

# Alfa-1 antitrypsin deficit – charakteristika, diagnostika, sledování a terapie pacientů v rámci České republiky

**Libor Nevoránek, Marek Kvarda, Matyáš Wanke, Jiří Ruta, Vladimír Koblížek**

Centrum pro deficit alfa-1 antitrypsinu, Plicní klinika FN a LF UK Hradec Králové

Deficit alfa-1 antitrypsinu (AATD) je jednou z nejčastějších dědičných genetických poruch dospělých na světě postihující kromě funkce plic i jaterní tkáň a zřídka kůži. Stále se jedná o diagnózu, která je výrazně poddiagnostikovaná (1, 2). Poprvé byla popsána před více než 60 lety vědci ve švédské univerzitě Lund a je způsobena poruchou genu pro inhibitory serinových proteáz skupiny A1 (SERPINA1, chromozom 14q32.13, wild type M), který kóduje vznik alfa-1 antitrypsinu (AAT), nejdůležitější antiproteázy v plicích (3). Při AATD dochází k vytváření menšího množství AAT, k vytváření neplohodnotného AAT nebo k produkci AAT nedochází. Nedostatečná/nesprávná tvorba AAT v játrech vedoucí k nižší sérové hladině, logicky vede ke snížení jeho koncentrace v plicích, což způsobuje časnější vznik panacinarního emfyzému, bronchiektází (BE) a následně i vznik chronické obstrukční plicní nemoci (CHOPN, COPD). Případné hromadění defektních proteinů

**PLNÁ VERZE ČLÁNKU → <https://doi.org/10.36290/vnl.2025.051>**

POUZE PRO PŘEDPLATITELE VNITŘNÍ LÉKAŘSTVÍ



## E8 | PŮVODNÍ PRÁCE

Výsledky transplantací ledvin u jiných rasových skupin  
<https://doi.org/10.36290/vnl.2025.048>

# Výsledky transplantací ledvin u jiných rasových skupin

**Zuzana Pichová<sup>1</sup>, Ivan Zahrádka<sup>1</sup>, István Módos<sup>2</sup>, Filip Tichánek<sup>2</sup>, Věra Kočová<sup>3</sup>, Ondřej Viklický<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Klinika nefrologie, Institut klinické a experimentální medicíny, Praha

<sup>2</sup>Oddělení elektronických informačních zdrojů a datové vědy OI, Institut klinické a experimentální medicíny, Praha

<sup>3</sup>Úsek léčebně preventivní péče ÚLP, Institut klinické a experimentální medicíny, Praha

**Cíl:** Výsledky některých studií předpokládají, že příslušníci jiných rasových skupin mají oproti kavkazské populaci odlišné výsledky transplantací ledvin. Data z České republiky nejsou k dispozici.

**Soubor pacientů a metodika:** V této retrospektivní kohortové studii jsme analyzovali 2 315 nemocných po transplantaci ledviny v letech 2014–2024 a identifikovali 24 příslušníků jiných rasových skupin (Asiaté n = 20, Afroevropané n = 4). Pomocí propensity score matching v poměru 3 : 1 byla vybrána kontrolní skupina kavkazské populace (n = 72). Primárním kompozitním cílem byla omezená funkce štěpu, selhání funkce štěpu, rejekce a mortalita z jakékoliv příčiny v 1. a 5 roce po transplantaci. Sekundárními cíli byly jednotlivé složky primárního cíle, eGFR v 1. roce a incidence opakovaného rozvoje

**PLNÁ VERZE ČLÁNKU → <https://doi.org/10.36290/vnl.2025.048>**

POUZE PRO PŘEDPLATITELE VNITŘNÍ LÉKAŘSTVÍ

