

Има и някои видими симптоми на FH, особено когато LDL-холестерол е много висок:

- ♥ Подутина или бучки около пръстите, лактите и коленете, наречени "ксантоми". Те се образуват, когато излишният холестерол се отлага по сухожилия или под кожата. Могат да бъдат забелязани от дерматолог.
- ♥ Оток или болка в ахилесови сухожилия ("сухожилни ксантоми"). Повишеният холестерол може да се отлага в сухожилията, което ги прави разширения и може да причини болка, когато носите обувки.
- ♥ Жълтеникави белези около очите или бяла дъга близо до оцветената част на окото ("Аркус корнеалис"). Това може да бъде диагностицирано от офталмолог (очен лекар).

#### ИМА ЛИ СПЕЦИФИЧЕН ТЕСТ ЗА FH?

Обикновено, нивата на LDL-холестерола и медицинската история на семейството са достатъчни за клинична диагноза на FH. FH диагностиката се състои в "липиден панел" (кръвен тест, показващ вашия HDL-холестерол, LDL-холестерол, общия холестерол и триглицериди), както и въпросник относно здравето на вашето семейство (наличие на сърдечно-съдовата болест, инфаркти или други сърдечно-съдови заболявания, атеросклероза и т.н.). Диагноза FH може да бъде напълно потвърдена от генетичен тест. Консултирайте се с кардиолог, ендокринолог (експерт в нарушения на холестерола) или генетичен консултант - ако подозирате, че имате FH.

#### АЗ СЪМ БОЛЕН ОТ FH. КАКВО СЕГА?

Важно е да запомните, че FH се предава по наследство. Ако имате FH, след Вас всеки един от вашите близките членове в семейството, има 50% по-голяма вероятност да е болен. Това включва родители, братя, сестри, деца, лели, чичовци, братовчеди и т.н. За доброто здраве на семейството е желателно всички да се изследват.

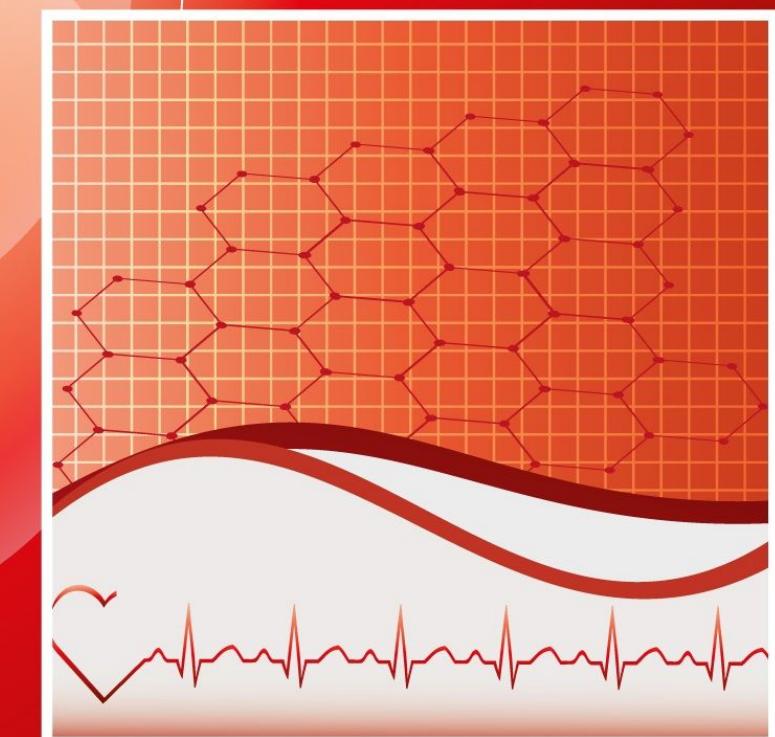


# ФЕДЕРАЦИЯ БЪЛГАРСКИ ПАЦИЕНТСКИ ФОРУМ



## ФЕДЕРАЦИЯ БЪЛГАРСКИ ПАЦИЕНТСКИ ФОРУМ

София 1000  
ул. Денкоглу 15, вход Б, етаж 1  
моб. 0893 555 989 • e-mail: [fbpf@abv.bg](mailto:fbpf@abv.bg)  
[www.fbpf.org](http://www.fbpf.org)



## ВЪПРОСИ, НА КОИТО САМИ ДА ОТГОВОРИТЕ?

Имате ли висок холестерол?

Има ли висок холестерол (LDL-холестерол > 190 mmol/L) във вашето семейство?

Има ли някой в семейството Ви с преживян сърдечен удар, необходимост от стенд или операция за байпас преди 60-годишна възраст?

Имате ли фамилна анамнеза за ранна болест на сърцето или смърт от сърдечно-съдови заболявания?

Забелязали ли сте, подуване на ахилесовите сухожилия (задната част на глезена)?

Имате ли жълтеникави отлагания около очите?

Много хора с Фамилна Хиперхолестерolemия (FH) се чувстват и изглеждат здрави, но артериите им може да са значително по-болни отколкото предполагат. Ако сте отговорили с ДА на някой от въпросите, трябва да се обърнете към кардиолог, за да се изключи или потвърди FH.

## КАКВО Е FH?

Това е наследствено заболяване, което води до агресивно и ранно сърдечно-съдово заболяване. По-голямата част от холестерола циркулира в тялото на човек, след като се произведе в черния дроб. Холестеролът е необходим компонент на структурата и функцията на човешки клетки. Хората с FH не са в състояние да преработят холестерола, който телата им постоянно произвеждат. Това е причината нивата на холестерола на човек с FH да са твърде високи.

С течение на времето това води до повишаване на холестерола в кръвта, което може да доведе до запушване на артериите на сърцето и/или мозъка. Има две форми на FH - хетерозиготна и хомозиготна.

Ако наследите FH от двамата родители, състоянието е по-тежко относно евентуалните последствията. Тази форма на FH се нарича Хомозиготна FH (HoFH). Това е много

рядко заболяване и се среща в около 1 на милион души в цял свят.

FH наследена от само един родител се нарича Хетерозиготна (HeFH). Тя се среща при 1 на 300 человека.

Налице е "добър холестерол", известен като липопротеин с висока плътност холестерол (HDL-C), и "лош холестерол", известен като липопротеин с ниска плътност холестерол (LDL-C). Възрастни с FH могат да имат нива на LDL-C, които варират от 190 mmol/L да 400 mmol/L или по-висока. Деца с FH имат нива на LDL-C над 160 mmol/L.

Хората с FH имат 20 пъти по-висок риск от развитие на ранно агресивно сърдечно заболяване.

- ♥ Сърдечното заболяване е номер едно убиец на мъже и жени в световен мащаб.
- ♥ При жените ранната смърт от сърдечно-съдови заболявания е с по-висок процент от смъртта от всички форми на рак, взети заедно.
- ♥ Човек с FH има 50% по-голяма вероятност да получи инфаркт преди 50-годишна възраст.
- ♥ Ако имате FH, всяко от децата ви има 50% по-голяма вероятност да има FH.

Ако FH не се лекува, може да доведе до сърдечно-съдови заболявания - инфаркт или инсулт.

Точна диагноза и лечение могат да гарантират нормална продължителност на живота.

Рискови фактори са тютюнопушенето, надорменото тегло и заседналия начин на живот. Ако имате FH трябва да спрете пушенето, да контролирате теглото си и да водите физически активен начин на живот. Терапията, здравословният начин на хранене и живот спомагат за понижаване на риска от ранен инфаркт.



## КОЛКО ЧЕСТО СЕ СРЕЩА FH?

FH е едно от най-честите генетични животозастрашаващи заболявания. То засяга най-малко един на всеки 300 души по целия свят. Въпреки, че FH съществува във всички групи от населението, някои етноси са непропорционално засегнати. Хора от ливански, френски, канадски, южно-африкански и еврейски произход. В тези популации FH се среща един на всеки 80-100 души.

## КАКВО МОГА ДА НАПРАВЯ?

FH е лечимо заболяване! Ако FH е установено рано, сериозните проблеми на съдовете на сърцето и кръвоносните съдове могат да бъдат предотвратени или забавени, като се вземат мерки:

- ♥ Без цигари!
- ♥ Редовна физическа активност!
- ♥ Здравословна диета с ниско съдържание на насытени и транс мазнини.
- ♥ Медикаменти.

Почти 100% от хората с FH използват лекарства за понижаване на холестерола. За някои хора с FH, са необходими по-драстични мерки - включително и LDL-афереза (диализа - процедура, при която LDL-C холестерола се отстранява от кръвта на седмична или на всеки две седмици процедура). Американската академия по педиатрия препоръчва, ако в семейство има човек с ранен инфаркт или сърдечно-съдови заболявания преди 55-годишна възраст за мъжете и 65 години за жените, децата в това семейство да направят изследване на холестерол след навършване на 2 години.

## КАК МОГА ДА РАЗБЕРА, ЧЕ ИМАМ FH?

Фамилна хиперхолестерolemия обикновено е "невидима" болест. Хората не показват видими признания на FH.

Има два основни показателя за FH:

- ♥ Високи нива на LDL-холестерол, които не се понижават след диета.
- ♥ Семейната история на ранна болест на сърцето и/или сърдечно-съдови заболявания.