



FAMILIJARNA HIPERHOLESTEROLEMIJA

Nije rijetkost da se visoki holesterol nasleđuje u porodici...

Svake godine povodom obilježavanja Svjetskoga dana srca, kao i kroz javno-zdravstvene aktivnosti tokom cijele godine, nastoji se obratiti pozornost javnosti na bolesti srca i kardiovaskularnog sistema, te mogućnosti prevencije i liječenja.

Danas, uprkos velikom napretku u medicini, kardiovaskularne bolesti i dalje su vodeći uzrok smrti u Republici Srpskoj¹. Glavni faktori rizika jesu, pored pušenja, dijabetesa i povišenog krvnog pritiska, visoki holesterol, koji može biti često i nasljedan. O tom se nasljednom obliku bolesti tj. porodičnoj hiperholesterolemiji u javnosti još uvijek malo zna.

Porodična hiperholesterolemija je obično asimptomatska, te često ostaje neprepoznata bolest. Međutim, osobe sa neprepoznom FH dožive neki kardiovaskularni događaj već u mlađoj životnoj dobi²...

9.000

OSOBA U BOSNI I HERCEGOVINI IMA PORODIČNU HIPERHOLESTEROLEMIJU, T.J. NASLJEDNI POREMEĆAJ

1%

OSOBA ZNA ZA SVOJU DIJAGNOZU²

20x

VEĆIRIZIK OD RAZVOJA KARDIOVASKULARNIH BOLESTI U OBOLJELIH OD FH³

1

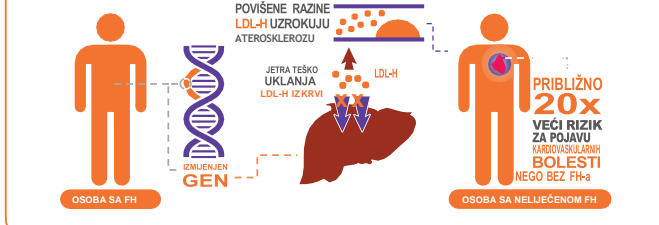
NA 250 DJECE U SVIJETU RAĐA SE SA PORODIČNOM HIPERHOLESTEROLEMIJOM⁵



Kako bi se stručna javnost upoznala sa ovom čestom, ali prilično nepoznom nasljednom bolesti osmišljena je kampanja na platformi MedNet (<https://mednet-edu.net/>) u saradnji sa Udruženjem kardiologa RS, a u kojoj možete pronaći odgovore na pitanja o tome kakva je to bolest, kako se nasleđuje, kako se liječi i još mnogo toga...

O PORODIČNOJ* HIPERHOLESTEROLEMIJI

Porodična hiperholesterolemija (engl. *Familial Hypercholesterolaemia, FH*) jedna je od najčešćih genetskih metaboličkih bolesti koju odlikuje izrazito povišeni nivo LDL-holesterola (LDL-h), te zbog toga povećan rizik od ranog nastanka koronarne bolesti srca (KBS), moždanog udara i drugih manifestacija ateroskleroze.^{2,3} Rizik od ranog nastanka KBS-a u bolesnika sa neprepoznom i neliječenom FH približno je 20 puta viši nego u onih koji tu bolest nemaju.³



Postoje dva oblika porodične hiperholesterolemije

Heterozigotna FH (HeFH)
Naslijeđena FH od jednog roditelja*

HeFH se javlja u približno 1 na 200 do 1 na 500 osoba. Procjenjuje se da u BiH od nje boluje oko 9.000 ljudi.⁵

Homozigotna FH (HoFH)
Naslijeđena FH od oba roditelja*

HoFH se javlja u približno 1 na 160.000 do 1 na 300.000 osoba.⁶ Zbog iznimno visokih vrijednosti LDL-h koje uzrokuju ubranu aterosklerozu, bolesnici sa neprepoznom i neliječenom homozigotnom porodičnom hiperholesterolemijom rijetko žive duže od 30 godina.⁶

■ Zdravi ■ Bolesni

Porodična hiperholesterolemija nije rijetka bolest!

DIJAGNOZA PORODIČNE HIPERHOLESTEROLEMIJE

Kako bi se smanjilo opterećenje LDL-holesterolom, ubrzan razvoj ateroskleroze i KBS-a, potrebno je što ranije otkriti i liječiti bolesnike sa porodičnom hiperholesterolemijom.

Dijagnoza porodične hiperholesterolemije može se postaviti na slijedeći način primjenom MedPed i WHO kriterija za dijagnozu FH.⁷

Dijagnostički kriteriji za HeFH prema MedPed i WHO

Porodična anamneza	Broj bodova
Krvni srodnik u prvoj liniji (otac, majka, brat, sestra, djeca) sa poznatim ranim nastankom koronarne bolesti srca (KBS – stabilna/nestabilna angina pectoris, infarkt miokarda, koronarna potpornica (stent), aortokoronarna prijemnica) < 55 godina u muškaraca, < 60 godina u žena) <i>LLI</i>	1
Krvni srodnik u prvoj liniji (otac, majka, brat, sestra, djeca) sa poznatim nivoom LDL-h > 5.0mmol/l	1
Krvni srodnik u prvoj liniji (otac, majka, brat, sestra, djeca) koji ima ksantom na tetivi i/ili <i>arcus corneae</i> <i>LLI</i>	2
Dijete (djeca) < 18 godina s razinom LDL-h > 4.0 mmol/l	2
Klinička anamneza	
Bolesnik ima rani nastanak KBS (stabilna/nestabilna angina pectoris, infarkt miokarda, koronarna potpornica (stent), aortokoronarna prijemnica) (< 55 godina u muškaraca; < 60 godina u žena)	2
Bolesnik ima rani nastanak cerebralne ili periferne vaskularne bolesti (< 55 godina u muškaraca; < 60 godina u žena)	1
Fizikalni pregled	
Ksantom na tetivi	6
<i>Arcus corneae</i> u osobe mlađe od 45 godina	4
Biohemijske vrijednosti (LDL-h)	
> 8,5 mmol/l	8
6,5 – 8,4 mmol/l	5
5,0 – 6,4 mmol/l	3
4,0 – 4,9 mmol/l	1
Definitivno FH: > 8 bodova	Najvjerojatnije FH: 6 – 8 bodova
	Moguća FH: 3 – 5 bodova
	Nije FH: 0 – 2 bodova

Prilagodeno prema ESC/EAS sažetom Najvjerojatnije FH: 6 – 8 bodova, Udruga kardiologa RS, prilagodeno uz dozvolu prema ESC/ EAS smjernicama za liječenje dislipidemija (European Heart Journal 2011; 32: 1769–1818; European Atherosclerosis Society (EAS). Atherosclerosis 2011; doi:10.1016/j.atherosclerosis.2011.06.012)

WHO = World Health Organization; MedPed = Make Early Diagnosis to Prevent Early Deaths; KBS=koronarna bolest srca

Genska analiza može se razmotriti kod osoba u kojih dijagnoza nije sigurna.

Na FH treba posumnjati kod svakog bolesnika sa:

- vrlo visokim nivoom LDL-h (> 5 mmol/L)
- kardiovaskularnim događajem u mlađoj životnoj dobi ili kod roditelja u mlađoj životnoj dobi (npr. infarkt miokarda ili moždani udar)

Kaskadni odabir uključuje odabir članova porodice osoba sa porodičnom hiperholesterolemijom radi otkrivanja krvnih srodnika pod rizikom.^{2,4} Najprije treba testirati krvne srodnike u prvoj liniji, tj. roditelje, braću i sestre te djecu. Može se razmotriti i genetsko testiranje (ako je dostupno).

Šifra bolesti porodične hiperholesterolemije prema Međunarodnoj klasifikaciji bolesti (MKB-10), važeća od 01.10.2016. glasi:

E78.01: Porodična hiperholesterolemija

Z83.42: Porodična hiperholesterolemija u porodičnoj anamnezi

LIJEČENJE PORODIČNE HIPERHOLESTEROLEMIJE

Dugotrajno snižavanje nivoa LDL-h može značajno smanjiti ili u potpunosti ukloniti prekomjeran rizik od KBS-a u bolesnika sa porodičnom hiperholesterolemijom tj. može sniziti rizik KBS-a na nivoe slične onima u opštoj populaciji.^{2,3}

Ciljna vrijednost LDL-h za odrasle bolesnike sa porodičnom hiperholesterolemijom bez poznate KBS iznosi ≤2,5 mmol/l, a u odraslih s poznatom KBS ili šećernom bolešću ≤1,8 mmol/l.^{2,7} Ciljna vrijednost LDL-h za većinu djece sa porodičnom hiperholesterolemijom je ≤3,5 mmol/l.

Savjetujte bolesnike o promjenama životnih navika (ponaosob prestanak pušenja) te o medikamentoznom liječenju (hipolipemici primjerice statini, sekvestranti žučne kiseline, ezetimibi, PCSK9 inhibitori).

POMOZITE U UNAPREĐENJU DIJAGNOSTIFIKOVANJA I LIJEČENJA PORODIČNE HIPERHOLESTEROLEMIJE

Ljekari imaju ključnu ulogu u ranom prepoznavanju i efikasnom liječenju porodične hiperholesterolemije jer je riječ o bolesnicima sa iznimno visokim kardiovaskularnim rizikom.

Ako imate bolesnika sa porodičnom hiperholesterolemijom svakako odredite lipidogram najbližim srodnicima te imajte detaljnu porodičnu anamnezu.

Vaše bolesnike sa FH možete uputiti u kardiološku ambulantu UKC RS, slanjem prije dokumentacije na mail: tamara.kovacevic@medicolaser.info; bojan.stanetic@gmail.com; zelk75@hotmail.com.

*PORODICA = zajednica osoba povezana zajedničkim porijeklom tj. krvnim srodstvom

FAMILIJA = zajednica roditelja i djece te mogućih bližih srodnika koji zajedno žive (obitavaju); koju mogu sačinjavati i članovi koji nisu nužno u krvnom srodstvu

Reference

1. Institut za javno zdravstvo Republike Srpske: Zdravstveno stanje stanovništva i zdravstvena zaštita u Republici Srpskoj, 2022. godina.
2. Nordestgaard B et al. Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart disease: consensus statement of the European Atherosclerosis Society, Eur Heart J 2013;34:3478-90a.
3. Goldberg A et al. Clinical guidance from the National Lipid Association Expert Panel on Familial Hypercholesterolemia. J Clin Lipidol. 2011;5:133-140.
4. Cuchel M, Bruckert E, Ginsberg HN, et al. Homozygous familial hypercholesterolaemia: new insights and guidance for clinicians to improve detection and clinical management. A position paper from the Consensus Panel on Familial Hypercholesterolaemia of the European Atherosclerosis Society. Eur Heart J 2014 Aug 21;35(32):2146-57.
5. Manifi and Regeneron Media Fact Sheet August 2015.
6. Mach F, Baigent C, Catapano AL, et al. 2019 ESC/EAS guidelines for the management of dyslipidaemias. Eur Heart J 2019;00:1-78.

Samo za zdravstvene radnike