primozáchyt či dekompenzace DM – více Tab. 2), či přítomnosti již manifestního ASKVO; cenný je také dotaz na břišní diskomfort či anamnézu (recidivujících) pankreatitid,
- rodinnou anamnézu (RA) – pozitivní RA definujeme jako manifestaci ASKVO do 55 let u muže, resp. 60 let u ženy,
- farmakologickou anamnézu – celá řada běžně užívaných léků může vést k alteraci lipidogramu, podrobněji Tab. 4,
- abúzus – zcela zásadní je informace o konzumaci alkoholu a tabákových výrobků (8).