



## **Familiární hypercholesterolemie je plíživý zabiják, pomozte ji odhalit včas**

**Doc. MUDr. Michal Vrablík, Ph.D., předseda České společnosti pro aterosklerózu, III. interní klinika 1. LF UK a VFN v Praze**

**Mgr. Kristýna Čillíková, místopředsedkyně patientské organizace  
Diagnóza FH, z. s.**

Familiární hypercholesterolemie (FH) postihuje přibližně jednoho z 250 jedinců obecné populace. Jedná se tak o nejčastější vrozené metabolické onemocnění vůbec. Neléčení jedinci mohou mít infarkt myokardu ve 3. nebo 4. dekádě života, až v jedné třetině případů s fatálním koncem. Časná a správně vedená léčba přitom dokáže dramaticky zvrátit prognózu pacientů. K včasné diagnóze FH může zásadně přispět praktický lékař pro děti a dorost.

FH je monogenní, dominantně dědičné onemocnění, které se u probanda nebo v jeho rodině projeví vysokou koncentrací celkového a LDL cholesterolu a kardiovaskulárními (KV) příhodami na podkladě časně aterosklerózy. Menší část pacientů má pro FH specifickou šlachovou xantomatózu nebo arcus lipoides cornae, jejichž přítomnost trojnásobně zvyšuje KV riziko.

Mutace v genech pro LDL receptor, apoB a PCSK9 jsou genetickou příčinou hypercholesterolemie, která od narození kumulativně zvyšuje riziko aterosklerózy. Rodinná anamnéza je však u mnoha pacientů neinformativní nebo negativní, protože rodiny jsou malé, nebo spolu příbuzní nekomunikují. Důsledkem je selhání nebo odmítnutí základní strategie primární prevence - kaskádového screeningu v rodině, na němž je založen projekt MedPed (více informací [ZDE](#)).

FH je onemocnění, které nebolí, což se často pojí s tím, že po stanovení diagnózy a doporučení léčby pacient odmítá informovat své příbuzné o potřebě vyšetření „cholesterolu“ a sám se už nikdy nedostaví na domluvené kontrolní vyšetření. Nezřídka uplyne dlouhé období, než se nemocný znovu ohlásí, a bývá to bohužel až tehdy, když přežije srdeční nebo mozkovou příhodu. Empiricky lze konstatovat, že při tomto rozhodování ignorovat možnosti léčby a prevence nesehrává vzdělání podstatnou roli.

## Kdy a u koho myslet na FH?

- \* U osob s ICHS vzniklou před 55. rokem věku (u mužů) nebo před 60. rokem věku (u žen).
- \* U osob s časnou manifestací KV onemocnění, nebo výskytem šlachových xantomů u příbuzných.
- \* U osob s těžce zvýšeným LDL-c (u dospělých nad 5 mmol/l, u dětí nad 4 mmol/l). Doporučuje se potvrdit diagnózu klinickými kritérii, a pokud je to možné, tak DNA diagnostikou. Pokud je v rodině diagnostikován první případ, je doporučen kaskádový rodinný screening.
- \* U dětí je doporučeno vyšetřování od věku pěti let, při suspektní homozygotní formě i dříve.
- \* Děti s FH by měly být podrobně poučeny o nutnosti dodržovat vhodnou dietu a léčeny statiny od věku 8–10 let.
- \* Cílovými hodnotami pro léčbu dětí ve věku nad 10 let je LDL-c pod 3,5 mmol/l. V čem může pomoci praktický lékař pro děti a dorost? Léčba FH musí začít již v dětství a musí být celoživotní. Základem je časná detekce onemocnění:
- \* Provádějte selektivní screening dyslipidemií předepsaný v 5 a 13 letech v rámci preventivních prohlídek u dětí s anamnézou dyslipidemie nebo předčasného KV onemocnění v rodině!
- \* Pokuste se získat rodiče svých pacientů s FH za spojence!
- \* Motivujte své pacienty s FH k léčbě včas!
- \* Pomozte jim s dlouhodobým dodržováním léčby, předejte je k léčbě u specialisty na léčbu FH pro dospělé!
- \* Spojte své pacienty a jejich rodiče s nejbližším pracovištěm MedPed, tam jim účinně pomohou.
- \* Sledujte nadále společně se svým pacientem a jeho rodiči léčbu FH!
- \* Chce-li se pacient nebo jeho rodiče dozvědět o FH více, doporučte mu, ať navštíví webové stránky patientské organizace [www.diagnozafh.cz](http://www.diagnozafh.cz), jejímž cílem je poskytovat poradenství a podporu nemocným s FH a jejich rodinám. Na stránkách [www.diagnozafh.cz](http://www.diagnozafh.cz) a [www.athero.cz](http://www.athero.cz) jsou rovněž ke stažení moderní ilustrované brožury pro děti s FH různých věkových skupin a další užitečné edukační materiály.

Vše o moderní léčbě dyslipidemií včetně FH si můžete přečíst [ZDE](#).

## Kazuistika

Následující případ je příkladem nemocného s FH, který začal pravidelně užívat hypolipidemickou léčbu až jeden a půl roku po překonání infarktu myokardu. Současně názorně ilustruje, jak FH postihuje rodinné příslušníky napříč generacemi, a klade otázky:

- \* Proč neumíme přesvědčit pacienty, aby dodržovali doporučený režim a léčbu?
- \* Proč jsou rodinní příslušníci laxní, když vidí osud rodiny a jsou opakovaně informováni o možnostech prevence těchto tragických událostí?
- \* Co bychom mohli udělat, aby takové situace nenastávaly?

Kazuistiku si můžete přečíst [ZDE](#).

## **Literatura**

1. Rašlová K, Hučková M. Čo vieme a čo reálne môžeme spraviť pre rodinu s familiárnou hypercholesterolémiou: kazuistika. *AtheroRev* 2017, 2(3): 181-183.
2. Vrablík M, Piňha J, Bláha V et al. Stanovisko výboru České společnosti pro aterosklerózu k doporučením ESC/EAS pro diagnostiku a léčbu dyslipidemií