

Osnovne informacije za medije

Družinska hiperholesterolemija (DH)

Povzetek

- FH je podedovana motnja, ki jo spremlja zvišan "slabi" holesterol (holesterol v lipoproteinih majhne gostote, na kratko LDL-holesterol) in povečuje nagnjenost k prezgodnjemu pojavljanju bolezni srca in ožilja (BSO).
- Ocenjujejo, da je prevalenca heterozigotne familiarne hiperholesterolemije (HeFH) od 1 primera na 200 do 1 primera na 500 ljudi; glede na to oceno HeFH prizadeva od 14 do 34 milijonov ljudi. Žal ostane ta motnja v večini držav po svetu neodkrita kar pri 80 odstotkih vseh prizadetih.
- FH sicer ni mogoče ozdraviti, jo je pa mogoče obvladovati z zniževanjem zvišanega "slabega" holesterola.

Kaj je družinska hiperholesterolemija (DH)?

Družinska ali familiarna hiperholesterolemija je podedovana motnja, ki jo spremlja zvišan "slabi" holesterol (holesterol LDL) in povečuje nagnjenost k prezgodnjemu pojavljanju bolezni srca in ožilja. Osebe z DH ne morejo ustrezno predelati naravnega dovajanja holesterola v jetrih. Zato imajo zelo zvišano koncentracijo "slabega" holesterola, ki lahko povzroči zožitev arterij (ateroskleroza) in s tem srčni infarkt ali možgansko kap.

Poznamo dve vrsti DH:

- Heterozigotna družinska hiperholesterolemija (HeDH) je podedovana od enega od staršev; večina oseb z DH ima to obliko, ki se pojavlja s pogostjo 1:200 do 1:500 oseb.
- Homozigotna družinska hiperholesterolemija (HoDH) je podedovana od obeh staršev, ki imata oba DH; ta je zelo redka in se pojavlja se pri manjšini oseb s DH.

Glede na ocenjeno prevalenco 1:300 je v Sloveniji okrog 6.500 oseb z DH. Žal je motnja odkrita le pri okoli 10% tistih, ki jo imajo.

Kakšna so tveganja DH?

Osebe z nezdravljeno DH imajo približno 20-krat večje tveganje za zgoden nastanek koronarne bolezni srca. Moški z nezdravljeno HeDH imajo 50-odstotno tveganje za koronarni dogodek do 50. leta starosti, ženske z nezdravljeno HeDH pa imajo 30-odstotno tveganje za koronarni dogodek do 60. leta starosti. Večina oseb s HoDH ima že do 25. leta starosti razvito hudo koronarno bolezen srca (KBS).

DH se deduje "avtosomno dominantno": to pomeni, da ne more "preskočiti" generacije in oseba z DH ima 50-odstotno možnost, da bo motnjo prenesla na otroka. Zato obstaja nujna potreba po diagnostičnem presejanju in po zgodnjem, agresivnem zdravljenju.

Kakšni so možni znaki in simptomi DH?

Osebe s DH imajo visok "slabi" holesterol (holesterol LDL), KBS v zgodnji starosti in pojavljanje DH v družini. Opaznih simptomov po navadi ni, a pri nekaterih osebah se lahko pojavijo:

- o maščobni odložki (depoziti) na komolcih, kolenih, zadnjici in tetivah (ksantomi),
- o maščobni odložki okrog oči (ksantelazme),
- o bela obroba očesne roženice (kornealni arkus).

Diagnostični postopek se po navadi začne s preiskavo krvi za meritev koncentracije različnih vrst holesterola, med njimi "slabega" holesterola (holesterol LDL), "dobrega" holesterola (holesterol v lipoproteinih velike gostote, na kratko HDL-holesterol), in trigliceridov. Osebe z HeDH imajo lahko koncentracijo LDL holesterola dva- do trikrat višjo od povprečne, tiste s HoFH pa celo štiri- do šestkrat višjo od povprečne.

Če je postavljena diagnoza pri enem družinskem članu (ali če je diagnoza negotova), lahko genetsko testiranje pomaga potrditi diagnozo in odkriti prizadete sorodnike.

V Sloveniji poteka populacijsko presejanje pri otrocih, starih 5 let v okviru rednih sistematskih pregledov, kar je eden ključnih ukrepov za zgodnje prepoznavanje in ustrezno vodenje te motnje.

Obvladovanje FH

DH sicer ni mogoče ozdraviti, jo je pa mogoče obvladovati z zniževanjem zvišanega "slabega" oz. LDL holesterola. Raziskave so pokazale, da je mogoče holesterol LDL znižati s spremembami življenjskega sloga, prehrano in zdravili. Za osebe z DH je zelo priporočljivo, da se po posvetu z zdravnikom odločijo za naslednje spremembe:

Življenjski slog

- Opustitev kajenja – Kajenje samo po sebi dodatno okvari žile in podvoji tveganje za srčni infarkt. Nujno je, da kadilci nehajo kaditi, ker jim kajenje močno povečuje tveganje za bolezni srca in ožilja.
- Telesna dejavnost – Priporočljivih je trideset minut dejavnosti na dan vsaj petkrat na teden.

Prehrana

- Uživati je treba manj maščob, predvsem manj nasičenih maščob (npr. rdečega mesa ali masla).
- Nasičene maščobe je treba nadomestiti z nenasičenimi (npr. z rastlinskimi olji).
- Omejiti je treba hrano in pijače, ki vsebujejo veliko sladkorja ali alkohol.
- Uživati je treba več živil, ki vsebujejo vlaknine, več zelenjave in več sadja.

Zdravila

Za zdravljenje visokega LDL holesterola pri DH je na voljo več vrst zdravil, ki jih je mogoče uporabljati sama ali v kombinaciji. Največ predpisovana in uporabljana zdravila proti zvišanemu holesterolu so statini, ki dokazano znižajo LDL holesterol in zmanjšajo tveganje za srčni infarkt in možgansko kap.

Poleg tega za osebe z družinsko hiperholesterolemijo raziskujejo nova zdravila.