

## ŻYCIE Z HIPERCHOLESTEROLEMIĄ RODZINNA

Dieta jak i leczenie powinny trwać do końca życia. Defekt genetyczny prowadzący do hipercholesterolemii rodzinnej na obecnym etapie rozwoju medycyny i możliwości terapeutycznych nie jest możliwy do naprawienia. Stąd tak ważna jest kontynuacja terapii przez całe życie. W wyniku leczenia zazwyczaj udaje się obniżyć poziom LDL-cholesterolu. Jeśli poziom LDL-cholesterolu zostanie odpowiednio obniżony, rozwój miażdżycy zostanie powstrzymany. Podobnie żółtaki ściegien i powiek mogą ulec zmniejszeniu. **Celem terapii jest wydłużenie życia i zmniejszenie ryzyka wystąpienia zawału serca i udaru mózgu.**

Terapia farmakologiczna w hipercholesterolemii rodzinnej FH dotyczy przede wszystkim dorosłych. Aktualnie jednak u dzieci już około 10–12 roku życia z rodzin obciążonych ciężkimi postaciami hipercholesterolemii rodzinnej FH zaleca się włączenie leków. Dotyczy to szczególnie rodzin, w których choroba serca u rodziców rozwinęła się przed 40 rokiem życia. Po rozpoczęciu leczenia należy regularnie kontrolować profil lipidowy. W przypadku osiągnięcia pożądanych wartości stężeń lipidów, wskazane jest wykonywanie kolejnych badań kontrolnych, co najmniej dwa razy w roku.

W hipercholesterolemii rodzinnej istotne jest także znaczenie edukacji społecznej i wielopokoleniowej diagnostyki.

## POSTĘPOWANIE Z PACJENTEM Z HIPERCHOLESTEROLEMIĄ RODZINNA

Krajowe Centrum Diagnostyki i Leczenia Hipercholesterolemii Rodzinnej rozpoczęło działalność w 2010 roku dzięki dofinansowaniu z funduszy Unii Europejskiej. Celem projektu jest opracowanie modelu diagnostyki i leczenia hipercholesterolemii rodzinnej (FH- familial hypercholesterolemia) opartego na nowoczesnych technologiach oraz poprawa dostępu do diagnostyki molekularnej tej choroby w Polsce.

Cele działania Centrum to:

- zwiększenie skuteczności rozpoznawania i leczenia FH
- wyrównanie dostępu do nowoczesnych metod diagnostycznych FH
- wprowadzenie programów edukacyjnych dotyczących FH.

Centrum prowadzi kompleksową diagnostykę kliniczną i molekularną pacjentów z hipercholesterolemią rodzinną. Opieką centrum obejmowane są całe rodziny.



### KRAJOWE CENTRUM DIAGNOSTYKI I LECZENIA HIPERCHOLESTEROLEMII RODZINNEJ

I Katedra i Klinika Kardiologii  
Gdański Uniwersytet Medyczny  
ul. Dębinki 7  
80-952 Gdańsk  
Tel. 510 636 072  
hipercholesterolemia.com.pl



### PORADNIA DLA DZIECI Z HIPERCHOLESTEROLEMIĄ RODZINNA

Uniwersyteckie Centrum Kliniczne  
ul. Dębinki 7  
80-952 Gdańsk  
Telefon rejestracja: 58 349 26 31  
Lokalizacja: Uniwersyteckie Centrum Kliniczne  
Potrzebne skierowanie do Poradni  
Diabetologicznej dla dzieci



### DIAGNOSTYKA MOLEKULARNA HIPERCHOLESTEROLEMII RODZINNEJ

Katedra i Zakład Biologii i Genetyki,  
Pracownia Diagnostyki Cytogenetycznej i Molekularnej  
Gdański Uniwersytet Medyczny  
ul. Dębinki 1  
80-952 Gdańsk  
Tel: 58 349 15 32  
Fax: 58 349 15 35



### DOWIEDZ SIĘ WIĘCEJ I DOŁĄCZ DO NAS:



### STOWARZYSZENIE PACJENTÓW Z HIPERLIPIDEMIĄ RODZINNA W GDAŃSKU



48 535 476 096  
kontakt@hipercholesterolemia.pl  
www.hipercholesterolemia.pl  
ul. Dębinki 7, 80-952 Gdańsk  
Stowarzyszenie Pacjentów  
z Hiperlipidemią Rodzinną w Gdańsku



STOWARZYSZENIE  
PACJENTÓW  
Z HIPERLIPIDEMIĄ  
RODZINNA  
W GDAŃSKU

## HIPERCHOLESTEROLEMIA RODZINNA W PRAKTYCE LEKARZA RODZINNEGO

[www.hipercholesterolemia.pl](http://www.hipercholesterolemia.pl)

## HIPERHOLESTEROLEMIA

### RODZINNA

Hipercholesterolemia rodzinna (FH, ang. familial hipercholesterolemia) to jedna z częstszych chorób uwarunkowanych uszkodzeniem jednego genu. Szacuje się, że **w Polsce jest ok. 200 tysięcy chorych dotkniętych hipercholesterolemią rodzinną.**

Choroba polega na przyspieszonym procesie miażdżycowym nawet już w dzieciństwie. Już w młodym wieku mogą pojawić się objawy miażdżycy.

Hipercholesterolemia rodzinna **ma rodzinny wymiar.** Prawdopodobieństwo przekazania choroby z rodzica na dziecko wynosi aż 50% - w praktyce chorują więc całe rodziny. Może występować nawet u kilkunastu kolejnych pokoleń.

Hipercholesterolemia Rodzinna niesie ze sobą dramatyczne konsekwencje nie tylko medyczne ale także społeczne. Niekontrolowana choroba prowadzi bowiem do bardzo groźnych powikłań w postaci wczesnych zawałów serca, udarów, odpowiada za wysoki odsetek śmiertelności z powodu incydentów sercowo-naczyniowych.

## ROZPOZNANIE

### HIPERHOLESTEROLEMII RODZINNEJ

Rozpoznanie kliniczne opiera się na badaniach laboratoryjnych, wywiadzie w kierunku chorób występujących w rodzinie (szczególnie choroby wieńcowej, zawału serca i hipercholesterolemii. Niepokojącym jest też fakt nagłej śmierci z przyczyn kardiologicznych któregoś z rodziców bądź dziadków).

Chory może mieć, choć nie musi, guzki w obrębie ścięgien na dłoniach i piętach czy żółty pierścień rogówki.

**U pacjenta z podejrzeniem hipercholesterolemii rodzinnej należy oznaczyć pełny lipidogram z krwi, otrzymując pomiary stężeń:**

- cholesterolu całkowitego (TC)
- LDL-cholesterolu (LDL-C)
- HDL-cholesterolu (HDL-C)
- trójglicerydów

### Należy także wykluczyć:

- niedoczynność tarczycy,
- choroby nerek (zespół nerczycowy,
- przewlekłą niewydolność nerek),
- cukrzycę, choroby wątroby,
- działania niepożądane leków (progestagenów, sterydów anabolicznych, kortykosterydów, inhibitorów proteazy stosowanych w leczeniu zakażenia wirusem HIV).

**Podstawą rozpoznania hipercholesterolemii rodzinnej FH jest wysokie stężenie całkowitego cholesterolu i LDL-Cholesterolu współistniejące z prawidłowymi poziomami HDL i trójglicerydów. Bardzo ważnym czynnikiem jest także występowanie w rodzinie chorób miażdżycowych (zawału serca, udaru mózgu) szczególnie w młodym wieku.**

## DIAGNOSTYKA

### HIPERHOLESTEROLEMII RODZINNEJ

Zaleca się, aby rodzice z hipercholesterolemią rodzinną wykonali lipidogram oraz badanie genetyczne u siebie i swoich dzieci, najlepiej po 2 roku życia a koniecznie przed rozpoczęciem szkoły. Potwierdzenie rozpoznania u dzieci pozwala na wczesne wprowadzenie zmian w diecie. Szczegółową diagnostykę należy wdrożyć u dzieci z cholesterolem całkowitym przekraczającym 200/mg/dl oraz cholesterolem LDL powyżej 130 md/dl, których rodzice i bliscy krewni są obciążeni przedwczesną chorobą wieńcową (przed 60 rokiem życia u kobiet i przed 55 rokiem życia u mężczyzn) lub rozpoznaną hipercholesterolemią.

W diagnozie warto posłkować się tzw. „skalą holenderską”:

### Kryteria rozpoznawania hipercholesterolemii rodzinnej – skala punktowa

#### WYWIAD PODMIOTOWY

Przedwczesna choroba wieńcowa (poniżej 55 r.ż. mężczyzn i 60 r.ż. u kobiet)	2 pkt.
Przedwczesna choroba naczyń mózgowych lub obwodowych	1 pkt.

#### WYWIAD RODZINNY

Krewni I-ego stopnia z przedwczesną chorobą wieńcową lub naczyniową	1 pkt.
Krewni I-ego stopnia z LDL-Cholesterolem powyżej 190 mg/dl	1 pkt.
Krewni I-ego stopnia z kępkami żółtymi ścięgien i/lub rąbkami rogówkowym	2 pkt.
Dzieci i młodzież poniżej 18 r.ż. z cholesterolem LDL-C powyżej 155 mg/dl	2 pkt.

## BADANIE PRZEDMIOTOWE

Kępki żółte ścięgien	2 pkt.
Rąbek rogówkowy poniżej 45 r. ż.	1 pkt.

## BADANIA LABORATORYJNE

Cholesterol LDL > 8. 5 mmol/l (330 mg/dl)	8 pkt.
Cholesterol LDL 6. 5-8. 4 mmol/l (250-329 mg/dl)	5 pkt.
Cholesterol LDL 5. 0-6. 4 mmol/l (190-249 mg/dl)	3 pkt.
Cholesterol LDL 4. 0-4. 9 mmol/l (155-189 mg/dl) (HDL-cholesterol i trój glicerydy w normie)	1 pkt.

## BADANIE GENETYCZNE

Mutacja genu receptora LDL lub ApoB albo PCSK9	8 pkt.
--	--------

## ROZPOZNANIE HIPERHOLESTEROLEMII RODZINNEJ

Pewne	>8 pkt.
Prawdopodobne	6-8 pkt.
Możliwe	3-5 pkt.

## LECZENIE HIPERHOLESTEROLEMII RODZINNEJ

Wczesne rozpoznanie pozwala wdrożyć intensywne leczenie całych rodzin, pozwalając na uniknięcie kardiologicznych i neurologicznych powikłań. Niestety, najczęściej rozpoznanie stawiane jest zbyt późno: gdy choroba ma rezultat w postaci zawału serca lub udaru mózgu.

**Wielospejalistyczna diagnostyka pozwala objąć poradnictwem całe rodziny (tzw. cascade screening).**

W przypadku wielu pacjentów prócz zmiany stylu życia jest konieczne wdrożenie leczenia. W tym celu stosuje się:

**STATYNY** działają poprzez blokowanie w organizmie substancji koniecznej do wytwarzania cholesterolu. W zależności od poziomu ryzyka potrzebne może okazać się wdrożenie dodatkowego leku. Może też się okazać, że pacjent nie jest w stanie przyjmować statyn z powodu działań niepożądanych.

**EZETYMIB** czyli inhibitor wchłaniania „złego” LDL-cholesterolu, hamuje jego wchłanianie w jelicie, a także ułatwia jego eliminację z krwioobiegu.

**INHIBITORY PCSK9** – alirkoumab i ewolokumab – to nowe leki zmniejszające stężenie „złego” LDL-cholesterolu przez zwiększenie liczby receptorów LDL, ułatwiając jego eliminację z krwioobiegu. Obecnie nie są jednak refundowane.