

## Molekulárně-genetické vyšetření familiární hypercholesterolémie – OLG FTN:

### Indikace pacientů:

Ke genetickému vyšetření lze indikovat pacientky se skóre dle Dutch Lipid Network Criteria (DLNC) větším než 6 (6–8 pravděpodobná diagnóza FH, více než 8 jistá diagnóza FH).

Pacienty s DLNC 3–5 bodů lze vyšetřit po individuální dohodě.

**Tab.1: Kritéria Dutch Lipid Clinic Network pro diagnostiku FH**

<u>Kritérium:</u>	<u>počet bodů</u>
<i>Rodinná anamnéza</i>	
Prvostupňový příbuzný s ICHS (M 55 let, Ž 60 let)	1
Prvostupňový příbuzný s LDL-C > 95. percil v dané zemi	1
Prvostupňový příbuzný se šlachovými xantomy a/nebo arcus lipoides	2
Dítě do 18 let s LDL-C > 95. percil v dané zemi	2
<i>Osobní anamnéza</i>	
Předčasná ICHS (M 55 let, Ž 60 let)	2
Předčasná ateroskleróza periferních nebo mozkových tepen (M 55let, Ž 60let)	1
<i>Fyzikální vyšetření</i>	
Šlachové xantomy	6
Arcus lipoides (do 45 let)	4
<i>Biochemické vyšetření</i>	
LDL-C (mmol/l):	
> 8,5	8
6,5–8,4	5
5,0–6,4	3
4,0 – 4,9	1
<i>Molekulární biologie - testování mutací</i>	
Mutace v genu pro LDL - R, ApoB, PCSK - 9	8

### Interpretace výsledků:

> 8 bodů = jistá diagnóza FH

**indikace ke genetickému vyšetření**

6–8 bodů = pravděpodobná diagnóza FH

**indikace ke genetickému vyšetření**

-----  
3–5 bodů = možná diagnóza FH

*možné vyšetření po dohodě*

0–2 bodů = diagnóza FH nepravděpodobná

Upraveno dle: [Familiární hypercholesterolémie | MT \(tribune.cz\)](#)

### Vyšetřované geny na našem pracovišti (metodou masivního paralelního sekvenování):

*ABCG5, ABCG8, APOA4, APOA5, APOB, APOE, APOC2, APOC3, CETP, CREB3L3, GPD1, GPIHBP1, HMGCR, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LIPE, LIPG, LIPI, LMF1, LPL, PCSK9, SCARB, SORT1, STAP1.*

### **Odeslání pacienta k vyšetření:**

Pacient se s žádankou K a přiloženými laboratorními výsledky lipidogramu objedná ke genetickému vyšetření na tel. čísle 261 083 760. Indikování vyšetření bez genetické konzultace pacienta lékařem s odborností (208 - klinický genetik) není v současné době možné. Součástí genetické konzultace je odběr rodinné a osobní anamnézy, podepsání informovaného souhlasu, odběr vzorku periferní krve (2x fialová zkumavka, 3–5 ml krve). Pacient nemusí být k odběru vzorku nalačno.

Výsledky vyšetření budou dostupné v intervalu **1–3 měsíců**, statimové vyšetření lze domluvit po individuální dohodě. Výsledky vyšetření budou konzultovány s pacientem, kopie zprávy bude zaslána odesílajícímu lékaři.

### **Kontakt:**

MUDr. Martina Langová, Ph.D. (primář OLG): 261 083 760, [martina.langova@ftn.cz](mailto:martina.langova@ftn.cz)

MUDr. Natálie Friedová: 261 083 760, [natalie.friedova@ftn.cz](mailto:natalie.friedova@ftn.cz)

Mgr. Jana Tajtlová (vedoucí laboratoře OLG): 261 083 619, [jana.tajtlova@ftn.cz](mailto:jana.tajtlova@ftn.cz)