

Dysproteinemie

Dysproteinémií se rozumí **jakákoliv změna obsahu proteinů v krvi**. Koncentrace proteinů v plazmě závisí na poměru mezi jejich syntézou a na odbouráváním či vylučováním. Při zmnožení jedné nebo více frakcí globulinů dochází ke změně poměru albuminy-globuliny - tzv. A/G koeficientu (norma 1,5-2).

Obecné příčiny dysproteinémií

- **hereditární** (geneticky podmíněná porucha syntézy proteinu nebo jeho uvolnění do oběhu),
- **ztráty určitých proteinových frakcí:**
 - ledvinami - proteinurie (viz nefrotický syndrom),
 - kůží - těžké popálení, rozsáhlé záněty,
 - střevem - exsudativní enteropatie,
- **poruchy proteosyntézy:**
 - játra - porucha jaterní proteosyntézy při cirhóze, hepatitidě apod.; snižuje se zejména syntéza transportních proteinů (albumin, prealbumin, transferrin ad.), při těžší poruše se nedostatečná syntéza koagulačních faktorů manifestuje krvácivostí,
 - malnutrice s nedostatečným příjmem bílkovin v potravě - proteino-kalorická nebo čistá proteinová malnutrice (až do obrazu kwashiorkoru),
- **relativní změny** proteinémie při dehydrataci, přesunu tekutiny do 3. prostoru nebo při retenci tekutin (klinicky známý fenomén poklesu proteinémie po podání infuzí dehydratovanému pacientovi),
- **zánětlivá reakce** - syntéza imunoglobulinů, proteinů akutní fáze, útlum syntézy transportních proteinů.

Dysproteinémie zahrnující více frakcí či proteinů

Hyperproteinémie

Zmnožení všech sérových bílkovin anebo alternativně zmnožení jen některých bílkovin, které vede k vzestupu koncentrace bílkovin jako celku. Pokud jde o zmnožení všech bílkovin, pak se jedná vlastně o relativní zvýšení koncentrace vlivem ztrát vody a zahuštění vnitřního prostředí. Zvýšení onkotického tlaku má za následek přesun vody z intersticia do plazmy. Hyperproteinémie (a paraproteinémie) může vést k hyperviskóznímu syndromu (viz níže).

Hypoproteinémie

Snížení celkového množství sérových bílkovin, hlavně albuminu. Je způsobeno **ztrátami** (do moči, při popáleninách), **poruchou tvorby** nebo **útlumem syntézy** (zánět) jaterních bílkovin. Vede v těžším případě k poklesu onkotického tlaku plazmy a k edémům.

Akutní zánět

Typická je takzvaná reakce akutní fáze, kdy v elektroforéze zaznamenáváme pokles albuminu při současném zvýšení všech frakcí globulinů.

Chronický zánět

Typické je zvýšení frakce γ -globulinů vlivem zvýšené syntézy IgG (případně IgM). Jedná se vlastně o *polyklonální hyperimmunoglobulinémii*, kdy je stimulován celý imunitní systém. Může se vyskytnout při chronických infekcích, alergiích, autoimunitních chorobách, zhoubných nádorech. Zvýšená hladina Ig tvoří často více než polovinu plazmatických proteinů.

Pozn.: *Monoklonální hyperimmunoglobulinémie* je totéž co paraproteinémie.

Dysproteinémie zahrnující jednu frakci či protein

Změny Albuminu

Analbuminémie a hypalbuminémie

Vzácně důsledkem dědičné anomálie. Generalizované nebo lokalizované edémy. Onkotický tlak je snížen. I když albumin tvoří normálně asi 60 % sérových bílkovin, může zcela chybět bez závažných poruch. Kompenzačně zvýšen obsah globulinů. Celkový obsah proteinů však pod úroveň normy.

Albumin jako negativní protein akutní fáze klesá významně při zánětlivé reakci nebo při nádorech. Hypalbuminémie může být dále projevem malnutrice, jaterní poruchy nebo zvýšených ztrát ledvinami nebo střevem (viz výše).

Změny α_1 -globulinů

Nedostatek α_1 -antitrypsinu

Hereditární onemocnění způsobené poruchou uvolnění syntetizovaného proteinu z jaterních buněk do krve. Většinou probíhá asymptomaticky, manifestuje se až při snížení plazmatické koncentrace pod 10 % normy, a to opět jen u části pacientů. Nedostatečná inhibice elastázy neutrofilů vede k destrukci plicní výstelky a ke vzniku juvenilního emfyzému. Kumulace proteinu v hepatocytech může vést i k rozvoji cirhózy. **Dědičnost** všech rizikových genotypů je autozomálně recesivní. U heterozygotů obsah proteinu v séru také snížen, ale bez klinických projevů.

Změny α_2 -globulinů

Nedostatek haptoglobinu

Vzácná hereditární odchylka s poruchou syntézy – klinicky asymptomatická. Častější (a diagnosticky významný) je přechodný pokles při hemolýze v důsledku konzumpce haptoglobinu po jeho vazbě na volný globin.

Nedostatek ceruloplazminu

Wilsonova choroba

Ceruloplazmin je nejdůležitější sérový protein vázící měď. Nepřítomnost způsobí rychlé vyplavení mědi z krve do tkání a vyloučení ledvinami. Následně se zvýší enterální resorpce mědi, čímž se udržuje převaha příjmu nad ztrátami. Měď se ukládá hlavně v mozku do bazálních ganglií (neurologická forma, kdy se objevují příznaky Parkinsonovy choroby) a do jater (hepatální forma, vzniká jaterní cirhóza). Dále se měď ukládá do buněk proximálních tubulů ledvin (porucha transportu, renální glykosurie, aminoacidurie, fosfátový diabetes). V erytrocytech měď způsobuje poruchu jednotlivých enzymů (enzymopenická a hemolytická anémie). Diagnosticky důležité je ukládání solí mědi do rohovky (Kayser-Fleischerův korneální prstenec). **Léčba** penicilaminem – chelátotvorné činidlo s vysokou afinitou k mědi (vyloučení ledvinami). **Dědičnost** autozomálně recesivní. U heterozygotů snížený obsah asi o 20 % v séru. Choroba patří mezi nejčastější dědičné anomálie.

Pozn.: externí odkaz: Wilsonova choroba

Změny β-globulinů

Nedostatek transferinu

Geneticky podmíněná porucha syntézy vede k poruše transportu železa v séru, tj. k nedostatečné nabídce železa krvetvorné tkáni. Následkem je anémie z nedostatku železa a hemosideróza. Autozomálně dominantní dědičnost. Přechodný pokles transferinu nastává při zánětu, při malnutrici a při poruše jaterní proteosyntézy. Zvýšení transferinu je reakcí na nedostatek železa v organismu.

Změny γ-globulinů

A-γ-globulinémie

Dědičná forma

X-vázaná. V séru téměř úplně chybí γ-globuliny, hladina pod 100mg/100ml (norma je 1600mg/100ml). Chybí plazmatické buňky v kostní dřeni, ve slezině, v uzlinách. Zřejmě porucha zrání kmenových buněk v buňky plazmatické (postižen metabolismus nukleotidů). **Projev** u dětí po ztrátě ochrany protilátkami mateřského mléka. Nízká odolnost vůči bakteriálním infekcím (pneumonie, sepse). **Léčba** i.m. injekcemi γ-globulinů.

Získaná forma

Vzácná. Projevuje se u dospělých mužů a žen. Hladina γ-globulinů pod 500mg/ml. Plazmatické buňky chybí v uzlinách. Slezina a játra jsou zvětšené. Projevy: Často se opakující infekce, náchylnost k autoimunitním chorobám.

Dys-γ-globulinémie

Chybí některé typy Ig, jiné se vyskytují v normální nebo zvýšené koncentraci. Nejčastěji chybí IgG nebo IgA a je zvýšené IgM (často zvýšen počet plazmatických buněk syntetizujících IgM). Projevy: Náchylnost k infekcím, trombocytopenie, hemolytické anémie autoimunitního typu.

Hyperimmunoglobulinémie

Zvýšená hladina γ-globulinů z důvodu zvýšené syntézy. Každý klon plazmatických buněk produkuje jen jeden Ig a podle přítomnosti daných typů proteinů rozlišujeme:

- **monoklonální hyperimmunoglobulinémii** (tj. paraproteinémii) a
- **polyklonální hyperimmunoglobulinémii**.

Odkazy

Související články

- Paraproteinemie
- Plazmatické bílkoviny
- X-vázaná agamaglobulinémie
- Elektroforesa sérových proteinů
- Wilsonova choroba

Citováno z „<https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Dysproteinemie&oldid=345589>“