

HIPERCHOLESTEROLEMIA RODZINNA CHOROBA WIELU POKOLEŃ



WWW.KORDIAN.UCK.PL
WWW.PROGRAMKORDIAN.PL

Hipercholesterolemia rodzinna (FH – familial hypercholesterolemia) to choroba genetyczna, której głównym objawem jest wysoki poziom cholesterolu oraz występowanie przedwczesnych chorób układu sercowo-naczyniowego.

**SZACUJE SIĘ, ŻE FH WYSTĘPUJE
Z CZĘSTOŚCIĄ 1/200 - 1/250 OSÓB.
OZNACZA TO, ŻE MOŻE NA NIĄ CHOROWAĆ
NAWET 200 000 POLAKÓW.**

Typowo choroba ta występuje wielopokoleniowo, dziedziczona jest w sposób autosomalny dominujący. Oznacza to, że w przypadku jednego chorego rodzica prawdopodobieństwo przekazania choroby dziecku wynosi 50% (tzw. heterozygotyczna FH). Jeśli choruje oboje rodziców zdarza się, że dziecko dziedziczy oba uszkodzone geny (tzw. homozygotyczna FH).

CO MOŻE WSKAZYWAĆ NA HIPERCHOLESTEROLEMIĘ RODZINNĄ?

Chorobę diagnozuje się w rodzinach, u członków których obecny jest wysoki poziom tzw. złego cholesterolu. Tak nazywamy cholesterol frakcji LDL, ponieważ powiązано go z obecnością i progresją miażdżycy oraz występowaniem powikłań sercowo-naczyniowych. Jednocześnie w badaniach laboratoryjnych stwierdza się zwykle prawidłowy lub tylko nieznacznie podwyższony poziom trójglicerydów.

CHARAKTERYSTYCZNY DLA TEJ CHOROBY JEST WYWIAD RODZINNY, W KTÓRYM WYSTĘPUJĄ PRZEDWCZESNE ZAWAŁY SERCA, UDARY MÓZGU LUB NAGŁE ZGONY Z PRZYCZYN SERCOWO-NACZYNIOWYCH.

NA CZYM POLEGA DIAGNOSTYKA HIPERCHOLESTEROLEMII RODZINNEJ?

1 DIAGNOZA KLINICZNA

Na możliwość występowania u pacjenta rodzinnej postaci hipercholesterolemii wskazują dane uzyskiwane podczas wywiadu z pacjentem, typowe dla tej choroby odchylenia stwierdzone w badaniu lekarskim oraz wyniki badań dodatkowych.

Typowym dla hipercholesterolemii rodzinnej elementem wywiadu lekarskiego jest informacja o wystąpieniu choroby układu sercowo-naczyniowego u badanego pacjenta lub u jego krewnych I-go stopnia tj. u rodziców, rodzeństwa czy dzieci.

PRZESŁANKAMI Z BADAŃ LABORATORYJNYCH WSKAZUJĄCYMI NA MOŻLIWOŚĆ ROZPOZNANIA KLINICZNEGO FH SĄ:

POZIOM CHOLESTEROLU LDL > 190 MG/DL U BADANEGO

POZIOM CHOLESTEROLU LDL > 155 MG/DL STWIERDZONY U OSOBY NIEPEŁNOLETNIEJ



Podejrzenie FH można wysunąć już na podstawie zmian widocznych w badaniu ogólnolekarskim: obecności depozytów cholesterolu w obrębie gałki ocznej (rąbek rogówkowy), skórze powiek, czy w okolicy ścięgien.



Szczegółowe kryteria diagnostyczne usystematyzowane są w skalach diagnostycznych wykorzystywanych do oceny prawdopodobieństwa obecności hipercholesterolemii rodzinnej u danego pacjenta. Powszechnie wykorzystuje się w tym celu skalę DLCN.

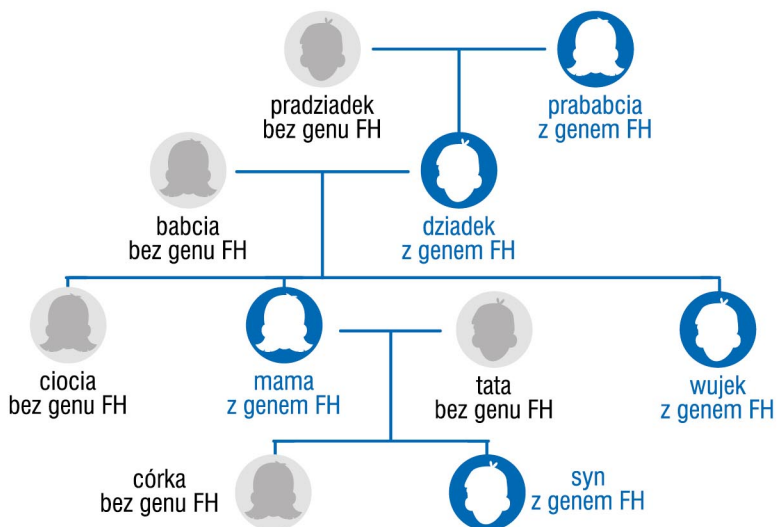
DIAGNOZA GENETYCZNA

2

Diagnostyka genetyczna polega na badaniu DNA wyizolowanego z próbki krwi pacjenta. Obecnie dysponujemy wiedzą na temat mutacji 3 genów powiązanych z występowaniem FH: LDLR, ApoB, PCSK9.

Mutacje tych genów powodują zmiany aktywności białek odpowiadających za metabolizm cholesterolu LDL na różnych jego etapach. Efektem klinicznym tych nieprawidłowości jest wysokie stężenie LDL-cholesterolu we krwi i jego niekorzystne następstwa kliniczne.

DRZEWO DZIEDZICZENIA FH



DIAGNOZA POTWIERDZONA – CO DALEJ?

W przypadku genetycznego potwierdzenia hipercholesterolemii rodzinnej u pacjenta, zwanego teraz **probandem**, pojawia się możliwość przeprowadzenia badań u jego krewnych I-go stopnia, a więc u rodzeństwa, rodziców czy dzieci. Jest to tzw. DIAGNOSTYKA KASKADOWA.

Po ustaleniu rozpoznania u probanta, diagnostyka jest automatycznie przeprowadzana u krewnych, bez konieczności przeprowadzania procesu kwalifikacyjnego, pod warunkiem uzyskania świadomej zgody badanego członka rodziny na jej wykonanie.



Wczesne wykrycie nieprawidłowości u pozornie zdrowych, często młodych osób, pozwala na wprowadzenie intensywnych działań prewencyjnych w zakresie chorób układu sercowo-naczyniowego, m.in.:

edukację w zakresie zmiany stylu życia, włączenie farmakoterapii hipercholesterolemii.

**EFEKTEM TEGO JEST OBNIŻENIE
RYZYKA SERCOWO-NACZYNIOWEGO
I UNIKNIĘCIE PRZEDWCZESNYCH
POWIKŁAŃ MIAŻDŻYCY**

Warunkiem włączenia skutecznego postępowania jest postawienie odpowiedniego rozpoznania

OPRACOWANIE:

MARTA ŻARCZYŃSKA-BUCHOWIECKA, KARDIOLOG, ZAKŁAD DIAGNOSTYKI CHOROŃ SERCA, UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE W GDAŃSKU
IWONA STOPCZYŃSKA, KARDIOLOG, KLINICZNE CENTRUM KARDIOLOGII UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE W GDAŃSKU

**ZAPRASZAMY
NA WIZYTĘ**

**KRAJOWE CENTRUM
HIPERCHOLESTEROLEMII RODZINNEJ**

Poradnia Hipercholesterolemii Rodzinnej
Uniwersyteckie Centrum Kliniczne
80-219 Gdańsk, Aleja Zwycięstwa 30
www.hipercholesterolemia.com.pl

REJESTRACJA
tel. 510 636 072 | hipercholesterolemia@uck.gda.pl