

PORADNIK DLA PACJENTA

HIPERCHOLESTEROLEMIA RODZINNA w 3 krokach



DIAGNOZA

Na co właściwie choruję?

Hipercholesterolemia to stan, gdy we krwi znajduje się zbyt dużo cholesterolu, w tym cholesterolu LDL. Nazywamy go „złym cholesterol”, ponieważ jego nadmiar odkłada się w ścianach tętnic i zwęża ich światło. Proces ten nazywamy miażdżycą. To miażdżycza jest przyczyną groźnych chorób, takich jak zawał serca czy udar mózgu.

Istnieje wiele przyczyn hipercholesterolemii. Może ona wynikać m.in. z nieprawidłowej diety czy niektórych chorób, jak np. niedoczynność tarczycy, cukrzyca czy choroby nerek. W takich wypadkach wysoki poziom cholesterolu pojawia się w pewnym momencie naszego życia – wraz z rozwojem choroby lub niezdrowego sposobu odżywiania.

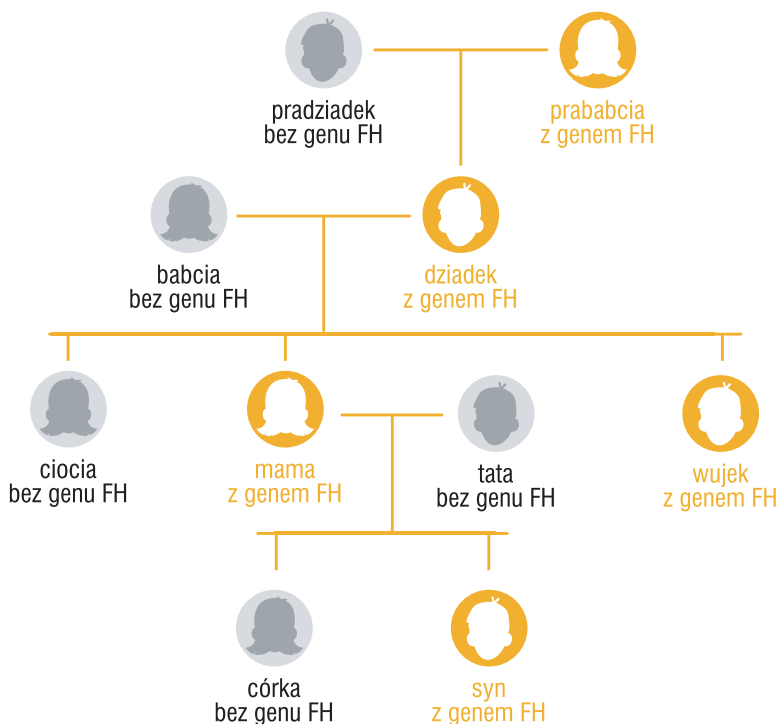
W przypadku hipercholesterolemii rodzinnej (ang. Familial Hypercholesterolemia – FH) przyczyną wysokiego poziomu cholesterolu jest odziedziczenie wadliwego genu po jednym lub rzadziej obojgu naszych rodzicach. W związku ze swoim genetycznym podłożem choroba skutkuje wysokim poziomem cholesterolu LDL już od wczesnego dzieciństwa. Wieloletnie narażenie na krążący we krwi „zły cholesterol” istotnie zwiększa ryzyko chorób sercowo-naczyniowych nawet u pacjentów w młodym wieku. Dokładna liczba chorych na hipercholesterolemię rodzinną nie jest znana, jednak uważa się, że 1 na 200 osób może być dotknięta chorobą. W Polsce oznacza to nawet 200 000 chorych osób. Obecnie zdiagnozowani pacjenci w naszym kraju to zaledwie około 1% tej liczby.



DIAGNOZA

Zasady dziedziczenia FH

DRZEWO DZIEDZICZENIA FH



Hipercholesterolemia rodzinna jest chorobą monogenową. Oznacza to, że za jej wystąpienie odpowiada mutacja w jednym z genów kodujących białka, które powoduje usuwanie cholesterolu z naszego krwioobiegu. Każdy z nas posiada po dwie kopie każdego genu (LDLR, APOB, PCSK9) – jedną od ojca i jedną od matki. Większość chorych na hipercholesterolemię rodzinną dziedziczy jeden uszkodzony gen od jednego z rodziców oraz jeden prawidłowy od drugiego.

Powoduje to tak zwaną heterozygotyczną postać choroby.

Niezwykle rzadko dochodzi do sytuacji, w której pacjent dziedziczy dwie uszkodzone kopie genu – może się to zdarzyć wyłącznie wtedy, kiedy oboje z rodziców chorują na hipercholesterolemię rodzinną. Wynikiem tego jest homozygotyczna postać choroby, charakteryzująca się ekstremalnie wysokimi stężeniami cholesterolu.

**JEŻELI CHORUJESZ
NA HIPERCHOLESTEROLEMIĘ RODZINNĄ,
RYZIKO PRZEKAZANIA DZIECIOM
USZKODZONEGO GENU WYNOŚI 50%.**

DIAGNOZA

Związek z chorobami układu sercowo-naczyniowego

PACJENCI Z HIPERCHOLESTEROLEMIĄ RODZINNĄ OD MŁODEGO WIEKU MAJĄ PODWYŻSZONE RYZYKO CHOROÓB UKŁADU KRĄŻENIA, TAKICH JAK NP. ZAWAŁ SERCA LUB UDAR MÓZGU.

Wieloletnie narażenie
na podwyższony
poziom cholesterolu



ryzyko choroby wieńcowej
rośnie 20-krotnie
w porównaniu z osobami zdrowymi.

W grupie pacjentów z FH
w wieku 20–39 lat śmiertelność
z powodu chorób układu krążenia



jest nawet
100 razy większa
niż u osób zdrowych.

Objawy choroby wieńcowej
rozwijają się u ponad połowy
mężczyzn



już przed
osiągnięciem
50 roku życia.

Objawy choroby wieńcowej
rozwijają się u 30% kobiet



przed ukończeniem
60 roku życia.

**WCZESNE WŁĄCZENIE
WŁAŚCIWEJ DIETY I LEKÓW
POZWALA ZAPOBIEC
ROZWOJOWI MIAŁDŻYCY.**



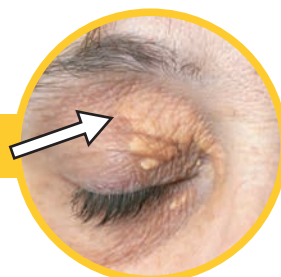
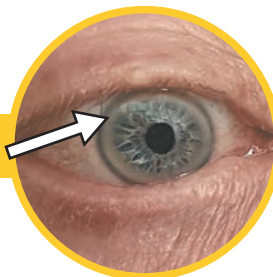
**JEŻELI PACJENT ZACZNIE SIĘ LECZYĆ JUŻ W DZIECIŃSTWIE,
ZMNIJSZY RYZYKO ZAWAŁU I UDARU MÓZGU DO POZIOMU, JAKI
WYSTĘPUJE U OSÓB BEZ HIPERCHOLESTEROLEMII RODZINNEJ.**

DIAGNOZA

Kiedy podejrzewać chorobę?

DIAGNOSTYKĘ W KIERUNKU FH POWINNO SIĘ ROZWAŻYĆ W PRZYPADKU:

- ✓ poziomu cholesterolu LDL powyżej 190mg/dl u osób dorosłych oraz 150mg/dl u dzieci;
- ✓ występowania chorób sercowo-naczyniowych (np. zawał serca, udar mózgu) w młodym wieku (mężczyźni poniżej 55 roku życia, kobiety poniżej 60 roku życia) u pacjenta lub jego najbliższych krewnych.
- ✓ występowania poniższych objawów:
 - żółtaki ścięgien – są to guzki w ścięgnach, więzadłach, powięziach i okostnej (najczęściej lokalizują się w ścięgnach Achillesa i w ścięgnach prostowników palców dłoni);
 - rąbek rogówkowy – złogi cholesterolu odkładające się w rogówce oka (występuje u około 50% pacjentów przed 50 rokiem życia);
 - kępki żółte powiek – są to białe-żółte grudki występujące na skórze powiek (występują nie tylko w przypadku pacjentów z FH).



**JEŻELI PODEJRZEWASZ U SIEBIE
HIPERCHOLESTEROLEMIĘ RODZINNĄ,
POWINIENESZ JAK NAJSZYBCIEJ PODDAĆ SIĘ DIAGNOSTYCE.
WCZEŚNIE WYKRYTA CHOROBA I WŁĄCZENIE LECZENIA
MOGĄ PRZEDŁUŻYĆ TWOJE ŻYCIE O WIELE LAT.**

DIAGNOZA

Jak zdiagnozować hipercholesterolemię rodzinną?

WYWIAD KLINICZNY

1. Przedwczesna choroba wieńcowa (mężczyźni < 55 r.ż., kobiety < 60 r.ż.)	2 pkt
2. Przedwczesna choroba naczyń mózgowych lub obwodowych	1 pkt

WYWIAD RODZINNY

1. Krewni I stopnia z przedwczesną chorobą wieńcową lub naczyniową	1 pkt
2. Krewni I stopnia ze stężeniem cholesterolu LDL > 190 mg/dl	1 pkt
3. Krewni I stopnia z żółtakami ścięgien i/lub rąbkami rogówkowym	2 pkt
4. Dzieci i młodzież < 18 r.ż. ze stężeniem cholesterolu LDL > 155 mg/dl	2 pkt

BADANIE PRZEDMIOTOWE

1. Żółtaki ścięgien	6 pkt
2. Rąbek rogówkowy < 45 r.ż.	4 pkt

BADANIE LABORATORYJNE

1. Cholesterol LDL > 8,5 mmol/l (330 mg/dl)	8 pkt
2. Cholesterol LDL 6,5–8,4 mmol/l (250–329 mg/dl)	5 pkt
3. Cholesterol LDL 5,0–6,4 mmol/l (190–249 mg/dl)	3 pkt
4. Cholesterol LDL 4,0–4,9 mmol/l (155–189 mg/dl)	1 pkt

BADANIE GENETYCZNE

1. Mutacja genu LDLR, APOB lub PCSK9	8 pkt
--------------------------------------	-------

Adaptacja skali The Dutch Lipid Clinic Network i Simon Broom Register.

Sumuje się jedną najwyższą wartość punktową z każdej grupy.

ROZPOZNIANIE HIPERCHOLESTEROLEMII RODZINNEJ

W zależności od osiągniętej ilości punktów ryzyko choroby określa się jako:
możliwe, prawdopodobne lub pewne.

PEWNE > 8 pkt

MOŻLIWE – 3–5 pkt

PRAWDOPODOBNE – 6–8 pkt

NIEPOTWIERDZONE < 3 pkt

Mimo osiągnięcia wysokiej punktacji w skali DLCN pewne rozpoznanie FH można postawić tylko na podstawie badania genetycznego. Jest to najdokładniejsza metoda diagnostyki FH. Obecnie Krajowe Centrum Hipercholesterolemii Rodzinnej jest jedyną placówką w Polsce, gdzie można wykonać bezpłatnie pełne badanie genetyczne w tym kierunku.

**JEŻELI POTWIERDZONO U CIEBIE CHOROBE,
WAŻNE JEST, BY ZBADANO RÓWNIEŻ
TWOICH KREWNYCH.**

**TWOI RODZICE, DZIECI, RODZEŃSTWO, KUZYNI,
CIOCIE I WUJKOWIE TEŻ MOGĄ BYĆ DOTKNIĘCI
HIPERCHOLESTEROLEMIĄ RODZINNĄ
I MOGĄ WYMAGAĆ LECZENIA.**

**WYSTARCZY JEDNA PRÓBKKA KRWI,
ŻEBY POSTAWIĆ DIAGNOZĘ I WŁĄCZYĆ LECZENIE,
KTÓRE MOŻE URATOWAĆ ŻYCIE TWOICH BLISKICH.**



LECZENIE

Zdrowy styl życia

Zdrowa dieta dopasowana indywidualnie do potrzeb pacjenta jest ważnym elementem profilaktyki chorób sercowo naczyniowych. Wszyscy pacjenci z FH już od najmłodszych lat powinni zwracać uwagę na produkty, jakie jedzą.

WYBIERAJ

- Regularnie spożywaj posiłki (4-5 posiłków w ciągu dnia, co 3-4 godziny).
- Codziennie spożywaj warzywa i w umiarkowanej ilości owoce. Powinny być podstawą naszego żywienia. Dostarczają nam cennych witamin i są źródłem błonnika pokarmowego.
- Włącz do diety produkty bogate w nienasycone kwasy tłuszczowe. Należą do nich oleje roślinne (rzepakowy, oliwa z oliwek, lniany), orzechy (spożywaj do 30 g orzechów dziennie), nasiona (dynia, słonecznik), tłuste ryby morskie.
- Dodawaj do przyrządzanych dań zioła, np. lubczyk, majeranek, koperek, tymianek i inne.
- Wzbogacaj dietę o rośliny strączkowe: soję, soczewicę, ciecierzycę, fasolę. Można z nich przygotować pasztety, kotleciki, pasty do smarowania pieczywa (hummus - pasta z ciecierzycy).
- Zwracaj uwagę na obróbkę termiczną. Najzdrowszy rodzaj obróbki termicznej to gotowanie, gotowanie na parze, pieczenie w folii.
- Codziennie nawadniaj organizm (minimum 1,5 litra wody dziennie).

UNIKAJ

- Ograniczaj spożycie nasyconych kwasów tłuszczowych. Eliminuj z diety tłuste produkty mleczne (sery topione, serki typu fromage, pleśniowe), tłuste czerwone mięso, masło, smalec, słodczyce oraz olej kokosowy i produkty z dodatkiem oleju palmowego.
- Wyliminuj z diety tłuszcze trans. Ich źródłem są wyroby piekarnicze (ciastka, ciasteczka, wafelki, pączki), słodczyce, margaryny twarde (do pieczenia), żywność typu fast food.
- Ograniczaj sól w diecie. Do przyprawiania potraw nie używaj gotowych mieszanek smakowych, kostek rosołowych (zawierają duże ilości soli).
- Ograniczaj spożywanie produktów bogatych w cukry proste. Ich źródłem są m.in. słodczyce, wyroby cukiernicze, owocowe produkty mleczne, biały ryż. Cukrem prostym jest również fruktoza. Duże ilości tego cukru dodawane są do słodczy, wypieków w postaci syropu glukozowo-fruktozowego.
- Ograniczaj spożycie alkoholu.

OGRANICZENIE SPOŻYCIA TŁUSZCZÓW Z NACISKIEM NA ICH JAKOŚĆ

Zdrowe kwasy tłuszczowe omega-3 biorą udział w normalizacji gospodarki lipidowej.

SPOŻYWAJ:

RYBY MORSKIE

dorsz, tuńczyk, śledź, makrela, szprotki, łosoś

OLEJE

rzepakowy, lniany, oliwę z oliwek, mielone siemię lniane

ORZECHY I PESTKI

dostarczają dużo energii



PRZEWAGA PRODUKTÓW PEŁNOZIARNISTYCH NAD RAFINOWANYMI

Pełnoziarniste produkty zbożowe są bogate w błonnik, który reguluje częstość wypróżniania oraz hamuje wchłanianie cholesterolu.

SPOŻYWAJ pieczywo razowe, żytnie z nasionami, ryż brązowy, makaron razowy, kaszę gryczaną



RÓŻNORODNOŚĆ SPOŻYWANYCH POSIŁKÓW

Różnorodność jest kluczem do odpowiedniego, zbilansowanego jadłospisu i dostarczania mikro- i makroelementów.



STEROLE I STANOLE ROŚLINNE

Ich rolą jest zmniejszenie wchłaniania cholesterolu w przewodzie pokarmowym. Dodawane są do niektórych margaryn i jogurtów.



PAMIĘTAJ O AKTYWNOŚCI FIZYCZNEJ!



MINIMUM 30 MINUT DZIENNIE

umiarkowanej aktywności fizycznej zwiększa poziom dobrego cholesterolu (HDL)

Ćwiczenia powinny być indywidualnie dostosowane do możliwości i kondycji osoby z hipercholesterolemią rodzinną.

Pacjenci po zawale serca oraz z innymi schorzeniami przewlekłymi powinni podejmować aktywność po konsultacji ze specjalistą rehabilitacji lub fizjoterapii

2 LECZENIE

Farmakoterapia



LEKI SĄ KLUCZOWYM ELEMENTEM OPIEKI NAD PACJENTEM Z HIPERCHOLESTEROLEMIĄ RODZINNĄ

Kryterium skutecznego leczenia jest osiągnięcie tak zwanego „celu terapeutycznego”, czyli obniżenia stężenia cholesterolu LDL do takiego, które minimalizuje ryzyko zawału serca i udaru mózgu.



U pacjentów, u których nie obserwujemy powikłań miażdżycy, takim celem jest poziom cholesterolu LDL < 100 mg/dl.



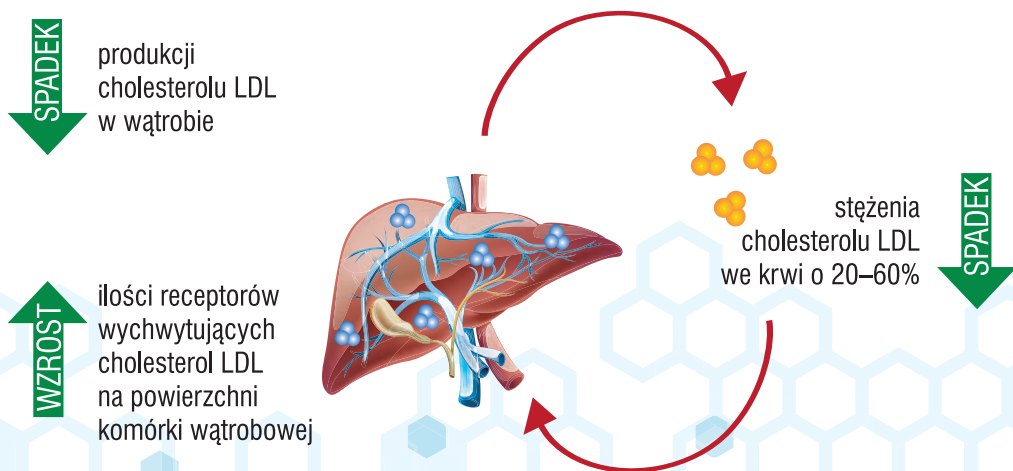
U pacjentów z chorobą wieńcową lub po udarze mózgu celem jest osiągnięcie stężenia cholesterolu LDL < 70 mg/dl.

**LECZENIE HIPERCHOLESTEROLEMII
JEST BEZTERMINOWE. LEKI SĄ NAJSKUTECZNIEJSZE,
GDY SĄ PRZYJMOWANE REGULARNIE.**

OBECNIE DYSPONUJEMY KILKOMA GRUPAMI LEKÓW OBNIŻAJĄCYCH POZIOM CHOLESTEROLU:

STATYNY

Podstawową grupą leków obecnie stosowanych w leczeniu hipercholesterolemii rodzinnej są statyny. Są to leki, które hamują produkcję cholesterolu w komórkach wątroby.



Dostępnych jest wiele preparatów statyn, spośród których najczęściej stosowane są rosuwastatyna, atorwastatyna, simwastatyna. W celu osiągnięcia odpowiedniego obniżenia stężenia cholesterolu LDL pacjenci z hipercholesterolemią rodzinną najczęściej wymagają przyjmowania wysokich dawek tych leków. Oprócz działania obniżającego stężenie cholesterolu we krwi statyny „stabilizują” blaszkę miażdżycową i zapobiegają jej pęknięciu, tym samym zmniejszają ryzyko zawału serca i udaru mózgu. W wielu badaniach dowiedziono, że są to leki skuteczne, bezpieczne i dobrze tolerowane;

jednak w trakcie ich stosowania, jak w przypadku każdej substancji leczniczej, mogą występować skutki uboczne. Najczęstszymi działaniami niepożądanymi są dolegliwości mięśniowe (ból, skurcze, tkliwość) oraz bezobjawowe zwiększenie poziomu enzymów wątrobowych. W takiej sytuacji należy skonsultować się z lekarzem. Są to dolegliwości całkowicie odwracalne, zazwyczaj wystarcza zmniejszenie dawki lub kilkutygodniowe odstawienie leku. Jeśli pacjent źle toleruje statyny można zaproponować mu inny preparat z tej grupy, redukcję dawki, przyjmowanie leku co drugi dzień lub dwa razy w tygodniu.



EZETYMIB

Hamowanie wchłaniania cholesterolu zawartego w pokarmie i żółci prowadzi do obniżenia jego stężenia we krwi. Lekiem, który działa w ten sposób jest ezetymib. Jest on zwykle dobrze tolerowany przez pacjentów i pozwala obniżyć poziom cholesterolu LDL o ok. 20%. Przyjmuje się go rano lub wieczorem. Obecnie stosuje się ten lek w połączeniu ze statyną, chyba że pacjent ma przeciwwskazania do przyjmowania statyny wówczas w monoterapii.

INHIBITORY PCSK9

Nową grupą leków stosowanych u pacjentów z hipercholesterolemią rodzinną są inhibitory PCSK9. Ich działanie opiera się na blokowaniu białka odpowiedzialnego za niszczenie receptorów cholesterolu LDL. Tym samym na komórkach wątrobowych znajduje się więcej receptorów cholesterolu LDL, zdolnych do wychwytywania go z krwi. Obecnie dostępne są dwa preparaty: ewolokumab i alirokumab, oba w postaci ampulkostrzykawkę do samodzielnego podawania. Leki te wstrzykuje się zwykle raz na dwa tygodnie w fałd skóry na ramieniu, brzuchu lub udzie. Skuteczność i bezpieczeństwo tych leków zostało potwierdzone w badaniach klinicznych. Działania niepożądane występują rzadko, najczęściej są to zaczerwienienie i niewielki ból w miejscu wstrzyknięcia.

LECZENIE SKOJARZONE

Często pacjenci z hipercholesterolemią rodzinną nie uzyskują pożądanego obniżenia stężenia cholesterolu LDL, stosując jeden lek. W takiej sytuacji lekarz może zalecić terapię skojarzoną, to jest leczenie dwoma lub nawet trzema różnymi lekami. Najczęściej łączy się leczenie statyną z ezetymibem lub statyną, ezetymibem i inhibitorem PCSK9.

ŻYWICE WIĄŻĄCE KWASY ŻÓLCIOWE

Mechanizmem działania tych leków jest wiązanie kwasów żółciowych w jelicie i ich wydalanie z kałem. Do produkcji nowych cząsteczek kwasów żółciowych wątroba zużywa cholesterol i tym samym obniża się jego stężenie we krwi. W związku z tym, że nie są wchłaniane do krwi, stanowią jedyną grupę leków dopuszczonych do stosowania w ciąży i u kobiet karmiących piersią. Nie są dostępne w polskich aptekach, jednak można je sprowadzić na specjalny wniosek (tzw. import docelowy).

LDL-AFEREZA

Pacjenci z wysokim ryzykiem sercowo-naczyniowym, którzy mimo stosowania leków mają wysokie stężenie cholesterolu LDL, oraz pacjenci, którzy nie tolerują leczenia farmakologicznego, mogą zostać skierowani na zabieg zwany LDL-Aferezą. Polega on na zastosowaniu aparatu pozaustrojowo oczyszczającego krew z krążącego cholesterolu LDL. Zabieg taki przeprowadzany jest w wysokospecjalistycznych ośrodkach, zwykle raz na dwa tygodnie i trwa 3-4 godziny.



NIE JESTEŚ SAM

Zapraszamy do nas!



Drodzy pacjenci! Informujemy, że w Krajowym Centrum Hipercholesterolemii Rodzinnej z siedzibą w Gdańsku istnieje możliwość wykonania badań diagnostycznych w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej. Oprócz samego badania, proponujemy Państwu poradę kardiologiczną oraz rodzaj terapii opracowywanej indywidualnie dla każdego pacjenta.

Nasze konsultacje odbywają się w ramach Narodowego Programu Zdrowia - nie pobieramy żadnych opłat za wizytę oraz proponowane badania diagnostyczne. Obecnie jesteśmy jedyną Poradnią w kraju wykonującą tak szeroką diagnostykę w kierunku FH.

**PRZYJMUJEMY PACJENTÓW Z CAŁEJ POLSKI
SERDECZNIE ZAPRASZAMY!**

✔ Wszystkich pacjentów spełniających wstępne kryteria przyjęcia zapraszamy do kontaktu telefonicznego lub mailowego.

Prosimy jednak pamiętać, że do umówienia wizyty konieczne jest przedstawienie swoich wyników profilu lipidowego oraz krótkie przedstawienie wywiadu rodzinnego dotyczącego chorób sercowo-naczyniowych.

✔ Dodatkowo w ramach wizyty w naszej poradni umożliwiamy skorzystanie z bezpłatnej porady dietetyka, psychologa, a w przypadku palenia papierosów w Poradni Leczenia Uzależnienia od Tytoniu.

✔ Członków rodzin pacjentów z hipercholesterolemią rodzinną potwierdzoną badaniem genetycznym zapraszamy na wizytę bez względu na wyniki poziomu cholesterolu.



PORADA DIETETYCZNA

Konsultacja dietetyczna obejmuje:

- analizę i ocenę sposobu żywienia
- pomiary antropometryczne oraz analizę składu ciała metodą bioimpedancji elektrycznej
- edukację żywieniową
- zalecenia żywieniowe

PORADA PSYCHOLOGICZNA

Konsultacja psychologiczna obejmuje:

- wsparcie psychologiczne
- wsparcie edukacyjne
- opracowanie indywidualnego planu działania ułatwiającego wprowadzenie zmian w stylu życia
- stworzenie profilu osobowościowego
- analiza cech osobowości związanych z ryzykiem powstawania chorób somatycznych
- interwencje psychologiczne ukierunkowane na zwiększenie motywacji i własnej skuteczności w działaniu

PORADNIA LECZENIA UZALEŻNIENIA OD TYTONIU

Konsultacja w poradni leczenia uzależnienia od tytoniu obejmuje:

- przeprowadzenie testu uzależnienia od tytoniu
- przeprowadzenie testu motywacji do zaprzestania palenia
- przeprowadzenie oceny depresji
- ocena objawów abstynencji
- wykonanie badania przedmiotowego
- wykonanie badania spirometrycznego
- wykonanie oznaczenia stężenia tlenu w wydychanym powietrzu
- przeprowadzenia wywiadu dotyczącego chorób współistniejących

STOWARZYSZENIE PACJENTÓW Z HIPERLIPIDEMIĄ RODZINNĄ

 www.hipercholesterolemia.pl

Cele stowarzyszenia:

- skuteczna profilaktyka
- edukacja zdrowotna

**MAMY NADZIEJĘ, ŻE TA
BROSZURA PRZYBLIŻYŁA
PAŃSTWU CHARAKTER
CHOROBY, JAKĄ JEST
HIPERCHOLESTEROLEMIA
RODZINNA I PRZEDSTAWIŁA
SPOSOBY RADZENIA
SOBIE Z NIĄ.**

**W PRZYPADKU
JAKIKOLWIEK PYTAŃ,
WĄTPLIWOŚCI
CZY CHĘCI UZYSKANIA
DODATKOWYCH
INFORMACJI
ZACHĘCAMY
DO KONTAKTU.**



KCHR
KRAJOWE CENTRUM
HIPERCHOLESTEROLEMII
RODZINNEJ

UCK Uniwersyteckie
Centrum Kliniczne

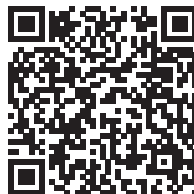


NPZ
NARODOWY PROGRAM ZDROWIA

KRAJOWE CENTRUM HIPERCHOLESTEROLEMII RODZINNEJ

Poradnia Hipercholesterolemii Rodzinnej
Uniwersyteckie Centrum Kliniczne
80-219 Gdańsk | al. Zwycięstwa 30
tel. 510-636-072 | e-mail: hipercholesterolemia@uck.gda.pl
www.hipercholesterolemia.com.pl

PRZECZYTAJ WIĘCEJ
NA WWW



Zapraszamy do kontaktu z naszą Poradnią!