

INFORMATĪVS MATERIĀLS PACIENTIEM

HOMOZIGOTĀ ĢIMENES HIPERHOLESTERINĒMIJA



ParSirdi.lv

Kas ir ģimenes hiperholesterinēmija (ĢH)?

Ģimenes hiperholesterinēmija ir ģenētiska slimība, kurai ir raksturīgs ļoti augsts “sliktā” jeb zema blīvuma lipoproteīnu holesterīna (ZBLH) līmenis, kas tiek pārmantots no vecākiem. Tā ir saistīta ar ģenētiskiem defektiem, kas traucē holesterīna normālu vielmaiņu, izraisot tā uzkrāšanos asinīs un nogulsņēšanos asinsvadu sienās, kas ievērojami palielina sirds un asinsvadu slimību risku.

Ģimenes hiperholesterinēmijas formas:

HeĢH

Heterozigotā ģimenes hiperholesterinēmija

Šī ir visizplatītākā ĢH forma, kas attīstās tad, ja bērns pārmanto ģenētisku mutāciju tikai no viena vecāka. HeĢH sastopama aptuveni 1 no 250 cilvēkiem. Neārstētiem pieaugušiem pacientiem ZBLH līmenis parasti pārsniedz 5,0–6,0 mmol/l, bet bērniem tas pārsniedz 3,5–4,0 mmol/l. Sirds slimības attīstās pieaugušā vecumā nereti jau līdz 40 gadiem.

HoĢH

Homozigotā ģimenes hiperholesterinēmija

Reta un smaga slimības forma, kas rodas, ja bērns pārmanto pa vienai ģenētiskai mutācijai no abiem vecākiem. Šajā gadījumā ZBLH līmenis ir ievērojami augstāks – parasti virs 10–13 mmol/l, un komplikācijas var attīstīties jau bērnībā vai agrā jaunībā. Šiem pacientiem ir augsts infarkta un nāves risks jau pusaudža gados.

Būtiskākās atšķirības starp HeĢH un HoĢH:

- ♥ Izplatība: HeĢH ir biežāka nekā HoĢH. HeĢH sastopama 1 no 250, bet HoĢH tikai 1 no 200 000 cilvēkiem.
- ♥ Smagums: HoĢH ir ievērojami smagāka forma, kur nepieciešama agrīnāka un intensīvāka terapija, ko nekavējoties jāuzsāk jau bērnībā.
- ♥ Komplikāciju sākums: HeĢH komplikācijas parasti sākas ap 40 gadu vecumu, savukārt HoĢH – jau bērnībā vai agrā jaunībā.

Kas ir HoĢH?

Slimības pazīmes un simptomi

- ♥ **Ļoti augsts ZBLH līmenis:** virs 10 mmol/l.
- ♥ **Ksantomas:** dzeltenīgi blīvumi uz ādas un cīpslām (plaukstās, virs elkoņiem, aiz potītēm, Ahileja cīpslās).
- ♥ **Radzenes aplis (arcus cornealis):** blāvs loks ap radzeni bērniem vai jauniem cilvēkiem līdz 45 gadu vecumam.
- ♥ **Agrīnas sirds un asinsvadu slimības un komplikācijas:** piemēram, miokarda infarkts vai aortālā vārstuļa sašaurināšanās līdz 20 gadu vecumam.
- ♥ **Ģimenes vēsture:** augsts holesterīna līmenis, kā arī sirds un asinsvadu slimības agrīnā vecumā pirmās pakāpes asinsradiniekiem (vecākiem, brāļiem un māsām), nereti arī vecvecākiem vai vecāku brāļiem/māsām.

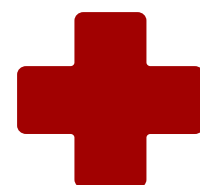
Kas tiek ņemts vērā, diagnosticējot HoĢH

- ♥ **Asins analīzes:** holesterīna līmeņa noteikšana (ZBLH >10 mmol/l).
- ♥ **Fiziskā pārbaude:** ksantomu vai radzenes apļa klātbūtnes pārbaude.
- ♥ **Ģimenes vēstures izvērtējums:** agrīnu sirds un asinsvadu slimību gadījumi ģimenē.
- ♥ **Ģenētiskā testēšana:** lai apstiprinātu diagnozi.



Kā ārstē HoĢH?

- • • •
- • • •



HoĢH ir nopietna, taču mūsdienās ārstējama slimība. Ļoti svarīgi slimību ir atpazīt un uzsākt ārstēt nekavējoties, pat bērna vecumā, lai nepieļautu bīstamo komplikāciju attīstīšanos. Šim nolūkam parasti terapija tiek uzsākta ar standarta medikamentiem, kas aizkavē holesterīna veidošanos (statīniem) vai uzsūkšanos no zarnām (ezetimibs). Vairumā gadījumu HoĢH pacientiem ar šīm zālēm vien nepietiek un ir nepieciešami arī injicējamie medikamenti, kas papildus uzlabo asiņu attīrīšanos no holesterīna. Tomēr visu šo zāļu efektivitāte var būt ļoti individuāli atkarīga no slimības ģenētiskās formas, un smagākos gadījumos pat šīs zāles nelīdz vai ir nepietiekami iedarbīgas un ir nepieciešami specifiski inovatīvi medikamenti.

Medikamentozā terapija (saskaņā ar ārstēšanas vadlīnijām):

- Statīni un ezetimibs
- PCSK9 modulējošās injicējamās zāles
- Lomitapīds
- Evinakumabs

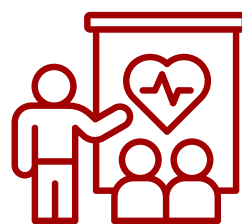
Lipoproteīnu aferēze: procedūra, kas pazemina holesterīna līmeni asinīs (pašlaik kā regulārs ambulators pakalpojums Latvijā nav pieejama).

Dzīvesveida maiņa: sabalansēts uzturs, kas ietver daudz dārzeņu, augļu, zivju, pilngraudu produktu un extra virgin olīveļļu, svarīgas ir arī regulāras fiziskās aktivitātes, smēķēšanas pārtraukšana, alkohola ierobežošana, kā arī veselīgs miegs (7 līdz 9 stundas).

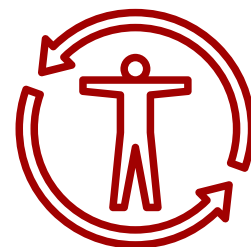
Profilakse un ģimenes skrīnings



Vislabākais brīdis, kad var atpazīt ĢH, ir bērnībā pirmsskolas vecumā (ap 5–6 gadiem), kad dzīvesveids vēl nav paspējis tik ļoti sabojāt vielmaiņu.



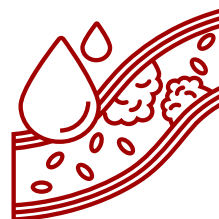
Ja bērnam konstatē ZBLH virs 3,5 mmol/l, tas norāda uz iespējamu HeĢH, tāpēc būtu jākonsultējas ne tikai ar ģimenes ārstu, bet arī ar bērnu endokrinologu.



Ja ZBLH ir virs 10 mmol/l, tas norāda uz iespējamu HoĢH, šādos gadījumos bērnu endokrinologa konsultācija ir obligāti nepieciešama.



Abos gadījumos, ja bērnam atrod tik augstu holesterīna līmeni, tad svarīgi arī abiem vecākiem pārbaudīt savu holesterīna līmeni.



Ja abiem bērna vecākiem ir jau zināma HeĢH, tad bērnam ZBLH ir jānosaka 1–3 mēnešu vecumā, jo pastāv 25% varbūtība, ka var pārmantoties HoĢH

Kā atklāt augstu holesterīnu un ģimenes hiperholesterinēmiju laicīgi?

Kā atklāt augstu holesterīnu un ģimenes hiperholesterinēmiju laicīgi?

- 1 **Ikvienam jānosaka savs holesterīna līmenis**
Vislabāk uzreiz pie ģimenes ārsta noteikt visus sešus lipīdu rādītājus asinīs: ZBL holesterīnu, kopējo holesterīnu, augsta blīvuma lipoproteīnu jeb ABL holesterīnu, ne-ABL holesterīnu, triglicerīdus un lipoproteīnu(a).
- 2 **Jākonsultējas ar ģimenes ārstu un/vai kardiologu (pieaugušiem) vai bērnu endokrinologu (bērniem)**
Par nākošajiem soļiem, lai veiktu izmaiņas dzīvesveidā, veiktu papildu izmeklējumus un nepieciešamības gadījumā uzsāktu ārstēšanu.
- 3 **Pacientiem ar ļoti augstu holesterīna līmeni pieejamas konsultācijas pie lipīdu speciālistiem.**
Pieaugušajiem (no 18 gadu vecuma) Latvijas Ģimenes hiperholesterinēmijas reģistra (LĢHR) lipīdu speciālista konsultācija varētu būt nepieciešama jebkurā no **šiem trīs gadījumiem**:
 1. Ir diagnosticēts **ļoti augsts zema blīvuma lipoproteīnu holesterīna (ZBLH)** līmenis asinīs, un ārsts ir ieteicis konsultēties pie lipīdu speciālista, jo pastāv aizdomas par ģimenes hiperholesterinēmiju.
 2. Ir izteikti paaugstināts **triglicerīdu** līmenis >10,0 mmol/l (un tas nav citas slimības dēļ, piemēram, slikti kontrolēta cukura diabēta gadījumā).
 3. Ir ļoti augsts **lipoproteīna(a)** līmenis >100 mg/dl vai 250 nmol/l.

Lipīdu speciālista konsultācija ir ieteicama, ja ZBLH līmenis pārsniedz šādu līmeni:

18–24 gadu vecumā ZBLH >4,0 mmol/l,
25–29 gadu vecumā ZBLH >4,5 mmol/l,
30–54 gadu vecumā ZBLH >5,0 mmol/l,
>55 gadu vecumā ZBLH >6,0 mmol/l.

Atcerieties!

HoĢH ir iedzimta un bīstama slimība, taču ar mūsdienu ārstēšanas metodēm ir iespējams ievērojami uzlabot pacienta dzīves kvalitāti un pagarināt dzīvildzi!



Uzziniet vairāk par slimību un kā pieteikties konsultācijai: www.parholesterinu.lv

Informāciju sagatavojusi pacientu biedrība ParSirdi.lv sadarbībā ar P.Stradiņa Klīniskās universitātes slimnīcas kardiologu, Latvijas Ģimenes hiperholesterinēmijas reģistra vadītāju, LU profesoru Gustavu Latkovski un BKUS Bērnu slimību klīnikas endokrinoloģijas virsārsti RSU profesori Ivetu Dzīvīti-Krišāni.