

Reportování výsledků krevních lipidů, je nutné myslet na familiární hypercholesterolémii

T. Šálek, V. Soška, M. Budina, M. Vecka,
V. Šálková, M. Vrablík

Familiární hypercholesterolémie (FH) je nejčastější monogenní onemocnění s prevalencí asi 1:300 [1]. Pacienti mají často v rodokmenu úmrtí nebo kardiovaskulární příhody ve věku do 50 let. Prvním příznakem onemocnění může být náhlá smrt. I když Česká republika patří mezi nejlepší státy na světě v diagnostice tohoto onemocnění je u nás zachyceno jen asi 20 % pacientů [2]. V rámci českého předsednictví EU byla vytvořena Pražská deklarace s cílem zavedení pediatrického screeningu tohoto onemocnění v rámci EU [3].

Kliničtí biochemici hrají klíčovou roli v diagnostice FH, protože diagnostika je postavena na koncentraci LDL cholesterolu v plazmě. Proto jsme také nedávno vytvořili elektronický dotazník, který měl také edukační cíl a zvýšit tak povědomí o tomto závažném onemocnění. Dotazník byl komplexní, zaměřil se i na další důležité aspekty diagnostiky v lipidologii. Vycházel ze současného doporučení European Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (EFLM) a European Atherosclerosis Society (EAS) [4]. Tato společná strategie doporučuje:

- při koncentraci LDL cholesterolu nad 5.0 mmol/L u dospělých jedinců a nad 4.0 mmol/L u dětí vydávat kromě koncentrace LDL cholesterolu interpretační komentář popisující, že se může jednat o FH
- Laboratoře by měly vydávat cílové hodnoty LDL cholesterolu pro všechny kategorie kardiovaskulárního rizika
- Horní referenční mez LDL cholesterolu na výsledkovém listu (2.6 mmol/l) odráží terapeutický cíl pro nízké riziko [5] a dolní referenční mez (0,5 mmol/l) musí být pod cílovou hodnotou (1,0 mmol/l) pro nejtěžší pacienty, kteří prodělali dvě kardiovaskulární příhody během posledních 2 let

- Výpočet LDL cholesterolu by se neměl provádět u pacientů s koncentrací triacylglycerolů nad 4.5 mmol/L
- Rovnice Martin–Hopkins je doporučována pro výpočet LDL cholesterolu u pacientů s LDL cholesterolem pod 1.8 mmol/L a/nebo v koncentrační oblasti triacylglycerolů 2.0 – 4.5 mmol/L a u vzorků odebraných bez lačnění
- Laboratoře by měly provádět výpočet non-HDL cholesterolu
- Měření lipoproteinu(a) by se mělo provádět v jednotkách nmol/L
- Laboratoře by měly standardně provádět stanovení apolipoproteinu B, jako parametru ukazujícího celkovou nálož aterosklerotických lipoproteinů

Literatura

1. **Beheshti SO, Madsen CM, Varbo A, Nordestgaard BG.** Worldwide Prevalence of Familial Hypercholesterolemia: Meta-Analyses of 11 Million Subjects. *J Am Coll Cardiol.* 2020;75(20):2553–66.
2. **Ceska R, Latkovskis G, Ezhov MV, Freiburger T, Lalic K, Mitchenko O, et al.** The Impact of the International Cooperation On Familial Hypercholesterolemia Screening and Treatment: Results from the Screen-Pro FH Project. *Curr Atheroscler Rep.* 2019;21(9):36.
3. **Bedlington N, Abifadel M, Begger B, Bourbon M, Bueno H, Ceska R, et al.** The time is now: Achieving FH paediatric screening across Europe – The Prague Declaration. *GMS Health Innov Technol.* 2022;16:Doc04.
4. **Langlois MR, Nordestgaard BG, Langsted A, Chapman MJ, Aakre KM, Baum H, et al.** Quantifying atherogenic lipoproteins for lipid-lowering strategies: consensus-based recommendations from EAS and EFLM. *Clin Chem Lab Med CCLM.*; 58(4):496–517.
5. **Visseren FLJ, Mach F, Smulders YM, Carballo D, Koskinas KC, Bäck M, et al.** 2021 ESC Guidelines on cardiovascular disease prevention in clinical practice. *Eur Heart J.* 7; 42(34):3227–337.