

## **Hyperhomocysteinémie – nepoznané, nepoznatelné a zanedbané (homocystein – užitečný marker methylačních poruch z deficitu holotranskobalaminu a folátu)**

**Hyánek J., Dubská L., Pejznochová H., Pehal F., Vaingátová S., Martiníková V.**

*Metabolická ambulance a Oddělení klinické biochemie, hematologie a imunologie Nemocnice Na Homolce, Praha*

### **SOUHRN**

Ani po 35 letech úporných diskusí není možno prohlásit významně zvýšenou hladinu homocysteinu v krvi – hyperhomocysteinémii – za neškodnou metabolickou zajímavost bez patognomonických účinků na methylační pochody v organismu. Každé zvýšení > 30  $\mu\text{mol/l}$  je třeba analyzovat, zajistit doplňující diferenciálně diagnostická vyšetření (vitaminy skupiny B, hemokoagulační vyšetření, methylmalonát, tromboembolické mutace aj.), protože stále zůstává významným diagnostickým markerem deficitu vitaminů, výživových, kostních, nádorových, perikonceptčních, cévních, ledvinových onemocnění a hemokoagulačních či dědičných metabolických poruch. Doložené kazuistiky vyšetřovaných pacientů s vysokým homocysteinem v metabolické ambulanci jsou toho jasným dokladem.

*Klíčová slova:* homocystein, hyperhomocysteinémie, vitamin B<sub>12</sub>, folát, metylace.

### **SUMMARY**

**Hyánek J., Dubská L., Pejznochová H., Pehal F., Vaingátová S., Martiníková V.: Hyperhomocysteinemia – unrecognized and neglected** (Homocysteine – a useful marker of methylation disorders from deficit of holotranscobalamin and folate)

Even after 35 years of persistent discussions the significantly elevated blood level of homocysteine – hyperhomocysteinemia – cannot be considered as a harmless metabolic curiosity without pathological consequences for methylation processes in the organism. Each elevation > 30  $\mu\text{mol/l}$  should be analyzed, provide differential diagnostic examinations (vitamins of the B group, hemocoagulation examination, methylmalonate, thromboembolic mutations etc.) as it still remains a significant diagnostic marker of the deficits of vitamins, nutrition, osseous, tumorous, peri conceptual, vascular, and renal diseases as well as hemocoagulation or hereditary metabolic diseases. Documented case reports of examined patients with a high homocysteine in the out patient setting demonstrate in clearly.

*Key words:* homocysteine, hyperhomocysteinemia, B<sub>12</sub> vitamin, folate, methylation.