



# PORODIČNA HIPERKOLESTEROLEMIJA TIHI UBOJICA

## Ponekad se visoki kolesterol nasljeđuje u obitelji...

Svake godine prigodom obilježavanja Svjetskoga dana srca, kao i kroz javno-zdravstvene aktivnosti tijekom cijele godine, nastoji se обратити pozornost javnosti na bolesti srca i krvnih žila i mogućnosti njihova sprječavanja i liječenja.

Danas, unatoč velikom napretku u medicini, kardiovaskularne bolesti i dalje su vodeći uzrok smrti u Hrvatskoj<sup>1</sup>. Glavni čimbenici rizika jesu, pored pušenja, dijabetesa i povisjenog krvnog tlaka, visoki kolesterol, koji može biti i nasljeđan. O tom se nasljednom obliku bolesti tj. porodičnoj hiperkolesterolemiji u javnosti još uvijek malo zna.

**Porodična hiperkolesterolemija je obično asimptomatska, te često ostaje neprepoznata bolest.**

**Međutim, osobe s neprepoznatom FH dožive neki kardiovaskularni događaj već u mlađoj životnoj dobi<sup>2</sup>...**

**15.000**

**OSOBA U HRVATSKOJ IMA PORODIČNU HIPERKOLESTEROLEMIJU, TJ. NASLJEDNI POREMEĆAJ METABOLIZMA MASTI<sup>5</sup>**

**1%**

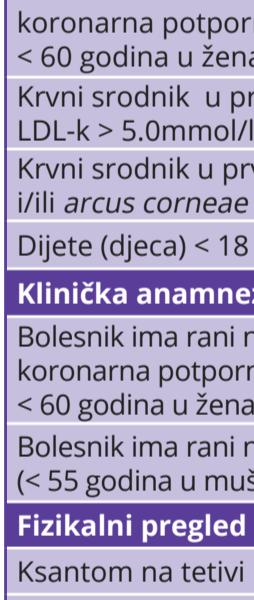
**OSOBA ZNA ZA SVOJU DIJAGNOZU<sup>2</sup>**

**20x**

**VEĆI RIZIK OD RAZVOJA KARDIOVASKULARNIH BOLESTI U OBOLJELIH OD FH<sup>3</sup>**

**1**

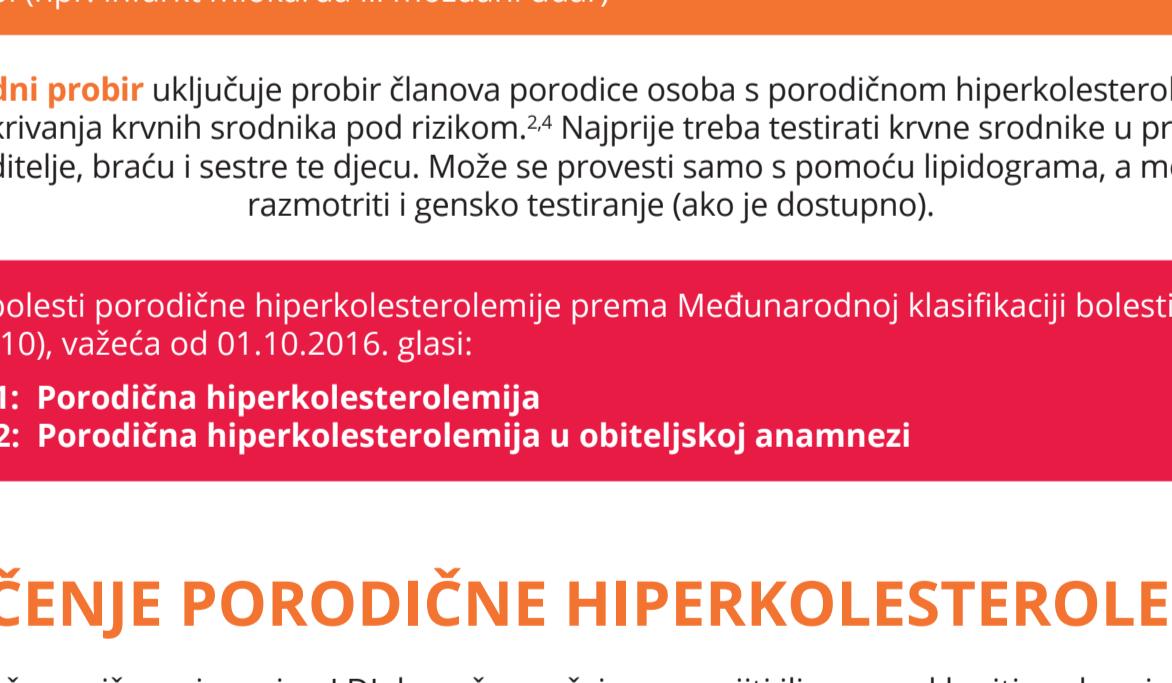
**NA 250 DJECE U SVIJETU RAĐA SE S PORODIČNOM HIPERKOLESTEROLEMIJOM<sup>5</sup>**



Kako bi se stručna javnost upoznala s ovom čestom, ali prilično nepoznatom nasljednom bolesti osmišljena je javnozdravstvena kampanja Čuvati srca u kojoj možete pronaći odgovore na pitanja o tome kakva je to bolest, kako se nasljeđuje, kako se liječi i još mnogo toga...

## O PORODIČNOJ\* HIPERKOLESTEROLEMIJI

Porodična\* hiperkolesterolemija (engl. *Familial Hypercholesterolemia, FH*) jedna je od najčešćih genskih metaboličkih bolesti koju odlikuju izrazito povišene razine LDL-kolesterola (LDL-k), te zbog toga povećan rizik od ranog nastanka koronarne bolesti srca (KBS), moždanog udara i drugih manifestacija ateroskleroze.<sup>2,3</sup> **Rizik od ranog nastanka KBS-a** u bolesnika s neprepoznatom i neliječenom FH **približno je 20 puta viši nego u onih koji tu bolest nemaju.**<sup>3</sup>



## Postoje dva oblika porodične hiperkolesterolemije

**Heterozigotna FH (HeFH)**  
Nasljeđena FH od jednog roditelja<sup>4</sup>

HeFH se javlja u približno 1 na 200 do 1 na 500 osoba. Procjenjuje se da u Hrvatskoj od nje boluje oko 15.000 ljudi.<sup>5</sup>

**Homozigotna FH (HoFH)**  
Nasljeđena FH od oba roditelja<sup>6</sup>

HoFH se javlja u približno 1 na 160.000 do 1 na 300.000 osoba.<sup>6</sup> Zbog iznimno visokih vrijednosti LDL-k koje uzrokuju ubrzanu aterosklerozu, bolesnici s neprepoznatom i neliječenom homozigotnom porodičnom hiperkolesterolemijom rijetko žive dulje od 30 godina.<sup>6</sup>

## Porodična hiperkolestrolremija nije rijetka bolest!

## DIJAGNOZA PORODIČNE HIPERKOLESTEROLEMIJE

Kako bi se smanjilo opterećenje LDL-kolesterolom, ubrzan razvoj ateroskleroze i KBS-a, potrebno je što ranije otkriti i liječiti bolesnike s porodičnom hiperkolesterolemijom.

Dijagnoza porodične hiperkolesterolemije može se postaviti na slijedeći način primjenom MedPed i WHO kriterija za dijagnozu FH.<sup>7</sup>

### Dijagnostički kriteriji za HeFH prema MedPed i WHO

Obiteljska anamneza	Broj bodova		
Krvni srodnik u prvoj liniji (otac, majka, brat, sestra, djeca) s poznatim ranim nastankom koronarne bolesti srca (KBS - stabilna/nestabilna angina pektoris, infarkt miokarda, koronarna potpornica (stent), aortokoronalna prijemosnica) (< 55 godina u muškaraca, < 60 godina u žena) <b>ILI</b>	1		
Krvni srodnik u prvoj liniji (otac, majka, brat, sestra, djeca) s poznatom razine LDL-k > 5.0mmol/l	1		
Krvni srodnik u prvoj liniji (otac, majka, brat, sestra, djeca) koji ima ksantom na tetivi i/ili <b>arcus cornea</b> <b>ILI</b>	2		
Dijete (djeca) < 18 godina s razine LDL-k > 4.0 mmol/l	2		
Klinička anamneza			
Bolesnik ima rani nastanak KBS (stabilna/nestabilna angina pektoris, infarkt miokarda, koronarna potpornica (stent), aortokoronalna prijemosnica) (< 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		
Fizički pregled			
Ksantom na tetivi	6		
<b>Arcus cornea</b> u osobe mlađe od 45 godina	4		
Biokemijske vrijednosti (LDL-k)			
> 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 boda	Nije FH: 0 – 2 boda

Prilagođeno prema ESC/EAS sažetim smjernicama za liječenje dislipidemija, Hrvatsko društvo za aterosklerozu, prilagođeno 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 u osoba u kojih dijagnoza nije sigurna.

**Na FH treba posumnjati u svakog bolesnika s:**

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

**Kaskadni probir** uključuje probir članova porodice osoba s porodičnom hiperkolesterolemijom radi otkrivanja krvnih srodnika pod rizikom.<sup>2,4</sup> Najprije treba testirati krvne srodnike u prvoj liniji, tj. roditelje, braču i sestre te djecu. Može se provesti samo s pomoću lipidograma, a može se razmotriti i gensko testiranje (ako je dostupno).

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

**E78.01: Porodična hiperkolesterolemija**

**Z83.42: Porodična hiperkolesterolemija u obiteljskoj anamnezi**

## LIJEĆENJE PORODIČNE HIPERKOLESTEROLEMIJE

Dugoročno snižavanje razine LDL-k može značajno smanjiti ili posve ukloniti prekomjeran rizik od KBS-a u bolesnika s porodičnom hiperkolesterolemijom tj. može sniziti rizik KBS-a na razine slične onima u općoj populaciji.<sup>2,3</sup>

Ciljna vrijednost LDL-k za odrasle bolesnike s porodičnom hiperkolesterolemijom bez poznate KBS iznosi ≤2,5 mmol/l, a u odraslih s poznatom KBS ili šećernom bolešću ≤1,8 mmol/l.<sup>2,7</sup> Ciljna vrijednost LDL-k za većinu djece s porodičnom hiperkolesterolemijom je ≤3,5 mmol/l.

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

### POMOGNITE U UNAPRJEĐENJU DIJAGNOSTICIRANJA I LIJEĆENJA PORODIČNE HIPERKOLESTEROLEMIJE

Liječnici imaju ključnu ulogu u ranom prepoznavanju i učinkovitom liječenju porodične hiperkolesterolemije jer je riječ o bolesnicima s iznimno visokim kardiovaskularnim rizikom.

Ako imate bolesnika s porodičnom hiperkolesterolemijom svakako odredite lipidogram naručite srodnicom te uzmite detaljniju obiteljsku anamnezu.

Vaše bolesnike s FH možete uputiti u Ambulanti za poremećaj lipida Kliničkog Bolničkog Centra Zagreb (Rebro).

Predbilježbe za termin 01/2388-772 (9-12h).

\*PORODICA = zajednica osoba povezana zajedničkim podrijetlom tj. krvnim srodstvom

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

### Reference:

1. Državni zavod za statistiku, Obrada podataka: Hrvatski zavod za javno zdravstvo.
2. Nordestgaard B et al. Familial hypercholesterolemia 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 AC et al. Familial hypercholesterolemia: screening, diagnosis and management of pediatric and adult patients: clinical guidance from the National Lipid Association Expert Panel on Familial Hypercholesterolemia. J Clin Lipidol. 2011;5(3 Suppl):S1-8.
4. Hopkins PN et al. Familial hypercholesterolemias: prevalence, genetics, diagnosis and screening recommendations from the National Lipid Association Expert Panel on Familial Hypercholesterolemia J Clin Lipidol. 2011;5(3 Suppl):S9-17.
5. Data on file, Sanofi.
6. Cuchel M et al. Homozygous familial hypercholesterolemia: new insights and guidance for clinicians to improve detection and clinical management. A position paper from the Consensus Panel on Familial Hypercholesterolemia of the European Atherosclerosis Society. Eur Heart J. 2014;35:2146-2157.
7. Catapano A L et al; ESC/EAS Guidelines for the management of dyslipidaemias: the Task Force for the management of dyslipidaemias of the European Society of Cardiology (ESC) and the European Atherosclerosis Society (EAS). Eur Heart J. 2016; doi:10.1093/eurheartj/ehw272

SAHR.ALI.16.10.0071

Samo za zdravstvene radnike

**Na FH treba posumnjati u svakog bolesnika s:**

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

**Kaskadni probir** uključuje probir članova porodice osoba s porodičnom hiperkolesterolemijom radi otkrivanja krvnih srodnika pod rizikom.<sup>2,4</sup> Najprije treba testirati krvne srodnike u prvoj liniji, tj. roditelje, braču i sestre te djecu. Može se provesti samo s pomoću lipidograma, a može se razmotriti i gensko testiranje (ako je dostupno).

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

**E78.01: Porodična hiperkolesterolemija**

**Z83.42: Porodična hiperkolesterolemija u obiteljskoj anamnezi**

## LIJEĆENJE PORODIČNE HIPERKOLESTEROLEMIJE

Dugoročno snižavanje razine LDL-k može značajno smanjiti ili posve ukloniti prekomjeran rizik od KBS-a u bolesnika s porodičnom hiperkolesterolemijom tj. može sniziti rizik KBS-a na razine slične onima u općoj populaciji.<sup>2,3</sup>

Ciljna vrijednost LDL-k za odrasle bolesnike s porodičnom hiperkolesterolemijom bez poznate KBS iznosi ≤2,5 mmol/l, a u odraslih s poznatom KBS ili šećernom bolešću ≤1,8 mmol/l.<sup>2,7</sup> Ciljna vrijednost LDL-k za većinu djece s porodičnom hiperkolesterolemijom je ≤3,5 mmol/l.

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

### POMOGNITE U UNAPRJEĐENJU DIJAGNOSTICIRANJA I LIJEĆENJA PORODIČNE HIPERKOLESTEROLEMIJE

Liječnici imaju ključnu ulogu u ranom prepoznavanju i učinkovitom liječenju porodične hiperkolesterolemije jer je riječ o bolesnicima s iznimno visokim kardiovaskularnim rizikom.

Ako imate bolesnika s porodičnom hiperkolesterolemijom svakako odredite lipidogram naručite srodnicom te uzmite detaljniju obiteljsku anamnezu.

Vaše bolesnike s FH možete uputiti u Ambulanti za poremećaj lipida Kliničkog Bolničkog Centra Zagreb (Rebro).

Predbilježbe za termin 01/2388-772 (9-12h).

\*PORODICA = zajednica osoba povezana zajedničkim podrijetlom tj. krvnim srodstvom

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