

IZJAVA ZA JAVNOST

Ljubljana, 16.9.2021

**DRUŽINSKA HIPERHOLESTEROLEMIJA**

**Svetovni dan ozaveščanja o družinski hiperholesterolemiji (v nadaljevanju DH) je vsako leto, 24. septembra. DH je dedna motnja presnove, ki najpogosteje ogroža življenje. Spremlja jo povišana vsebnost »slabega« holesterola v krvi (LDL). Povečuje tveganje za prezgodnji pojav bolezni srca in ožilja. Ima jo 1 oseba na 250 prebivalcev Slovenije. Slovenija je še vedno edina država na svetu, kjer v sklopu rednega sistematskega pregleda petletnikov že od leta 1995 poteka populacijsko presejanje otrok za hiperholesterolemijo. V zadnjih letih odkrijemo letno okoli 50 otrok s to motnjo, pri vsakem pa ima DH tudi eden od staršev in pa polovica sorojencev.**

**Pri nezdravljeni motnji je napredovanje ateroskleroze pospešeno tako, da je ogroženost teh oseb več kot 10-krat višja, kot med zdravimi vrstniki. Nezdravljeni bolniki z DH imajo torej več kot 10x večje tveganje za srčno-žilne bolezni kot zdravljeni.** **Tisti, ki za bolezen ne vedo ali niso zdravljeni izgubijo v povprečju okoli 16 let življenja. V primeru, da je DH odkrita dovolj zgodaj in ustrezno zdravljena, je v večini primerov življenjska doba bolnika primerljiva kot pri osebah brez te motnje.** Podatki o naravnem poteku nezdravljene DH kažejo, da se pri 50 % moških do 50. leta in žensk do 60. leta razvije bolezen srca in ožilja.

**Pri otrocih** ni znakov, po katerih bi lahko sumili, da gre za prisotnost DH. Holesterol se jim tiho, a pospešeno kopiči v stenah žil. Zato je pomembno zgodnje odkrivanje, z meritvijo holesterola v krvi in ustrezno nadaljnje ukrepanje. Višja kot je raven holesterola, večja je ogroženost za zgodnje srčno-žilne bolezni. Pomembno je, da vsako znižanje holesterola za 1mmol/L, že v 5 letih zmanjša srčno-žilno ogroženost za okoli 23%. Prej začnemo zniževati previsoko raven holesterola, večja je korist. Osnova je uvedba zdravega načina življenja: zdrav način prehranjevanja, dovolj gibanja, zelo pomembno je, da nikoli ne začnejo kaditi. Kadar pa ti ukrepi niso uspešni, sledi zdravljenje z zdravili - pri otrocih z DH po 8 letu starosti.

**Pri odrasli populaciji** si pri odkrivanju DH pomagamo s t.i. kliničnimi kriteriji. Za verjetno oz. potrjeno DH velja, kadar je na primer pri posamezniku raven holesterola LDL 8,5 mmol/L ali raven holesterola LDL 6,5-8,4 mmol/L in če je oseba hkrati že utrpela zgodnji srčno-žilni dogodek (moški pred 55 letom, ženske pred 60 letom starosti ali pa če so med njihovimi bližnjimi krvnimi sorodniki taki z povišanim holesterolom ali dokazano srčno-žilno boleznijo.

DH se deduje avtosomno dominantno, kar pomeni, da se bo bolezen izrazila pri 50 % otrok, če je eden od staršev obolel za DH. Če pogledamo z zornega kota obolelega otroka, pa je bolezen prisotna pri enemu njegovemu staršu. Starša z DH in starša brez DH enostavno ločimo na podlagi meritve skupnega holesterola.

**Doc. dr. Urh Grošelj, dr. med.,** iz KO za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni, Pediatrična klinika, UKC je govoril tudi o pomenu zgodnjega odkrivanja DH, kjer sodi Slovenija med vodilne države. V letošnjem letu je bil program presejanja DH kot modelni program uvrščen v »Belo knjigo« o holesterolu Svetovnega združenja za srce (World Heart Federation), kar je veliko priznanje. Pri vsakem otroku v Sloveniji na pregledu pred vstopom v šolo izmerijo vrednost holesterola, temu pa v primeru povišanja, sledi nadaljnja genetska diagnostika in klinična obravnava na Pediatrični kliniki, UKC Ljubljana. Predstavil je najnovejše podatke glede uspešnosti programa populacijskega presejanja DH v Sloveniji, kjer v zadnjem času sistematično (kaskadno) presejalno testirajo tudi starše otrok, katerim so potrdili to motnjo. Za uspešno izvajanje programa je potrebno kontinuirano ozaveščanje zdravnikov in drugih, ter splošne javnosti o načinu in pomenu zgodnjega odkrivanja DH, še preden se pojavijo posledice oz. zapleti te motnje.

Predstavil je tudi podatke študije, pred nekaj dnevi objavljene v eni najpomembnejših strokovnih revij The Lancet (kjer sta med soavtorji sodelovala tudi doc. dr. Urh Grošelj in prim. Matija Cevc), ki nudi prve rezultate iz svetovnega registra oseb z DH. V omenjeno raziskavo je bilo skupaj vključenih preko 40.000 oseb z družinsko hiperholesterolemijo iz 56 držav. Pokazalo se je, da je ta dedna presnovna motnja v svetovnem merilu še vedno močno pod diagnosticirana; najpogosteje je prepoznana šele, ko so že prisotni zapleti, zatem pa so pacienti neredko premalo intenzivno zdravljeni. S tem se dodatno nakazuje potreba po zgodnjem, sistematičnem odkrivanju družinske hiperholesterolemije. To spoznanje dodatno utrjuje pomen slovenskega programa presejanja družinske hiperholesterolemije v otroštvu.

**Ti rezultati torej narekujejo, da je potrebno zgodnejše odkrivanje DH, večjo uporabo intenzivne terapije za zniževanje lipidov, vključno s kombiniranim zdravljenjem, da se dosežejo cilji najnovejših smernic.**

**Prim. Matija Cevc, dr. med**., KO za žilne bolezni, UKC Ljubljana in predsednik Društva za zdravje srca in ožilja Slovenije: Aterosklerotična žilna bolezen je tesno povezana s povišano ravnijo holesterola. Pri osebah, pri katerih je raven holesterola LDL nizka, ateroskleroze praktično ni. To se je pokazalo npr. pri tistih srečnih posameznikih, ki imajo genetsko pogojeno nizko raven holesterola. Po drugi strani pa je za družinsko hiperholesterolemijo značilna izrazito zvišana raven holesterola, ki nastopi že zgodaj- neredko pri otrocih. S slovenskim presejalnim programom take otroke najdemo in preko njih tudi starše, ki so nosilci genetske okvare, katera je pripeljala do te motnje. Pogosto pa se zgodi, da se okvarjen gen ne razkrije že v otroštvu ampak pozneje. Take osebe moramo nujno najti in pričeti zdraviti. Zadnje raziskave so namreč pokazale, da lahko na ta način bistveno znižamo srčno-žilno ogroženost. Če so začeli zdraviti bolnike s hiperholesterolemijo pri 60 letih starosti, se je njihova vseživljenjska ogroženost znižala za 27%, če pa so jih pričeli zdraviti že pri 30 letih, se je ta ogroženost znižala kar za 52%. Pomembno je tudi, da npr. 36% znižanje holesterola LDL pri 40 letih povzroči bistveno večje znižanje življenjske ogroženosti, kot 52% znižanje, ki ga dosežemo šele pri 55 letih. **Skratka, prej ko začnemo zniževati holesterol, večja je korist.** Temu slede tudi nove smernice za preprečevanje srčno-žilnih bolezni, ki so bile sprejete letos avgusta na Evropskem kardiološkem kongresu. Bistveno večji poudarek je posvečen zgodnjemu odkrivanju in zdravljenju hiperholesterolemije, spremenilo pa se je tudi vrednotenje srčno-žilne ogroženosti. Včasih je veljalo, da je visoko ogrožen tisti, pri katerem s točkovnikom SCORE ugotovimo 5-10% verjetnost, da bo v naslednjih 10 leti umrl zaradi srčno-žilnega dogodka (srčno-žilna ogroženost). Sedaj pa so vrednotenje ogroženosti razdelili po starostnih skupinah. Tako veljajo za visoko ogrožene npr. <50 let in srčno-žilna ogroženost 2,5-<7,5%, v starostni skupini 50-70 let 5-10% in v starostni skupini >70 let 7,5-15% srčno-žilna ogroženost. Cilji zdravljenja pa so še vedno enaki (pri visoko ogroženih: hol. LDL < 1,8 mmol/L, pri zelo visoko ogroženih: hol LDL< 1,4 mmol/L).

Zdi se zelo pomembno, da bomo zlasti pri bolnikih z družinsko hiperholesterolemijo ob novih terapevtskih možnostih (npr. zaviralci sinteze PCSK9 in protitelesa za PCSK9) take ciljne vrednosti lahko dosegali.

**Seveda tudi ob tej priložnosti ne moremo mimo novega vala COVID-19. Žal je ta virus še posebej nevaren za srčno-žilni sistem.** Vemo, da COVID-19 lahko povzroči tako akutno poškodbo srca t.i srčni infarkt tipa 2, vnetje srčne mišice in osrčnika, motnje srčnega ritma. Povzroča pa tudi kronično okvaro. COVID-19 vpliva na žilno steno in povzroča njeno neustrezno delovanje (endotelijska disfunkcija), sproščajo se vnetni dejavniki (mediatorji), pride lahko do t.i. citokinske nevihte in burnega imunskega odziva, kar dodatno škodljivo vpliva na srce in žilje.  Sproži vnetno dogajanje v žilni steni, kar je pomemben spodbujevalni dejavnik za napredovanje aterosklerotične žilne bolezni. Zato je še kako pomembno, da oboleli s COVID-19 upoštevajo tudi te nevarnost in pravočasno poiščejo strokovno pomoč ter ne odlašajo.

Več informacij:

prim. Matija Cevc, dr. med.: [matija.cevc@kclj.si](mailto:matija.cevc@kclj.si)

doc. dr. Urh Grošelj, dr. med. [urh.groselj@kclj.si](mailto:urh.groselj@kclj.si)

Društvo za zdravje srca in ožilja Slovenije: [drustvo.zasrce@siol.net](mailto:drustvo.zasrce@siol.net), telefon: 01/2347550