ЖИВОТЪТ С ФАМИЛНА ХИПЕРХОЛЕСТЕРОЛЕМИЯ

Може би търсите информация, защото сте били диагностицирани с наследственото заболяване фамилна хиперхолестеролемия, обикновено наричана ФХ за краткост. Или може би Вашият лекар предполага, че трябва да Ви бъдат направени някои изследвания, за да се разбере дали сте наследили това състояние, тъй като някой друг в семейството Ви е бил диагностициран с него.

ФХ е състояние, което се отразява на нивото на холестерола в кръвта. Холестеролът е необходим за способстване на възстановяването и растежа на клетките в тялото Ви. ФХ се предава от родител на дете и може да засегне един или повече членове на семейството. Не всички в рода са засегнати, но е много важно да разберете кои са те точно.

В повечето случаи наличието на ФХ не се отразява на качеството на живот и много хора изобщо не разбират за това свое състояние. Въпреки това, наличието на твърде много холестерол в кръвта може да увеличи риска от коронарна болест на сърцето, която може да доведе до сърдечен удар.

Сърдечният удар понякога може да бъде фатален

Важно е семействата, които са засегнати от ФХ, да получават точна оценка, диагноза, лечение и текуща поддръжка от специалисти в клиника по липидология.

КАК РАБОТИ СЪРЦЕТО ВИ

За да Ви помогнем да разберете защо хората с ФХ са в повишен риск от сърдечни заболявания, би било полезно да знаете как работи сърцето Ви и какво причинява сърдечните заболявания. Сърцето е мускул, който задвижва кръвта в тялото Ви, доставяйки хранителни вещества и кислород до всички клетки. Сърдечният мускул се нуждае от собствена доставка на кислород и хранителни вещества, за да може да изпомпва кръвта в тялото Ви. Вашият сърдечен мускул получава кръв от коронарните артерии. Има три основни коронарни артерии – лява, дясна коронарна артерия и циркумфлексна артерия – от външната страна на сърцето. Те се разделят на няколко места, така че кръвта да достига до всички части на мускулната стена на сърцето Ви.

КОРОНАРНА БОЛЕСТ НА СЪРЦЕТО

Вашите коронарни артерии са малки, но играят важна роля за поддържането на сърцето Ви здраво и да му позволяват да изпомпва кръвта нормално. Понякога, поради начина Ви на живот или поради факта, че в семейството Ви има история на сърдечни проблеми, коронарните артерии могат да се стеснят от мастни отлагания, наречени атероми, които се натрупват по вътрешността на стените на артериите. Този процес, показан на схемата по-долу, се нарича атеросклероза и е това, което причинява коронарна болест на сърцето. Когато коронарните Ви артерии са засегнати по този начин, те могат да се стеснят до такава степен, че да не могат да доставят достатъчно кръв към сърдечния мускул – например когато сте физически активни.

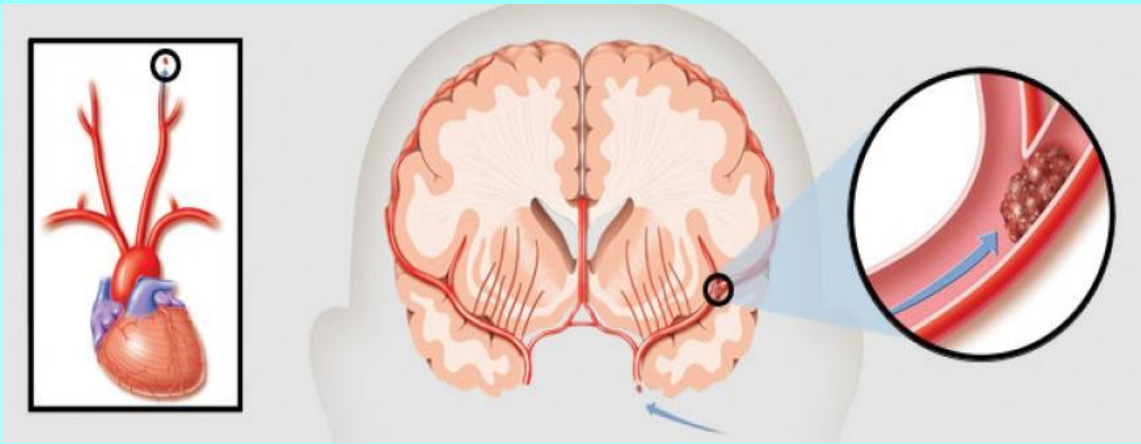
Нормална артерия

Артерия стеснена от

отложен холестерол

Ако това се случи, може да почувствате дискомфорт или болка в гърдите, ръката, врата, гърба или челюстта. Това може да се усети в едно или повече от тези места, или да се разпространи в други области, и се нарича стенокардия. Интензитета на болката или дискомфорта, които усещате, не винаги отразяват степента, до която са засегнати коронарните Ви артерии.

Атеромът в артериалната стена може да притисне тънката вътрешна стена на артерията и да причини спукване. Когато това се случи, атеромът се излива в артерията. За да предотврати разнасянето на атерома по тялото Ви, кръвта образува съсирек около него. Този съсирек, обаче, би могъл да спре потока на кръв през артерията към сърдечния мускул, който тя захранва. Това е причината за сърдечен удар. Ако притока на кръв не може да бъде възстановен, мускулът умира и сърцето Ви спира да работи нормално. Сърдечният удар понякога може да бъде фатален.



ЗАЩО НЯКОИ ХОРА РАЗВИВАТ КОРОНАРНА БОЛЕСТ НА СЪРЦЕТО?

Има някои фактори в начина Ви на живот или семейна Ви история, които могат да увеличат риска от развиване на коронарна болест на сърцето. Те са известни като рискови фактори. Някои от тях бихте могли да промените, а други не зависят от вас.

Рискови фактори, за които бихте могли да направите нещо

По-вероятно е да развиете коронарна болест на сърцето ако:

• Имате високо ниво на холестерол в кръвта, или ако сте били диагностицирани с ФХ

• Пушите какъвто и да е вид тютюневи изделия

• Имате високо кръвно налягане

• Липсва Ви достатъчно физическа активност

• Имате наднормено тегло или затлъстяване

• Имате диабет

Промяната на тези рискови фактори ще намали риска от коронарна болест на сърцето.

Рискови фактори, които не можете да промените

Не всички рискови фактори зависят от Вас.

Такива са:

• Възрастта Ви – рискът автоматично се увеличава с напредване на възрастта

• Полът Ви – преди 60-годишна възраст, мъжете са в по-голям риск от жените.

Ако сте жена, хормоните биха могли да Ви предоставят известна защита срещу коронарна болест на сърцето преди да достигнете менопауза. Но в годините след менопаузата, рискът се повишава значително. Когато достигнете 60-те, разликата между мъжете и жените намалява.

• Етническият Ви произход – хора от южно-азиатски произход, които живеят във Великобритания, са в по-голям риск от сърдечно-съдови заболявания в сравнение с останалите хора във Великобритания

• Семейна Ви анамнеза за сърдечно-съдови заболявания – това означава дали баща Ви или брат Ви има или е имал стенокардия или сърдечен удар преди 55-годишна възраст, или дали майка Ви или сестра Ви има или е имала стенокардия или сърдечен удар преди 65-годишна възраст.

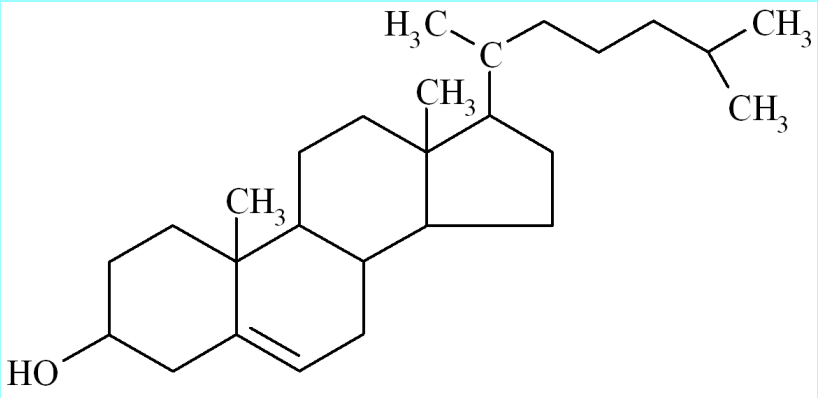
КАКВО Е ФАМИЛНА ХИПЕРХОЛЕСТЕРОЛЕМИЯ?

ФХ, което е съкращение за фамилна хиперхолестеролемия, е състояние, което води до изключително високи нива на холестерола. Тя е наследствено заболяване. Това означава, че се предава в семейството и е причинена от един или повече гени които предават грешно информацията. Те често са наричани „генни мутации” или „генетични изменения”. При хората с ФХ, високи нива на холестерола обикновено присъстват още от раждането и продължават през целия живот.

Ако имате ФХ, вие сте в повишен риск от коронарна болест на сърцето в ранна възраст. Въпреки това, повечето от тези хора не знаят за това свое състояние, което ги поставя в риск от развиване на коронарна болест на сърцето и сърдечен удар. Понякога лекарят може да заподозре, че дадено лице има ФХ, едва след получаване на сърдечен удар или след диагностициране на коронарна болест на сърцето. Ранното диагностициране и лечение на ФХ би могло да намали броят на хората, които развиват коронарна болест на сърцето или умират преждевременно.

КАКВО ПРЕДСТАВЛЯВА ХОЛЕСТЕРОЛЪТ?

Холестеролът е восъчен вид вещество, което се произвежда основно в тялото Ви. Той е един от няколкото липиди (мастни вещества), които се намират в кръвта Ви. Тялото Ви произвежда по-голямата част от собствения си холестерол в черния дроб. Малко количество холестерол получавате и от някои видове храни, като например яйца, черен дроб и бъбреци, и морски дарове, като скариди.



Холестерол

Холестеролът играе жизнено важна роля за това как работи всяка клетка в тялото Ви. Той също така е и материалът, който организмът Ви използва, за да произвежда други жизненоважни елементи, като например витамин D, жлъчен сок за подпомагане на храносмилането, както и някои хормони като кортизол, естроген и тестостерон. Холестеролът е особено важен за растежа, при който много бързо се образуват голям брой нови клетки, например при децата или по време на бременност. Въпреки това, твърде голямото количество холестерол в кръвта би могло да увеличи риска от заболявания на сърцето и кръвообращението.

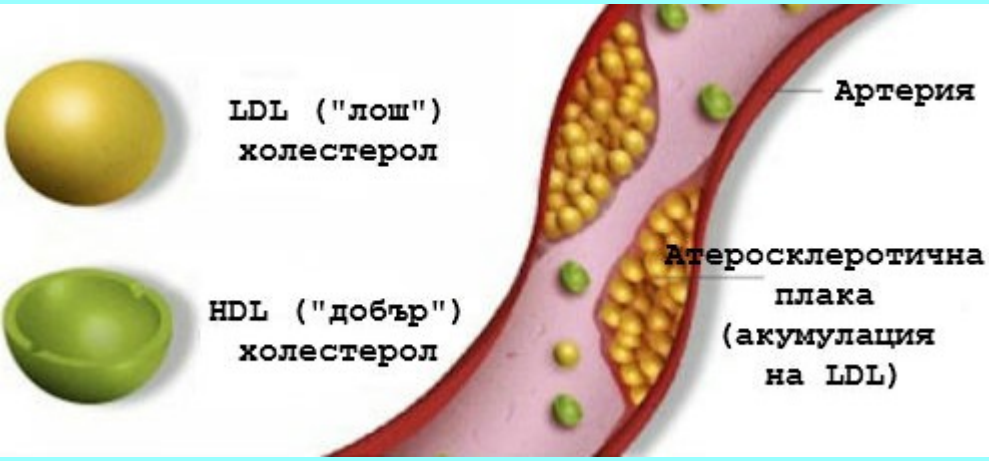
<u>LDL холестерол и HDL холестерол</u>

Холестеролът и другите мазнини имат специален начин за достигане до всички клетки в тялото Ви, които се нуждаят от тях. Те използват кръвообращението като „пътна

инфраструктура” и се пренасят в „превозни средства”, съставена от протеини. Тези комбинации от мазнини и протеини се наричат липопротеини.

Има два основни вида на липопротеини

– LDL (липопротеин с ниска плътност) и HDL (липопротеин с висока плътност):



• Липопротеини с ниска плътност – понякога се наричат LDL холестерол или „лош холестерол” – пренасят по-голямата част от холестерола от черния дроб, чрез кръвта, до мястото, където е необходим. Около 70 процента от холестерола в тялото Ви се пренася от липопротеини с ниска плътност. Колкото по-ниска е плътността на липопротеина, толкова повече мазнини се съдържат в него, така че високото ниво на LDL е вредно за Вас.

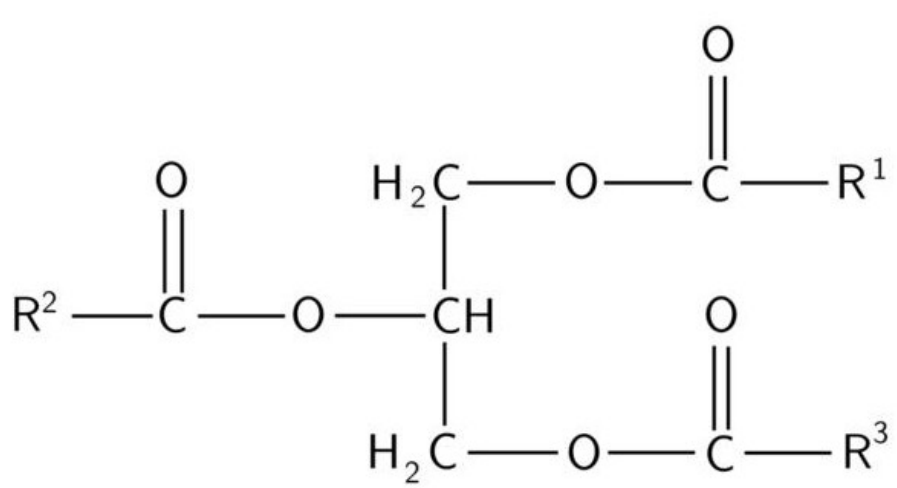
• Липопротеини с висока плътност – понякога наричани HDL холестерол или „добър холестерол”, те връщат излишния холестерол, който не е необходим, от клетките и кръвта Ви обратно в черния дроб за рециклиране. HDL холестеролът е „добър” вид, защото премахва холестерола от кръвта. Това способства за предотвратяване натрупването на холестерол по артериите и причиняването на атером

Вашето общо ниво на холестерола е сумата от LDL, HDL и другите мазнини в кръвта.

Триглицериди:

Триглицеридите са друг вид мастно вещество, което се намира в кръвта Ви. Някои триглицериди получавате от храни като млечни продукти, месо и олио за готвене.

Триглицеридите също така могат да бъдат произвеждани и в тялото – от мастните депа на тялото Ви или в черния дроб. Ако сте с тегло много над нормата, консумирате много мазни и сладки храни, или ако пиете твърде много алкохол, вероятността да имате високо ниво на триглицеридите е по-голяма. Нивата на триглицеридите се увеличават след хранене и обикновено се изчистват от кръвния поток през следващите часове. Обикновено са на най-ниско ниво рано сутрин преди закуска.



Триглицериди

ЗАЩО ВИСОКИЯТ ХОЛЕСТЕРОЛ Е ВРЕДЕН ЗА МЕН?

Ако сте с повишени стойности на холестерола или по-високи нива на триглицеридите, Вие сте по-застрашени от коронарна болест на сърцето или инсулт, отколкото хората с по-ниски нива. Рискът е особено голям ако имате високо ниво на „лошия” LDL холестерол и ниско ниво на „добрия” HDL холестерол. Рискът за Вас се увеличава и при наличието на други рискови фактори за сърдечно-съдови заболявания, като например пушене, диабет или високо кръвно налягане. Лекарите са единодушни, че колкото по-ниско е нивото на холестерола, толкова по-малък е и рискът от заболявания на сърцето и кръвообращението.

ЕДИНСТВЕНИЯТ ПРИЧИНИТЕЛ НА ВИСОК ХОЛЕСТЕРОЛ ЛИ Е ФХ?

ФХ е само едно от редица наследствени състояния, които причиняват висок холестерол, но е едно от най-често срещаните. Друго наследствено заболяване, което е чест причинител на високо ниво на холестерола, е фамилната комбинирана хиперлипидемия, или FCH за краткост. Хората с FCH имат високи нива в кръвта както на холестерола така и на триглицеридите.

При повечето хора, високият холестерол не се дължи на наследяването на един единствен мутирал ген. Бихте могли да имате високо ниво на холестерола, защото:

• консумирате прекалено много наситени мазнини

• сте с наднормено тегло, особено ако имате много мазнини около талията си

• не сте физически активни

• имате намалена функция на щитовидната жлеза или проблеми с бъбреците.

Някои лекарства, които се приемат за конкретни заболявания, също могат да повлияят на начина, по който тялото Ви обработва холестерола.

КАК СЕ КОНТРОЛИРА ХОЛЕСТЕРОЛА В ТЯЛОТО?

Всички клетки в тялото Ви са в състояние да произвеждат холестерол, но по-голямата част се произвежда в черния дроб. След това, той се освобождава в кръвта и се транспортира до всяка част от тялото, където играе важна роля за начина, по който функционират всички клетки в организма Ви. Черният дроб също работи и за отстраняване на холестерола от организма Ви.

Излишният холестерол в кръвта се връща в черния дроб под формата на LDL и HDL холестерол. За да влезе в черния Ви дроб, LDL трябва да се свърже с протеини, наречени LDL рецептори, намиращи се по повърхността на черния дроб. След като холестерола влезе в черния дроб, той може да бъде рециклиран обратно в кръвта или да бъде разграден на жлъчни киселини, а те, заедно с известно количество холестерол, преминават в червата. Тези богати на холестерол жлъчни киселини са от съществено значение, тъй като помагат да се емулгират или смесват различни мазнини в червата по време на храносмилането и помагат на мазнините да се абсорбират в тялото Ви. Известно количество жлъчни киселини и холестерол се абсорбират отново в кръвта по-надолу в червата, а останалата част се губят като отпадък. Холестеролът, който повторно се абсорбира от червата в кръвта се транспортира обратно към черния Ви дроб за рециклиране. HDL холестеролът е уникален, тъй като това е единственият липопротеин, който може да отведе излишния холестерол от клетките и да го транспортира обратно до черния дроб за премахване. За разлика от LDL, HDL не се нуждае от рецептор, за да влезе в черния дроб.

Как ФХ променя начина, по който холестерола се контролира в тялото?

Ако имате ФХ, черният Ви дроб не може да премахва достатъчно LDL холестерол от кръвта Ви и така нивото му остава високо. Високите нива на LDL холестерола могат да доведат до увеличение на количеството холестерол, което се отлага по артериалните стени, водейки до атером. Докато ФХ води до високо ниво на LDL холестерола, други рискови фактори могат да повлияят на ефекта, който LDL холестерола има върху артериалната стена. Например, ако пушите, в кръвта ви ще има по-високи нива на химикали, които правят стените на артериите по-пропускливи, което улеснява задържането на LDL холестерол на тези места.

ЛЕЧИМА ЛИ Е ФХ?

Няма лек за ФХ, но тя може да се управлява успешно. Лечението ѝ може значително да намали риска от коронарна болест на сърцето, сърдечен удар или нуждата от други лечения.

ИМА ЛИ РИСК ОТ ВНЕЗАПНА СМЪРТ ПРИ ФХ?

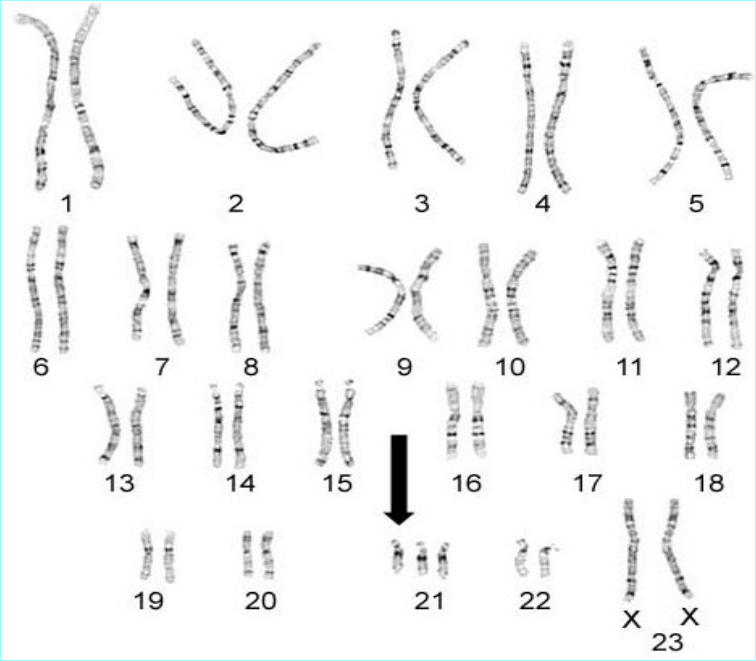
Ако Вие или член на Вашето семейство получите сърдечен удар, той може да бъде фатален и би могъл да бъде регистриран като внезапна смърт. Въпреки това, не всеки, който получи сърдечен удар, умира. Понякога настъпването на внезапна смърт в семейството би могло да подскаже на членовете на рода за възможността за ФХ или други наследствени заболявания. Ако някой е починал внезапно, особено ако преди това човекът е бил добре, съдебният лекар може да препоръча на близките роднини на лицето да говорят със своя лекар относно изследване за наличието на наследено сърдечно заболяване.

ИЗСЛЕДВАНИЯ, ДИАГНОСТИЦИРАНЕ И ВАШЕТО СЕМЕЙСТВО

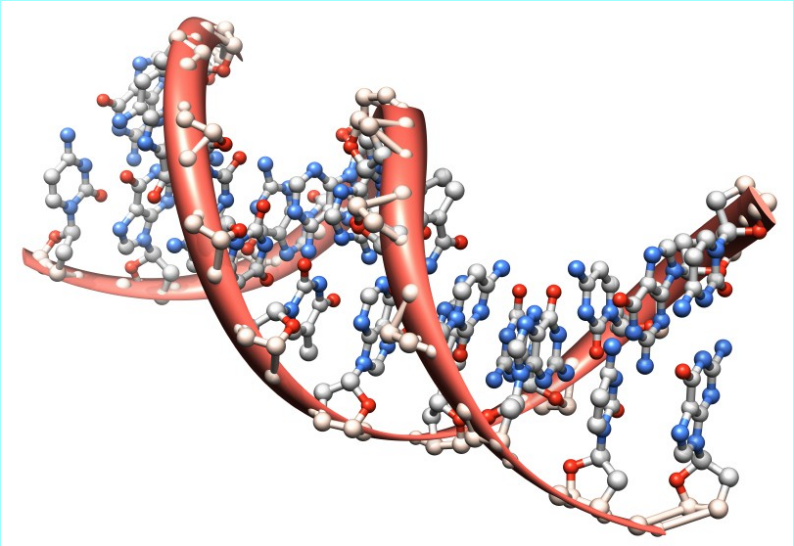
КАК СЕ УНАСЛЕДЯВА ЗАБОЛЯВАНЕ?

Тялото ви се състои от милиарди клетки. Всяка от тях има ядро, съдържащо информация, която Ви прави уникални. Тази информация са Вашите гени. Всеки от нас има между 20 000 и 25 000 различни гени. Гените дават инструкциите, които са необходими за развитието и растежа на всички клетки в тялото Ви, и те определят характерни черти като цвят на косата, цвят на очите, височина и кръвна група. Всеки ген носи код – набор от инструкции за производството на определен протеин или част от него, който решава определена характерна черта или контролира дадена функция във Вашето тяло. Гените са разположени един до друг по протежението на

нишковидни структури, наречени хромозоми, и са изградени от химическо вещество, наречено ДНК. Всяка клетка обикновено носи 46 хромозоми, подредени в 23 двойки.



Хромозомни двойки



Структура на ДНК

Вие наследявате едното копие от всяка хромозомна двойка от майка си, а другото копие от баща си. Тъй като хромозомите съдържат вашите гени, това означава, че вие наследявате по един набор от гени от всеки един от родителите си. Ето защо наследявате определени характерни черти от майка си, а други – от баща си.

Би могло да Ви бъде по-лесно ако сравните Вашата ДНК с книга:

• Хромозомите са главите. Има 23 двойки хромозоми, което са 23 глави.

• Всеки ген е като абзац в главата. Гените предоставят кода за протеините, които решават характерни черти като косата и цвета на очите, или способността да се контролира нивото на холестерола.

• Кодът във всеки ген се определя от нишки ДНК. ДНК е като буквите в думите, които съставят абзаца. Начинът, по който са подредени тези „букви”, може да повлияе на риска от развиване на състояния като високо кръвно налягане или сърдечни заболявания. Например, думите КАТМА и МАТКА съдържат едни и същи букви, но те са подредени по различен начин, така че означават различни неща. По същия начин, ако кодовете в ДНК са подредени различно, те могат да работят по различни начини. Ако един от вашите гени съдържа „грешка”, подобно на правописна грешка в думата, това би могло да доведе до необичайно произвеждане на протеини в определен вид клетка. Същата тази грешка може да се предава на следващите и по-следващите поколения. Тази „грешка” е известна като генетично изменение или генна мутация. Някои „грешки” имат малък или никакъв ефект, но други могат да доведат до наследствени заболявания като ФХ.

КАК СЕ РАЗВИВА ФХ?

ДНК осигурява инструкциите за синтезирането на специалните протеини, които помагат за контролирането на количеството холестерол в тялото Ви. ФХ се развива, когато има генетично изменение в един от тези ДНК кодове. Тези генетични изменения са налице от самото раждането и водят до изключително високи нива на холестерол. Нивото на холестерола в кръвта се измерва в милимолове на литър, или mmol/l. При хора с ФХ, нивата на холестерола са обикновено между 7,5 и 12 mmol/l при възрастните, но могат да достигнат до 20 mmol/l. Генетичните изменения могат да възникнат във всяка точка от кода на един ген. До момента са открити повече от 200 различни гентични изменения, които причиняват ФХ, а при хора с ФХ по света са идентифицирани над 1000 генни мутации. Възможно е да съществуват и други генетични изменения, причиняващи ФХ, които все още не са открити.

Как влияят мутиралите гени на нивата на холестерола?

Ако Ви е поставена диагноза ФХ, може да имате генетично изменение в един от тези три гена:

• LDL рецепторния ген – този ген произвежда протеин, който способства за премахването на холестерола от кръвта. Това е най-често срещаното генетично изменение при хората с ФХ.

• APOB гена – този ген произвежда протеин, който помага на липопротеините, носещи холестерола (LDL), да се държат заедно в кръвта. При мутация в този ген, LDL холестеролът не се свързва добре с LDL рецепторите на повърхността на черния дроб. Това означава, че LDL холестеролът се премахва бавно, единствено от кръвта, и нивото му остава високо. Това се случва при двама или трима на всеки 100 души с ФХ.

• PCSK9 гена – този ген произвежда ензим, който контролира отстраняването на холестерола чрез разбиване на LDL рецепторния протеин. Ако има мутация в този ген, това означава, че в черния Ви дроб се разграждат повече LDL рецептори. Това означава по-малко LDL рецептори на повърхността, които да премахват LDL холестерола от кръвта Ви, поради което нивото му остава високо. Това се случва при малък брой хора с ФХ. Тези генетични изменения означават, че черният Ви дроб е по-малко способен да поема излишния холестерол от кръвта Ви. На свой ред това означава, че по-малко холестерол преминава в червата, от където той може да бъде премахнат от тялото Ви. Схемата по-долу показва как нормалния контрол на холестерола се повлиява при хората с ФХ. някои хора с ФХ, LDL рецепторите се рециклират слабо

КАК СЕ УНАСЛЕДЯВА ФХ?

Изготвянето на родословно дърво би позволило на Вашия лекар да види дали има някой в семейството Ви, който би могъл да бъде носител на същото заболяване. Родословното дърво може да изобрази конкретен тип на унаследяване.

Типът на унаследяване на ФХ е автозомно-доминантен. Това означава, че всяко дете на родител с ФХ има шанс 50:50, или едно към две, да наследи състоянието. То засяга еднакво момчетата и момичетата и не може да прескочи едно поколение. Така че детето не може да наследи ФХ ако нито един от родителите я няма.

Тъй като имате две копия от всеки ген, по едно от всеки родител, е възможно да наследите изменени гени от майка си или от баща си, а в някои редки случаи – и от двамата родители.

Съществуват три вида ФХ:

• Хетерозиготна ФХ

• Комбинирана хетерозиготна ФХ

• Хомозиготна ФХ.

Хетерозиготна ФХ

Почти всички хора с ФХ са с хетерозиготна ФХ. Това се случва, когато наследите мутирал ген от единия родител и нормален ген от другия. Всяко дете има шанс 50:50, или едно към две, да наследи мутиралия ген от родител, който има ФХ.

Комбинирана хетерозиготна ФХ и хомозиготна ФХ

Около един на всеки един милион души има комбинирана хетерозиготна или хомозиготна ФХ. Ако имате някой от тези видове ФХ, обикновено ще имате много по-тежка форма на заболяването, отколкото при човек с хетерозиготна ФХ. Нивото на холестерола Ви често ще е над 12mmol/l, и ако не се лекувате, може да развиете сърдечно заболяване в детска възраст.

Комбинираната хетерозиготна ФХ е много рядка и се появява само ако наследите два различни вида генетични изменения – по един от всеки родител. Тези мутации биха могли да бъдат различни изменения в същия ген, или мутации в два различни гена, свързани с ФХ. Този вид ФХ може да се появи само в семейство, в което и двамата родители имат ФХ. Вероятността за всяко дете да наследи мутирали гени от двамата родители е почти винаги едно към четири, или 25 процента.

Хомозиготната FH също е много рядка и се случва само ако наследите две копия от точно същата генна мутация от всеки родител. Това е най-вероятно да се случи, когато родителите са кръвни роднини и и двамата са наследили първоначалния мутирал ген от общ прародител.

ЗАЩО ЛЕКАРЯТ МИ СМЯТА, ЧЕ ИМАМ ФХ?

Не е лесно да се диагностицира ФХ. Вашият лекар или специалист може да подозира ФХ ако:

• рутинно изследване на кръвта показва, че имате висок холестерол

• получите сърдечен удар, особено ако това се случи в ранна възраст

• други членове на семейството Ви имат история на коронарна болест на сърцето в детска възраст

• други членове на семейството Ви са били диагностицирани с ФХ или

• Вие или Вашият лекар сте забелязали други промени в тялото Ви, които могат да сигнализират, че имате висок холестерол – например ксантом на сухожилието или роговична дъга. Примери за някои физически признаци на ФХ. Какво ще се случи ако моят лекар подозира, че имам ФХ?

Вашият лекар подробно ще Ви разпита за семейната Ви история, ще назначи кръвни изследвания и ще извърши физикален преглед. Личният Ви лекар може да е първият човек, заподозрял че имате FH, но окончателната Ви диагноза най-вероятно ще бъде поставена в клиника по липидология.

Повечето клиники по липидология се помещават в амбулаторни отделения на болници и се управляват от специалист, наричан ендокринолог или кардиолог. Вашият лекар-специалист би могъл да диагностицира ФХ, използвайки семейната анамнеза, която му предоставите, както и резултатите от Вашите изследвания и физикалния преглед. За тази цел лекарите ще използват набор от насоки, наречени „Критерии за диагностициране на Dutch Lipid Clinic Network”.

<u>Какво е нужно да знам за семейна си история?</u>

Вашият лекар ще иска да научи дали някой от кръвните Ви роднини има висок холестерол и дали някой е получавал сърдечен удар или сърдечна болест. В частност, лекарите ще искат да разберат на каква възраст са били родините Ви, когато за първи път са били диагностицирани с болест на сърцето, развили са стенокардия, получили са първия си сърдечен удар или им е било необходимо друго лечение. Лекарят Ви също така ще иска да разбере и дали някой от близките Ви е починал от коронарна болест на сърцето и на каква възраст.

Какви кръвни изследвания ще е необходимо да си направя?

Измерването на холестерола се нарича изследване на липиден профил в кръвта и е обикновено кръвно изследване.

За да постави официална диагноза ФХ, на Вашият лекар ще му е нужен „пълен липиден профил след период на гладуване”. Това означава, че ще Ви бъде взета кръвна проба с помощта на игла и спринцовка и тя ще бъде изпратена за изследване на пълната гама кръвни липиди – мастните вещества в кръвта. Ще бъдете помолени да не яде нищо и да пиете само бистри течности, като например вода, чай или кафе без мляко, в продължение на 12 часа преди вземане на кръвната проба. Вашият лекар ще провери нивата Ви на общ холестерол и LDL холестерол в сравнение с критериите за диагностициране на Dutch Lipid Clinic Network.

Лекарят Ви може да поиска и други кръвни изследвания, като например изследване на нивото на кръвната захар за проверка за диабет, а също и изследвания за функцията на черния дроб и бъбреците.

Какви други изследвания ще ми бъдат правени?

Когато Вашият лекар Ви преглежда, той ще търси и физикални признаци на ФХ. Тези признаци могат да бъдат пропуснати лесно, затова Вие може да не сте ги забелязали.

Въпреки това, ако нямате физикални признаци, това не означава, че нямате ФХ. Основните признаци, които Вашият лекар ще търси, са:

Ксантом на сухожилието, което представлява подуване на сухожилията от обратната страна на дланите и ахилесовите сухожилия в задната част на глезена. Причинява се от отлагане на прекомерно количество холестерол в тези области. Счита се, че ксантомът на сухожилието се открива само при лица с ФХ.

Ксантелазмите представляват отлагания на холестерол, обикновено жълти на цвят, в кожата около долната част на окото и клепача. Ако ги имате, това може да показва, че страдате от висок холестерол, но не означава, че със сигурност имате ФХ.

Роговична дъга – роговичната дъга е блед, бял пръстен около външната част на ириса, оцветената част на окото. Ако имате роговична дъга и сте на възраст под 50 години, това е ясен сигнал, че може да страдате от ФХ.

Ксантоми на сухожилието	Ксантелазми	Роговична дъга

Ксантелазмите и роговичната дъга може да възникнат и по причини, различни от ФХ.

ЛЕЧЕНИЕ НА ВАС И ВАШЕТО СЕМЕЙСТВО

ОТ КАКВО ЛЕЧЕНИЕ СЕ НУЖДАЯ?

Ако Вие или Вашето дете сте диагностицирани с ФХ, Вашият лекар ще обсъди и договори с Вас план за лечение. ФХ обикновено се лекува с помощта на лекарства, наречени статини, които помагат за понижаване на нивата на холестерола. Освен че ще приемате статин, е необходимо да направите промени във Вашия хранителен режим и начин на живот.

Към какво ниво на холестерол трябва да се стремя?

Всеки е различен, затова Вашият лекар ще обсъди най-добрия план за лечение за Вас и ще договорите прицелните нива за Вашия холестерол. За повечето възрастни с ФХ целта е нивата на LDL холестерол е да се намалят поне наполовина.

Възрастните, страдащи от ФХ, които вече са диагностицирани с коронарна болест на сърцето или които са прекарали инсулт или други форми на артериално заболяване, трябва да се опитат да намалят общия холестерол на 4 mmol/l или под тази стойност и да намалят LDL холестерола до 2 mmol/l или под тази стойност.

Вашият лекар ще препоръча изследвания на кръвта всеки път, когато отидете в клиниката. Резултатите от тези изследвания ще покажат доколко добре се контролира холестеролът и ще помогнат на Вашия лекар да реши дали Вашите лекарства трябва да се променят. Контролният преглед също ще помогне на Вашия лекар да проследи другите промени във Вашето общо здравословно състояние.

Вероятно ще се виждате с Вашия лекар по-често, след поставяне на диагноза ФХ.

ФХ за пръв път – може би веднъж на два или три месеца. След стабилизиране на Вашето лечение, посещенията Ви ще са по-нарядко – вероятно веднъж годишно.

Защо трябва да понижа моя холестерол?

Високият холестерол е значим рисков фактор за коронарна болест на сърцето. Има надеждни доказателства, че ако намалите Вашите нива на холестерол, можете да намалите риска от сърдечно заболяване, сърдечен удар или нуждата от друго лечение.

Лечението и внимателното наблюдение на лицата с ФХ може да помогне да се предотврати образуването на мастни отлагания по стените на артериите, известни като атерома, при деца и юноши. Ако Вашата ФХ е диагностицирана рано и приемате ефективно лечение, можете да живеете нормален живот.

Ако вече страдате от заболяване на сърцето или кръвообращението, лечението може да помогне да се спре влошаването му и да помогне за намаляване на риска от сърдечен удар или инсулт.

ПРИЕМ НА СТАТИНИ ЗА ПОНИЖАВАНЕ НА ХОЛЕСТЕРОЛА

Как действат статините?

Ако страдате от ФХ, Вашият черен дроб не може да отстранява излишния холестерол от кръвта по същия начин както при някой, който не страда от ФХ. Нивата на холестерол в кръвта се покачват, тъй като от организма може да се извежда все по-малко холестерол. Приемът на лекарства, наречени статини, помага за извеждане на част от излишния холестерол.

Статините действат чрез блокиране на ензима HMG-CoA редуктаза в черния дроб, който е необходим за производство на холестерол. Следователно статините намаляват количеството на холестерола, произвеждан от черния дроб. Тъй като черният дроб произвежда по-малко холестерол, той ще се опита да събере повече холестерол от кръвта чрез увеличаване на броя на LDL рецепторите на повърхността на черния дроб. Допълнителните LDL рецептори взимат повече холестерол от кръвта и нивото на холестерол в кръвта спада.

Статините също помагат да се стабилизира натрупването на мастни отлагания в обвивката на артериите и следователно могат да намалят риска от развитие на сърдечно заболяване или сърдечен удар. Ето защо на повечето хора в риск от коронарна болест на сърцето, инсулт или периферна артериална болест или на хората, страдащи от диабет, се предписва статин, дори ако имат нормални нива на холестерол.

Статините намаляват много ефективно общите нива на холестерол и LDL нивата. Изследванията показват, че ако имате ФХ и приемате статини, очакваната продължителност на живота се увеличава в сравнение с човек, което има ФХ, но не приема статини. Ако имате ФХ и приемате статини, но нямате коронарна болест на сърцето, очакваната продължителност на Вашия живот ще е същата като при хората, които не страдат от ФХ.

ДРУГИ ЛЕКАРСТВА

Има няколко типа лекарства, които могат да се използват за понижаване на нивата на холестерол в кръвта или вместо статините, или заедно с тях. Те са:

• лекарства, които се свързват с жлъчните киселини

• езетимиб

• фибрати

Много от тези лекарства действат, като помагат да се предотврати абсорбцията на холестерол от храната или жлъчните киселини в червата. Това на свой ред предотвратява навлизането му в кръвообращението и повишаването на нивата на холестерол в кръвта.

ДРУГИ ЛЕЧЕНИЯ ЗА ПОНИЖАВАНЕ НА НИВАТА НА ХОЛЕСТЕРОЛ В КРЪВТА

LDL-афереза

LDL-аферезата представлява процедура, при която кръвта периодично се „почиства от холестерол“ извън организма. Процесът е сходен с диализата при бъбречно заболяване.

ДРУГИ НАЧИНИ ЗА НАМАЛЯВАНЕ НА ХОЛЕСТЕРОЛА

Наред с лекарствата и леченията, предписвани от Вашия лекар за контрол на холестерола, е изключително важно да внесете промени и във Вашия начин на живот. Само приемът на статини без промени в хранителния режим и начина на живот ще ограничи общото намаляване на нивата на холестерол. За повече информация относно внасянето на промени в начина на живот вижте следващата глава относно всекидневния живот.

ЩЕ СЕ ПРОМЕНИ ЛИ ЛЕЧЕНИЕТО НА ФХ В БЪДЕЩЕ?

Фармацевтичните компании непрекъснато търсят по-добри и по-ефективни лекарства за лечение на заболявания като ФХ и е много вероятно в бъдеще да са налични нови лекарства, които помагат за по-ефективно намаляване на холестерола. Новите области на изследване включват:

• седмични инжектирания, които имат за цел да понижат количеството LDL, произвеждано от черния дроб при лица с хомозиготна ФХ.

• инжектиране веднъж на две седмици на антитяло, което блокира ензима PCSK9. Това изглежда е ефективно за намаляване на LDL при хетерозиготна ФХ и е в късните етапи на разработване.

• разглеждане на генетичните изменения, които повлияват на начина, по който организма използва и разгражда различните лекарства, за да се определи най-добрият тип и доза лекарства, които трябва да се използват за всяко лице с ФХ.

• използване на сърдечната регенеративна медицина, за установяване начините, по които можем да помогнем на сърцето да се възстанови след сърдечен удар. Също така е възможно да се възстанови увреждането на стените на кръвоносните съдове, причинено от високите нива на холестерол, което да помогне за предотвратяване или намаляване на риска от сърдечен удар.

КАК МОЖЕ ФХ ДА ПОВЛИЯЕ НА ЖИВОТА МИ?

Нормално е диагнозата ФХ да Ви притеснява. Например може да Ви затрудни да обясните значението на изследванията за ФХ на другите членове от Вашето семейство. За някои членове на семейството може да е по-лесно да се справят с несигурността от неизвестното, вместо да се научат да живеят с диагноза ФХ. Ако сте родител, може да се чувствате виновен, че сте предали изменения ген на едно или на повече от Вашите деца.

За Вас или за другите членове на Вашето семейство може да е полезно да говорите с някого за това – с близък приятел, с Вашия лекар. Специализираните клиники по генетика са експерти в работата с наследствени заболявания и имат обучени консултанти, които могат да изслушат и обяснят процеса на изследване на Вас и на членовете на Вашето семейство. Разговорът с обучен професионалист не означава, че трябва да се ангажирате с изследвания или прием на лечение, но може да Ви осигури информацията, от която се нуждаете, за да вземете правилното за Вас решение.

ВНАСЯНЕ НА ПОЛОЖИТЕЛНИ ПРОМЕНИ В НАЧИНА НА ЖИВОТ

Внасянето на промени в начина на живот ще Ви помогне да защитите здравето на Вашето сърце и ще Ви помогне да намалите нивата на холестерол, независимо дали страдате от ФХ, или не.

Можете да намалите нивата на холестерол и да подобрите здравето на сърцето, като:

• спрете тютюнопушенето

• храните се здравословно

• не пиете повече от препоръчителните количества алкохол

• редовно се занимавате с упражнения

• сте в здравословно тегло и форма.

Спиране на тютюнопушенето

Тютюнопушенето е рисков фактор за сърдечни заболявания при всеки пушач, но е особено опасно за лицата с ФХ, които вече са в по-висок риск поради много високите нива на LDL холестерол при тях. Тютюнопушенето може да намали Вашите нива на HDL холестерол, както и да доведе до по-голяма вероятност за увреждане на кръвоносните съдове от LDL холестерола.

Спирането на тютюнопушенето може бързо да намали риска от коронарна болест на сърцето и може също да намали риска от други заболявания като рак на белия дроб. Спирането на тютюнопушенето може да е трудно, затова говорете с Вашия лекар или медицинска сестра относно типа помощ и подкрепа най-подходящи за Вас.

Здравословно хранене

Здравословният хранителен режим може да помогне да намалите нивата на холестерола с около 5 – 10 процента. При някои хора здравословното хранене има по-голям ефект върху нивата на холестерол, отколкото при други. Важно е да запомните, че освен, че помага за намаляване на холестерола, внасянето на здравословни промени в хранителния режим може да

има допълнителни ползи за здравето на сърцето като контрол на кръвното налягане, помощ за предотвратяване на диабет и помощ за поддържане на здравословно тегло.

Вашият лекар трябва да Ви насочи към диетолог, така че Вие и Вашето семейство да получите консултация на четири очи и да Ви се помогне да направите постепенни промени.

Средиземноморският хранителен режим

Изследванията предполагат, че спазването на средиземноморски хранителен режим помага за намаляване на риска от сърдечносъдови заболявания, намалява риска от нарастване на теглото и помага за понижаване на нивата на LDL холестерола.

Обичайният средиземноморски хранителен режим включва много зеленчуци, плодове, бобови култури, зърнени и пълнозърнести храни като пълнозърнест хляб, паста и кафяв ориз. Включва също и умерени количества риба, бяло месо и нискомаслени млечни продукти и в някои случаи ядки и малко количество червено месо и сладки храни. Използват се ненаситени мазнини като зехтин, вместо наситени мазнини като масло, мас или разтопено масло. Тази комбинация от различни храни заедно със средиземноморския начин на живот и модел на хранене изглежда са от полза за сърцето.

Избор на правилния тип мазнини

Мазнините са жизнено важна част от нашия хранителен режим. Богати са на енергия и съдържат важни хранителни вещества. Също така е необходимо определено количество мазнини за възстановяване и поддържане на тялото. Въпреки това има добри и лоши типове мазнини.

Растителната и животинската мазнина е съставена от комбинация от наситени мазнини, мононенаситени мазнини и полиненаситени мазнини. За да намалите нивата на холестерола, е важно да намалите наситените мазнини и да ги замените с ненаситени. Въпреки това всички мазнини са висококалорични, затова трябва да консумирате само умерени количества. Опитайте се да избягвате преработените храни, които може да съдържат и вредните трансмазнини.

Какво представляват наситените мазнини?

Наситените мазнини повлияват на начина, по който организмът се справя с холестерола, затова трябва да се опитате да намалите количеството, което приемате. Наситените мазнини обикновено са твърди при стайна температура и се откриват най-вече в животински храни като червено месо и млечни продукти, но също и в някои растителни масла като кокосово и палмово масло.

Какво представляват ненаситените мазнини?

Ненаситените мазнини обикновено са течни при стайна температура. Някои присъстват и в продукти за мазане, приготвени от растителни масла. Уверете се, че повечето мазнини във Вашия хранителен режим са от тези източници. Ненаситените мазнини се откриват в растителни масла, ядки и семена, мазни риби и продукти за мазане, приготвени от слънчогледово масло, зехтин или масло от рапица. Най-добре е хранителният Ви режим да включва смес от мононенаситени и полиненаситени мазнини.

Какво представляват трансмазнините?

Трансмазнините възникват по естествен път в малки количества в млечните храни и червеното месо и се считат за безопасни за консумация. Въпреки това произведените в

промишлеността транс мазнини се свързват с повишен риск от сърдечносъдови заболявания. Тези трансмазнини се образуват при преработка на растителна мазнина в твърда форма чрез процес, наречен хидрогениране. Трансмазнините, произведени по този начин, имат сходен ефект с наситените мазнини, тъй като могат да повишат LDL холестерола. Въпреки това за разлика от наситените мазнини могат също да намалят HDL холестерола.

Повечето от нас не консумират много трансмазнини и много производители на храни са намалили количеството на хидрогенирани растителни мазнини, използвани в произведените от тях продукти. В момента не е задължително хранителната информация върху опаковките на храните да съдържа информация за трансмазнините, но храните, включващи „хидрогенирани мазнини“ в съставките вероятно съдържат трансмазнини. Когато е възможно, е най-добре да избягвате тези храни.

Мога ли да консумирам храни, съдържащи холестерол?

Много храни, богати на наситени мазнини, са богати и на холестерол. Затова намаляването на приема на наситени мазнини ще намали и приема на холестерол. Някои храни обаче съдържат малки количества наситени мазнини, но съдържат известно количество холестерол. Сред тях са яйцата, карантията като черен дроб и бъбреци и черупчестите, включително скариди, раци и омари. Освен че съдържат холестерол, тези храни иначе са много здравословни, затова не е необходимо лицата с умерено висок холестерол да ги ограничават.

Лицата с ФХ трябва да приемат само умерено количество храни, съдържащи холестерол. Разумно количество е не повече от три или четири яйца седмично и черупчести не повече от веднъж или два пъти седмично. Някои черупчести като различни видове миди и стриди са с ниско съдържание на холестерол и наситени мазнини и можете да ги ядете спокойно. Говорете с Вашия диетелог за повече препоръки относно храните, богати на холестерол.

Показано е, че някои храни като ядки, овес, соеви храни и растителни станоли/стероли са полезни за понижаване на холестерола. Ако всекидневно включвате тези храни в диетата си, те могат да помогнат допълнително да намалите холестерола, още повече, отколкото ако просто намалите количеството наситени мазнини, което приемате, и спазвате здравословен хранителен режим.

Разтворимите фибри също помагат за намаляване на холестерола чрез намаляване на количеството, което се абсорбира и рециклира в кръвообращението от червата. Добрите източници на разтворими фибри включват овес, овесени трици, пълнозърнест ечемик и варива като боб, бъбрековиден боб, соя, грах, леща и нахут.

Растителни стероли и растителни станоли

Растителните стероли и растителните станоли могат да помогнат за намаляване на нивата на холестерол. Подобно на разтворимите фибри те действат чрез предотвратяване на абсорбирането на холестерол и богатите на холестерол жлъчни киселини от организма посредством червата.

Растителните стероли и станоли присъстват в естествен вид в малки количества в много плодове, зеленчуци, ядки, семена, зърнени храни, варива и растителни масла. Въпреки това количеството, което получавате от тези храни, е прекалено малко, за да помогне за намаляване на нивата на холестерол. За да постигнете успех, трябва да консумирате храни с добавени растителни стероли или станоли като например някои видове продукти за мазане, кисели млека и мини напитки.

Въпреки че ефектът варира при различните лица, има доказателства, които показват, че растителните стероли и станоли могат да помогнат за намаляване на LDL холестерола със 7 – 10 процента при редовна консумация на 1,5 до 2,4 g дневно като част от здравословния, балансиран хранителен режим. Въпреки че това може да намали риска от сърдечен удар, все още не са провеждани клинични изпитвания в подкрепа на това твърдение.

Ако страдате от ФХ, може да имате полза от всекидневната употреба на тези продукти. Ако приемате лекарството езетимиб обаче е малко вероятно да имате полза от тях, тъй като лекарството действа по сходен начин на растителните стероли и станоли.

Продуктите, съдържащи растителни стероли или станоли, не се препоръчват за възрастни с високи нива на холестерол или ФХ и не са подходящи за бременни или кърмещи жени. Тези продукти могат да бъдат приемани от деца с ФХ, но първо обсъдете с Вашия лекар или диетолог дали са подходящи за Вашето дете.

Хапнете малко риба

Рибата е с естествено ниско съдържание на наситени мазнини и добър източник на протеин. Мазната риба също е добър източник на витамини A и D и е най-богатият източник на полезни „омега-3“ мастни киселини. Тези мастни киселини могат да помогнат за понижаване на нивата на триглицериди в кръвта, въпреки това, за да имат ефект, е необходимо да ядете няколко порции мазна риба седмично. Ако имате високи триглицериди в кръвта, Вашият лекар може да препоръча прием на рибно масло като хранителна добавка или друг медикамент, който ще Ви помогне да намалите нивата на триглицериди в кръвта. Целта е да консумирате поне две порции риба седмично, едната от които трябва да е мазна риба като скумрия, сьомга, сардини или прясна риба тон.

Намалете солта

Намаляването на солта ще помогне за намаляване на риска от високо кръвно налягане – рисков фактор за сърдечносъдово заболяване. Ако вече имате високо кръвно налягане, намаляването на солта може да помогне. Когато готвите, се опитайте да добавяте подправки и билки към храната вместо сол и не добавяйте сол на масата. Опитайте се да избягвате готовите и преработените храни, тъй като те често съдържат много сол.

Алкохолът и сърцето

Консумацията на умерени количества алкохол може често да има известна полза за здравето на сърцето, тъй като повишава „добрия“ HDL холестерол. Въпреки това алкохолът съдържа много калории и пиенето над препоръчителните граници може да повиши риска от сърдечносъдово заболяване, сърдечна недостатъчност и други здравословни проблеми като чернодробно заболяване. Не препоръчваме да започвате да пиете, за да защитите здравето на сърцето, тъй като може да постигнете по-големи ползи от здравословния хранителен режим и физическата активност. Мъжете трябва да пият не повече от три до четири единици алкохол дневно, а жените не повече от две до три единици дневно. Важно е да не приемате алкохол един или два дни седмично.

Физическа активност

Физическата активност ще Ви помогне да намалите риска от заболявания на сърцето и кръвообращението. Възрастните трябва да се целят към поне 150 минути умерено интензивни упражнения седмично

• Децата и юношите на възраст под 18 години трябва да се опитат да бъдат активни поне един час дневно

• Децата на възраст под пет години, които могат да ходят без чужда помощ, трябва да са физически активни поне три часа, разпределени през целия ден. Това ще помогне за:

• повишаване на HDL холестерола

• контрол на телесното тегло и формата

• контрол на кръвното налягане

• намаляване на нивата на стрес.

Един начин за постигане на 150 минути активност седмично е като сте активни 30 минути поне пет дни седмично. Ако се затруднявате да покривате 30-те минути наведнъж, можете да ги разделите на две части по 15 минути или на три части по 10 минути. Упражненията трябва да Ви затоплят и леко да Ви задъхат, но трябва да сте способни да водите разговор. Опитайте се да променяте вида упражнения, които правите, и включвайте децата и останалата част от семейството, така че да има полза за сърцата на всички. Ако не сте привикнали към такъв обем активност, първо говорете с Вашия лекар и започнете бавно, надграждайки постепенно с течение на времето.

• Поддържайте здравословно тегло и форма.

Наднорменото тегло и по-конкретно прекомерното тегло в средната част на тялото се свързват с по-високи нива на LDL холестерол и по-ниски нива на HDL холестерол. Прекомерно тегло в средната част на тялото означава талията да е :

• над 94 сантиметра за мъже

• 90 сантиметра за мъжете от южноазиатски произход

• 80 сантиметра за жени.

Ако не сте сигурни дали сте с наднормено тегло или формата на Вашето тяло Ви излага на риск за здравето, попитайте Вашия лекар или медицинска сестра.

Овладяване на стреса

Малко количество стрес от време на време Ви помага да се справите с трудни ситуации. Въпреки това има доказателства, че продължителните периоди на стрес могат да увредят здравето. В стресови ситуации тялото произвежда хормоните адреналин и кортизол. Тези хормони Ви помагат да реагирате на ситуации, в които се изисква действие – понякога известно като реакцията „бий се или бягай“. Въпреки това излагането на стресови ситуации за продължителни периоди от време често води до нездравословни стратегии за справяне със стреса като тютюнопушене, пиене на повече от препоръчителното количество алкохол и нездравословни хранителни навици. Всичко това повишава риска от заболявания на сърцето и кръвообращението.

Опитайте се да намерите начини за овладяване на стреса. Намерете време за почивка, намерете си хоби, отделете време за себе си и за Вашите приятели, опитайте се да се занимавате с йога или използвайте техники за релаксация. Каквото и да действа при Вас, включете го във Вашата всекидневна рутина.

Може да установите, че диагностицирането с ФХ причинява стрес.

Може да се притеснявате за въздействието, което заболяването може да окаже върху Вашия живот и Вашето семейство. Или да чувствате вина, че е възможно да предадете ФХ на Вашето семейство. Говорете с Вашия личен лекар или консултант по генетика как се чувствате. Също така на следващата страница може да прочетете препоръки относно това какво е да си родител с ФХ.

ДА СИ РОДИТЕЛ

ФХ е наследствено заболяване, което се предава в семейството. Някои хора може да нямат признаци или симптоми на ФХ и разбират, че страдат от заболяването само след като прекарат сърдечен удар или бъдат диагностицирани със сърдечно заболяване. Ако Вашето дете е наследило ФХ от Вас или от Вашия партньор, никой не трябва да се чувства виновен

– не можете да промените Вашето ДНК или гените, които наследява Вашето дете. Ако Вашето дете бъде диагностицирано и лекувано рано за ФХ, може да води нормален, здравословен живот.

Кога трябва да бъде направено изследване за ФХ на моето дете?

Ако във Вашето семейство има случаи на ранни сърдечни заболявания или висок холестерол или ако Вие или Вашият партньор, сте диагностицирани с ФХ, се препоръчва децата Ви да бъдат изследвани за ФХ. Поставянето на ранна диагноза и усвояването на здравословен начин на живот, включително здравословна диета и много физическа активност, както и медикаментите, понижаващи холестерола, могат значително да намалят риска Вашето дете да развие сърдечно заболяване на по-късен етап в живота.

Ако имате ФХ, Вашето дете трябва да се изследва на възраст между две и десет години или възможно най-рано след това. Лицата с ФХ имат високи нива на холестерол от раждането, така че ако нивата на холестерол на Вашето дете са в приемливите граници, е малко вероятно детето Ви да страда от ФХ.

Диагностициране на ФХ при деца

Ако Вашето дете има умерено високо общо ниво на холестерол между 5,5 и 6,7 mmol/l, това затруднява изключването или потвърждаването на диагноза ФХ. При тези обстоятелства Вашата клиника по холестерола ще предложи детето Ви да се изследва на редовни интервали, докато расте. Колко често трябва да се изследва Вашето дете зависи от неговите нива на холестерол и от другите физикални признаци на ФХ, които може да има.

Ако при някой от родителите се установи изменен ген, е възможно да изследвате детето за същия изменен ген. Средностатистически, половината деца с родител с ФХ ще наследят изменения ген и ще страдат от ФХ. Другата половина ще наследят нормалния ген и няма да страдат от ФХ. Генетично изследване показва дали Вашето дете е наследило променения ген, или не.

Потвърждаването на диагнозата на ранен етап в детска възраст и започването на необходимото лечение значително намалява риска от сърдечно заболяване, причинено от ФХ на по-късен етап в живота. За Вас и Вашето дете може да е по-лесно да започнете промени в хранителния режим и начина на живот заедно, като стартирането на тази ранна възраст ще помогне за налагане на промяната в бъдеще.

Може ли детето ми да приема статини?

Децата с ФХ трябва да бъдат преглеждани редовно в пригодена за деца среда в клиника по холестерола. Статините и другите лекарства, разрешени за употреба при деца, могат да се предписват на деца на възраст над десет години. Въпреки че има достатъчно доказателства, че статините са безопасни, решението за започване на терапия при деца трябва да се взема с помощта на клинична преценка във всеки случай. Тъй като няма лечение за ФХ, дори след понижаване на нивата на холестерол при Вашето дете, то трябва да продължи да приема медикаменти, понижаващи холестерола, през целия си живот. Понякога може да е трудно да накарате Вашето дете да приема медикамента и да се придържа към рутина. Изключително важно е Вашето дете да приема медикамента, за да намали риска от сърдечно заболяване в бъдеще. Приемът на медикамент заедно като семейство ще помогне на детето да изгради рутина.

Какво се случва, ако детето ми има сложна хетерозиготна или хомозиготна ФХ?

Вашето дете може да наследи тези форми на ФХ само ако двамата родители имат ФХ. Сложната хетерозиготна ФХ е много рядка и възниква, когато детето наследи две различни генетични изменения, свързани с ФХ, по едно от всеки родител. Ако от всеки родител се наследят две еднакви генетични изменения, тогава детето ще страда от хомозиготна ФХ. Това също се случва много рядко. Наличието на някоя от тези форми на ФХ означава, че детето има много по-тежка форма на ФХ, обикновено с много по-високи нива на холестерол.

Децата със сложна хетерозиготна или хомозиготна ФХ често се диагностицират в ранна възраст, тъй като физикалните симптоми на ФХ често се развиват бързо и изискват незабавна терапия с медикамент, понижаващ холестерола. Някои деца може да се нуждаят и от LDL-афереза за извеждане на холестерола от кръвта. Тази процедура е много ефективна, но трябва да се консултирате с Вашия специалист по холестерола, преди да започнете този вид пожизнено лечение.

Подкрепа на Вашето семейство

Внасянето на здравословни промени ще защити здравето на Вашето семейство. Можете да подкрепите Вашето семейство и да поддържате ниски нивата на холестерол и риска от сърдечно заболяване, внасяйки постепенни промени в начина на живот, като:

• здравословен хранителен режим

• редовни упражнения

• намаляване на количеството алкохол, което пиете

• спиране на тютюнопушенето

Важно е да обяснявате на всички деца да се въздържат от тютюнопушенето и алкохола, но е особено важно да накарате децата и юношите, страдащи от ФХ, да разберат повишените рискове от тютюнопушенето при лица с ФХ.

Здравословно хранене за Вашето семейство

Хранителният режим е изключително важна част от лечението на ФХ при малки деца и придържането към здравословен хранителен план може да е от полза за цялото Ви семейство. Важно е да насърчавате децата да научат за здравословното хранене и как храната и закуските, които консумират, може да повлияят на техните нива на холестерол, така че да израснат способни да се грижат за своето здраве. Внасянето на промени като семейство ще са от полза за

всички, независимо дали имат ФХ, или не, и ще предпази децата от чувството, че към тях се държат различно.

Когато планирате Вашия здравословен хранителен режим, помнете, че децата, особено децата на възраст под пет години, ще имат различни хранителни потребности от възрастните, тъй като трябва да се развиват и растат.

В заключение:

- Помолете Вашия лекар да Ви насочи към диетолог за повече препоръки.
- Прегледите свързани с кампанията на Дружеството на кардиолозите в България относно фамилната хиперхолестеролемия се извършват от водещи специалисти по кардиология, последвани при необходимост от консултации по ендокринология, педиатрия и медицинска генетика:
- Варна, УМБАЛ Света Марина - д-р Христо Цвятков, тел. 0889 230363
- Плевен, УМБАЛ Георги Странски - д-р Йоанна Младенова, тел. 0893 520921
- Плевен, МБАЛ Св. Марина-Плевен - доц. Тодор Русев, тел. 064 / 805 666
- Пловдив, УМБАЛ Св. Георги - доц. Людмила Китова, тел. 0884 428255
- Стара Загора, Болница Тракия - д-р Валентина Недялкова, тел. 0887 446577
- Велико Търново, МОБАЛ Д-р Ст. Черкезов - д-р Ирена Николова, тел. 0885 560708
- Бургас, Сити Клиник Бургас - д-р Ваня Господинова, тел. 0895 584994
- Русе - д-р Стоил Димитров, тел. 0883 447992
- Хасково, МБАЛ Хасково АД - д-р Мерал Дурал, тел. 0877 229686
- София, УМБАЛ Св. Анна - д-р Ивайло Цветков, тел. 0878 966010
- София, УМБАЛ Царица Йоанна-ИСУЛ - д-р Ангелина Боризанова, тел. 0887 260882
- София, МБАЛ Сити клиник - доц. Яна Симова, тел. 0887 098940
- София, УМБАЛ Александровска - д-р Стефан Найденов, тел. 0888 528417
- София, УМБАЛ Александровска - д-р Дениз Бакалов, тел. 0888 956479
- София, УМБАЛ Св. Екатерина - д-р Надя Найденова, тел. 0887 921371
- София, МЦ Кардиохелп - д-р Валентина Григорова, тел. 02/9817521
- София, УСБАЛЕ Акад. Иван Пенчев
- София, НМТБ Цар Борис III - доц. Иван Груев, тел. 0888 122407

Прегледите включват снемане на подробна фамилна анамнеза с насоченост към това заболяване, анализ на резултатите от налични кръвни изследвания или назначаване на необходимите изследвания.