

OBSAH

Předmluva	11
Úvod	14
1. Klinický obraz familiární hypercholesterolemické xanthomatosy	17
1.1 Historický přehled	17
1.2 Synonymní označení choroby	18
1.3 Přehled hlavních příznaků	18
1.4 Přehled anamnes a fyzikálních nálezů	19
1.4.1 Rodiny a rodokmeny	24
1.4.2 Jednotliví pacienti	37
1.4.3 Souhrn nálezů studovaného souboru	39
1.5 Rozbor klinických projevů	40
1.5.1 Arcus senilis corneae	40
1.5.2 Xanthelasma palpebrarum	43
1.5.3 Xanthomy šlachové a tuberosní	44
1.5.3.1 Experimentální xanthomatosa u zvířat	46
1.5.4 Koronární insuficience	46
1.5.4.1 Aortální stenosa	49
1.6 Souhrn klinických projevů	50
1.7 Přehled dalších klinických nálezů	54
1.7.1 Obesita	54
1.7.2 Arteriální hypertenze	55
1.7.3 Cholecystopatie	55
1.7.4 Nefrolitiasa	56
1.7.5 Změny na očním pozadí	56
1.7.6 Claudicatio intermittens	56
1.7.7 Cévní mozkové příhody	58
1.7.8 Intelektové schopnosti	58
1.7.9 Diabetes mellitus	58
1.8 Syndrom hyperbetalipoproteinémie	59
1.9 Etiologie	59
1.10 Způsob přenosu	61
2. Laboratorní nálezy	62
2.1 Krevní lipidy	62
2.2 Cholesterol	63

2.2.1	Biosynthesa cholesterolu	64
2.2.2	Normální hladiny	69
2.2.2.1	Cholesterolemie u kuřáků	72
2.2.2.2	Cholesterolemie a koronární insuficience	72
2.2.2.3	Hladiny lipidů v leukocytech a v erytrocytech	73
2.2.3	Nález u pacientů	74
2.2.4	Hodnocení nálezů	74
2.3	Fosfolipidy	76
2.3.1	Normální hladiny	76
2.3.2	Nález u pacientů	77
2.4	Triglyceridy	78
2.4.1	Lipoproteinová lipasa	79
2.5	Celkové lipidy	80
2.5.1	Normální hladiny	80
2.5.2	Nález u pacientů	81
2.6	Esterifikované mastné kyseliny	83
2.6.1	Normální hladiny	83
2.6.2	Nález u pacientů	83
2.7	Lipoproteiny	84
2.7.1	Obecné vlastnosti	84
2.7.2	Normální hladiny	87
2.7.3	Nález u pacientů	89
2.7.3.1	Lipoproteinový index beta/alfa	92
2.8	Celkové hodnocení hladin krevních lipidů	95
2.9	Elektroforeza krevních bílkovin	98
2.9.1	Normální hladiny	98
2.9.2	Nález u pacientů	99
2.9.3	Nález hyperproteinémie	102
2.9.4	Proteiny a lipidy	104
2.10	Urikémie	105
2.11	Ostatní laboratorní nálezy	106
2.11.1	Akumulace ¹³¹ I ve štítné žláze	106
3.	Diferenciální diagnosa	108
3.1	Diferenciální diagnosa xanthomas	108
3.1.1	Normolipidemické xanthomatosy	109
3.2	Diferenciální diagnosa hyperlipidemií	111
3.2.1	Familiární hyperlipidémie	111
3.2.1.1	Nález u pacientů	116
3.2.2	Dietní režim a diferenciální diagnosa familiárních hyperlipidemií	121
3.2.3	Sekundární hyperlipidémie	123
3.2.4	Souhrn	123
4.	Terapie hyperlipidemií	126
4.1	Terapie symptomatická	126
4.2	Terapie hypercholesterolemie	127
4.2.1	Dietní zásady	127
4.2.2	Snížení resorpce exogenního a reabsorpce endogenního cholesterolu	129
4.2.2.1	Beta-sitosterol	129
4.2.2.2	Cholestyramin	131
4.2.2.3	Chirurgická léčba	131
4.2.3	Zvýšení katabolismu cholesterolu a jeho prekursorů	131
4.2.4	Snížení endogenní biosynthesy	132
4.2.5	Další hypocholesterolemické léky	133
4.2.6	Clofibrát	134

4.2.6.1 Literární přehled	134
4.2.6.2 Vlastní zkušenosti s clofibrátem	140
Závěr	147
Souhrn	148
Literatura	151