

Familiární hypercholesterolémie



Co je to LDL cholesterol?

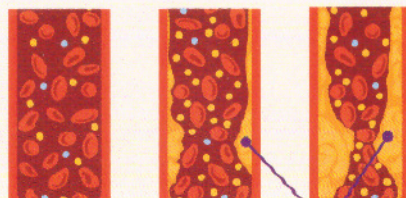
LDL cholesterol je druh krevního tuku, který se v krevním řečišti **vyskytuje přirozeně**. Tato částice funguje jako přenašeč cholesterolu mezi buňkami v těle. Cholesterol je nezbytným **stavebním prvkem** pro buňky, ale je důležitý i pro **tvorbu hormonů** a žlučových kyselin. Dalším druhem přirozeně se vyskytujícího krevního tuku je pak HDL cholesterol. Jeho hlavní úloha v těle je přenášet nadbytečný cholesterol do jater, kde se odbourává.^{2,3}

Je důležitý, ale může i škodit

Pokud je LDL cholesterol v těle **zvýšený**, dochází k nežádoucím efektům a tělo je tím poškozeno. Částice LDL cholesterolu se ukládají a **hromadí v cévních stěnách** (onemocnění zvané ateroskleróza), a tím zužují průsvit cév. **Zvyšuje se tak riziko** vzniku srdečně-cévních onemocnění již před 20. rokem života (srdeční infarkt, mrtvice).^{3,4} V případě FH dochází k ukládání LDL cholesterolu v cévních stěnách již od časného dětství.⁴

Jedinci s FH mají velmi vysoké hladiny LDL cholesterolu již od narození.¹

Postupné ukládání LDL cholesterolu do stěn cév a vznik aterosklerotických usazenin



- LDL cholesterol
- HDL cholesterol
- červená krvinka

aterosklerotické usazeniny

Jak se toto onemocnění odhalí?

FH je dědičné onemocnění, a proto jsou ve **vysokém riziku** zejména děti, u jejichž rodičů, prarodičů, tetiček a strýců se objevilo **srdečně-cévní onemocnění** (srdeční infarkt, mrtvice) před 40. – 50. rokem života. Diagnostika je ale velmi důležitá i v případě, že se ve Vaší rodině žádné onemocnění srdce a cév nevyskytlo.^{2,4,5}

Odběr vzorku z kapičky krve z prstu u dětského lékaře

normální hladiny LDL cholesterolu

Diagnóza FH je velmi nepravděpodobná.

zvýšené hladiny LDL cholesterolu

Lékař odešle Vaše dítě na genetické vyšetření pro potvrzení nebo vyloučení diagnózy FH. Cílem je odhalit přítomnost jednoho ze tří pozmeněných genů (*LDLR*, *APOB*, *PCSK9*), které dítě mohlo zdědit od svých rodičů.

Zvýšený LDL cholesterol ještě nemusí znamenat, že Vaše dítě má FH!

Nejste na to sami!

V České republice žije zhruba 40 000 jedinců s FH, kteří ale ve většině případů ještě nejsou diagnostikováni.⁶ Přibližně **každý den se narodí více než jedno dítě** s tímto onemocněním.^{5,6}

FH je v populaci stále nedostatečně odhalená. Mezi námi žije řada jedinců s touto vrozenou nemocí a nevědí o ní.^{7,8}

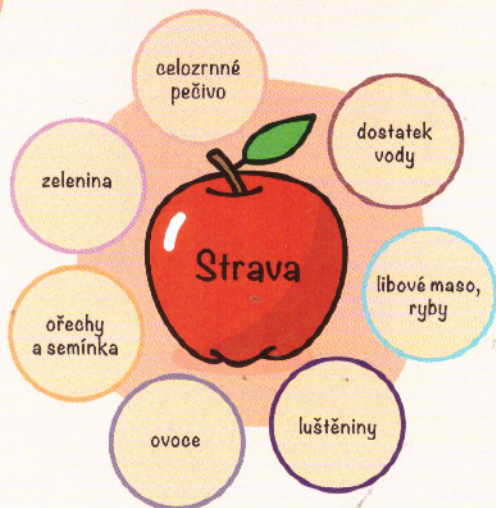
Důležitá režimová opatření:

Pro snížení rizika rozvoje srdečně-cévních onemocnění u pacientů s FH je potřeba (kromě užívání léků) dodržovat režimová opatření, a to konkrétně myslet na:^{8,9}



Diagnostikování FH v dětském věku je velmi důležité! Hladina LDL cholesterolu ještě není ovlivněna dalšími faktory (životní styl, strava).¹⁰

Režimová opatření jsou základem léčby zvýšené hladiny cholesterolu v každém věku a u všech pacientů.



Lze FH léčit?

Toto onemocnění je léčitelné, ale nelze ho zatím úplně vyléčit. U pacientů s FH je třeba začít **snižovat hladiny LDL cholesterolu co nejdříve** pro zabránění jeho ukládání do cévních stěn.⁸

U pacientů s FH je kromě dodržování zdravého životního stylu nutné, aby k tomu **zároveň užívali léky**. Existuje několik skupin léčiv, které pomáhají snižovat hladiny LDL cholesterolu v krvi a zároveň pravděpodobnost poškození cévní stěny a uzávěru krevních cév.⁹



V případech pozitivní diagnózy FH je opravdu důležité, aby jedinec dané léky na snižování hladin LDL cholesterolu užíval a současně co nejvíce dodržoval režimová opatření!⁹

Včasná úprava životního stylu, stravování a užívání léků může přispět ke snížení rozvoje srdečně-cévních onemocnění u jedinců s FH.¹⁰

Pokud je u Vašeho dítěte diagnostikovaná FH, lékař by měl následně nechat vyšetřit oba dva rodiče pro zjištění, od kterého z nich gen pro FH dítě získalo, a zaléčit tak i jeho rodiče, aby se u něj snížilo riziko srdečně-cévních onemocnění.¹⁰

Reference: 1. Singh S. Curr Atheroscler Rep. 2015;17(2):482. 2. Berberich AJ. Endocr Rev. 2022 Jul 13;43(4):611-653. 3. Higashi Y. Cells. 2023 May 1;12(9):1293. 4. Familial hypercholesterolemia. 2021. Mayo clinic [online]. [cit. 2024- 17-07]. Dostupné z: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/familial-hypercholesterolemia/symptoms-causes/syc-20353755> 5. Časný záchyt familiární hypercholesterolemie. 2018. UZIS [online]. [cit. 2024- 12-07]. Dostupné z: <https://nsc.uzis.cz/diagnozafh/> 6. Familiární hypercholesterolemie. 2024. ČAKO [online]. [cit. 2024- 12-07]. Dostupné z: <https://ca-ko.cz/diagnozy/familiarni-hypercholesterolemie/> 7. Nordestgaard BG. Eur Heart J. 2013 Dec;34(45):3478-90a. Erratum in: Eur Heart J. 2020 Dec 14;41(47):4517. 8. McGowan MP. J Am Heart Assoc. 2019 Dec 17;8(24):e013225. 9. Mach F. Eur Heart J. 2020 Jan 1;41(1):111-188. Erratum in: Eur Heart J. 2020 Nov 2;41(44):4255. 10. Vrablik M. AtheroRev 2020; 5(3): 147-157