

Фамилна хиперхолестеролемия

диагноза и лечение

Честотата на фамилна хиперхолестеролемия в развитите страни е около 1 на 500. Хетерозиготната фамилна хиперхолестеролемия е свързана с повишен риск за ранна коронарна артериална болест (>50% риск при мъже на 50-годишна възраст и >30% при жени на 60 години), но състоянието често остава недиагностицирано.

1. Диагноза

- фамилна хиперхолестеролемия трябва да се подозира при възрастни с повишен холестерол >7.5 mmol/l, особено ако имат фамилна анамнеза за коронарна артериална болест в млада възраст
- за диагнозата трябва да се използват критериите на Simon Broome: комбинация от фамилна анамнеза за коронарна артериална болест (на възраст <60 години при роднини от първа линия и 7.5 mmol/l или LDL >4.9 mmol/l)
- диагнозата трябва да се потвърди от специалист в областта на фамилната хиперхолестеролемия.

2. Терапия в първичната помощ

- съвети за промяна в начина на живот и особено преустановяване на тютюнопушенето
- започване на интензивна терапия с високи дози статини (например simvastatin 80 mg дневно или съответни дози atorvastatin и rosuvastatin) за постигане на >50% намаление на LDL; ако се налага, дозата на статина трябва да се увеличи до максимално толерираната
- при невъзможност (липса на толеранс) за приложение на статин, трябва да се обмисли включването на монотерапия с ezetimibe. Ezetimibe трябва да се добави и към терапията със статин при неуспех за постигане на прицелните стойности на общия холестерол или LDL.
- пациентите трябва да се насочват към специалист с опит в лечението на фамилна хиперхолестеролемия ако концентрациите на LDL не могат да намалееят >50% или ако болните са високорискови – с данни за коронарна болест, фамилна анамнеза за ранно заболяване или повече от два сърдечносъдови рискови фактора
- при случаи с фамилна хиперхолестеролемия не трябва да се използват традиционните скали за определяне на сърдечния риск (например Framingham)
- при всички болни трябва да се извърши „каскадно тестване“: ДНК тест или концентрация на холестерола ако не се установи генна мутация при идентифицирането на роднини, засегнати от заболяването

3. Специализирана терапия

- необходимо е да се установи наличието на фамилна анамнеза за хиперхолестеролемия и коронарна болест в млада възраст, като се отбележи наличието на тютюнопушене, за да се определи доминиращата форма на унаследяване за насочване към изследване на ДНК и общ холестерол
- при данни за генна мутация трябва да се проведе ДНК тест за идентифициране на засегнатите роднини. Ако не се установи генна мутация, трябва да се изследват стойностите на LDL (в зависимост пола и възрастта) за потвърждаване на диагнозата.

– пациентите трябва да се проследяват веднъж годишно за оценка на ефекта от терапията, наличието или степента на коронарна болест и за актуализиране на фамилната анамнеза

4. Специфични групи пациенти

а) Жени с фамилна хиперхолестеролемия:

– комбинираните перорални контрацептиви по принцип не са противопоказани при пациентки на терапия с липидомодифициращи медикаменти. Все пак, поради наличие на малък риск, е възможно обмислянето на алтернативни форми на контрацепция.

– фамилната хиперхолестеролемия не е противопоказание за бременност или кърмене. Липидомодифициращите медикаменти трябва да се спрат три месеца преди опит за забременяване и не трябва да се приемат по време на бременността, поради риск за фетални малформации. Ако пациентката забременее, терапията с липидомодифициращи медикаменти трябва да се преустанови незабавно и трябва да се потърси консултация с акушер-гинеколог.

б) Деца и подрастващи:

– децата и подрастващите трябва да се насочат за консултация с лекар, който има опит с лечението на фамилната хиперхолестеролемия в тази възрастова група

– при деца с риск за заболяването (засегнати родители) трябва да се предложи ДНК тест на възраст 10 години, ако е известна фамилната генна мутация. В противен случай трябва да се измерват стойностите на LDL, включително и през пубертета за изключване на заболяването.

– при деца с доказана фамилна хиперхолестеролемия трябва да се започне терапия с подходящ за възрастта статин. Това обикновено става към 10-годишна възраст, но е възможно по-ранно или по-късно лечение в зависимост от конкретната ситуация.

– необходимо е стриктното проследяване на растежа и развитието на деца и подрастващи с фамилна хиперхолестеролемия

Използвани източници:

1. Wierzbicki A., Humphries S., Minhas R. et al. Familial hypercholesterolaemia: summary of NICE guidance. BMJ 2008; 337: 509-510 <http://www.bmj.com>

2. Wald D. Commentary: Controversies in NICE guidance on familial hypercholesterolaemia. BMJ 2008; 337: 510-511

<http://spisaniemd.bg/kd/2010/10/familna-hiperholesterolemiya-diagnoza-i-lechenie>