



DRUŠTVO ZA ZDRAVJE SRCA IN OŽILJA SLOVENIJE

Ljubljana, 21.9.2022

SPOROČILO ZA JAVNOST

DRUŽINSKA HIPERHOLESTEROLEMIJA - ZDRAVJE ŽENSK, ZGODNJE ODKRIVANJE IN LP(A) KOT NEODVISEN DEJAVNIK TVEGANJA

Svetovni dan ozaveščanja o družinski hiperholesterolemiji (v nadaljevanju DH) je vsako leto, 24. septembra. DH je pogosta dedna motnja presnove, za katero je značilna povišana vsebnost »slabega« holesterola v krvi (LDL). DH močno povečuje tveganje za prezgodnji pojav bolezni srca in ožilja. Ima jo približno 1 oseba na 250 prebivalcev. Zgodnja diagnoza pomeni zgodnje zdravljenje, ki rešuje življenje.

Slovenija velja za zgled državam po svetu, saj v sklopu rednega sistematskega pregleda petletnikov že od leta 1995 izvaja 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.

Letos na dan DH nekaj dodatne pozornosti posvečamo ženskam z DH, ki se lahko zaradi bolezni tekom življenja soočajo s različnimi dodatnimi izzivi. Pogosto prejmejo napačno diagnozo ali pa je postavljena pozno, ker ženske še vedno povezujemo z manjšimi tveganji za srčno-žilne bolezni. Vendar pa jih bo med tistimi z DH brez diagnoze kar 30 % do svojega 60. leta doživelo srčni infarkt ali drug srčnožilni zaplet. Ko prejmejo diagnozo, so dodatni izzivi odločitve, ki so povezane z načrtovanjem družine, zdravljenjem motnje med nosečnostjo in dojenjem.

Doc. dr. Urh Grošelj, dr. med., s 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 zadnjih letih odkrijemo letno okoli 50 otrok s to motnjo, pri vsakem pa ima DH tudi eden od staršev in pa polovica sorojencev.

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. Nedavno so bila objavljena javnozdravstvena priporočila o pediatričnem presejanju DH, ki vključujejo priporočila, oblikovana na srečanju slovenskega predsedstva Svetu EU oktobra lani. Tem strokovnim priporočilom sledi tudi na letošnjem strokovnem posvetu podpisana Praška deklaracija, ki predstavlja orodje za izboljšanje javne politike na tem področju. Doseženo je bilo soglasje vseh

deležnikov, da mora biti v Evropi univerzalno, kaskadno in priložnostno pediatrično presejanje DH na voljo vsem, ki ga potrebujejo in se zanj odločijo. "

prof. dr. Miran Šebeštjen, dr. med., KO za kardiologijo, Interna klinika, UKC Ljubljana: Lipoprotein (a) (Lp (a)) je pred več kot 50 leti odkril danski znanstvenik Berg in dobro desetletje kasneje je bil prepoznan kot dejavnik tveganja za koronarno bolezen. Kljub temu je pomen pridobil šele v zadnjih desetih letih s pojavom zdravil, ki lahko učinkovito znižajo njegovo raven. Koncentracijo Lp(a) smo določali pri bolnikih z napredovalo aterosklerotično boleznijo kljub urejenim dejavnikom tveganja, vključno s koncentracijo LDL holesterola, pri bolnikih z DH, z družinsko obremenitvijo z ishemično boleznijo srca, osebah, katerih sorodniki v 1. kolenu imajo povišano koncentracijo Lp(a) ter pri bolnikih s prezgodnjo ishemično boleznijo srca. Glede na nove smernice svetujejo določitev vrednosti Lp(a) vsaj enkrat v življenju pri vsakem posamezniku. Koncentracija Lp (a), ki se med posamezniki razlikuje tudi do 1000-krat, je dedno pogojena in se razlikuje glede na etnično skupino. Nimamo pa dodatkov o vplivu spola. Povišane serumske koncentracije Lp (a) so pogoste, saj ima približno 25 % populacije povišane vrednosti, ki pospešujejo aterosklerozo. Lp(a) pri bolnikih s DH še dodatno povečuje njihovo tveganje za prezgodnjo klinično pomembno aterosklerozo. V slovenski populaciji bolnikov z DH imamo precej podatkov o povečanem tveganju ob povečanih koncentracijah Lp(a). V kohorti 48 bolnikov z DH se je izkazalo, da so imeli tisti, ki so že preboleli srčni infarkt, mejno statistično pomembno višje koncentracije Lp(a). Obenem pa je zanimivo, da so imeli ti bolniki statistično pomembno porušeno razmerje med koagulacijo in fibrinolizo, kar je verjetno eden izmed mehanizmov, prek katerega Lp(a) poveča verjetnost za nastanek akutnega koronarnega dogodka. Drugi mehanizem, preko katerega Lp(a) povečuje tveganje za nastanek ateroskleroze, pa je vnetje, saj je bilo nedvoumno dokazano, da je ateroskleroza degenerativna vnetna bolezen. Seveda pa ne smemo pozabiti na klasične dejavnike tveganja, na katere imamo možnosti vplivanja, kot so kajenje, debelost predvsem visceralnega tipa, nizke vrednosti holesterola HDL. Kot že rečeno, nimamo podatkov o vplivu spola tako na pojavnost DH, kot tudi povišane koncentracije Lp(a), res pa je, da pri ženskah to ponavadi odkrijemo približno 10 let kasneje kot pri moških. Vzrok je, da se klinično pomembna ateroskleroza pri ženskah pojavi približno 10 let kasneje, kot pri moških.

Več informacij:

prof. dr. Miran Šebeštjen, dr. med.: miran.sebestjen@guest.arnes.si

doc. dr. Urh Grošelj, dr. med. urh.groselj@kclj.si

Društvo za zdravje srca in ožilja Slovenije: drustvo.zasrce@siol.net, telefon: 01/2347550