

Perekondlik hüperkolesteroleemia



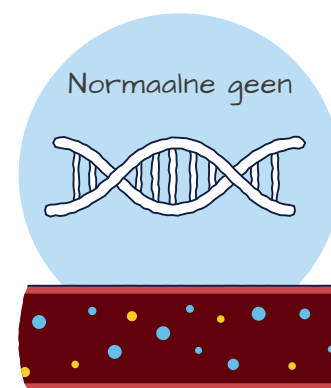


Loe lähemalt
www.kolesterool.info

Mida tähendab perekondlik hüperkolesteroleemia (PH)?

Perekondlikku hüperkolesteroleemiat (PH) nimetatakse perekondlikuks seetõttu, et see esineb perekonniti, s.t on päritav haigus.

Kolesteroolitase meie veres oleneb maksa võimekusest kolesterooli (eriti LDL-kolesterooli ehk „halva“ kolesterooli) omastada ja lagundada. **PH puhul on tegemist geenimutatsiooniga**, mille puhul organism ei suuda kolesteroolist normaalsel viisil vabaneda ning kolesterool kuhjub kehas.



Normaalne
LDL-kolesterooli
ehk „halva“ kolesterooli
tase veres



LDL-kolesterooli
ehk „halva“
kolesterooli
kuhjumine veres

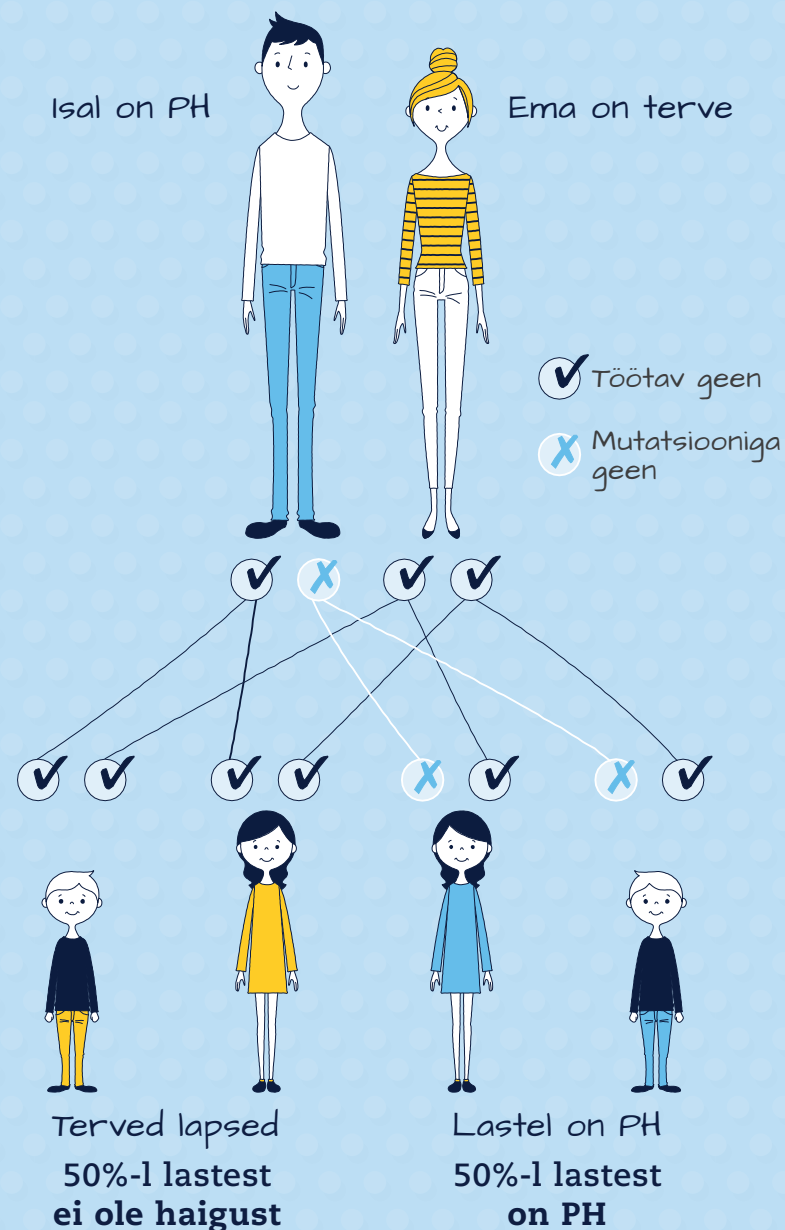
Kui geenimutatsioon on pärit ühelt vanemalt, nimetatakse seda heterosügootseks perekondlikuks hüperkolesteroleemiaks (PH). Ilma ravita on heterosügootse PH puhul südamelihase **infarkti risk kuni 22 korda kõrgem** rahvastiku keskmisest riskist ning esmane südamelihase infarkt võib tekkida 40-50-aastaselt isegi siis, kui ei esine teisi südame-veresoonkonna riskifaktoreid peale kõrge kolesteroolitaseme.

Harvematel juhtudel on tegemist geenimutatsiooniga, mis on päritud mõlemalt vanemalt. Seda nimetatakse homosügootseks PH-ks. Selle haiguse puhul esineb väga kõrge kolesteroolitase veres – sageli 10-20 mmol/l ning südamelihase infarkt võib tekkida juba 20-aastaselt.

PH esineb ühel inimesel 200-250 hulgast.

PH pärandub edasi 50%-le järglastele.

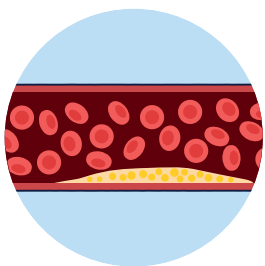
Perekondliku hüperkolesteroleemia (PH) pärilikkus



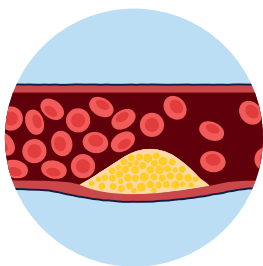
Kuidas ma tean, kas mul on perekondlik hüperkolesteroleemia (PH)?

Kõrge kolesterool ei pruugi põhjustada mingeid tervisekaebusi, seetõttu tuleb LDL-kolesterooli ehk “halva” kolesterooli taset veres mõõta.

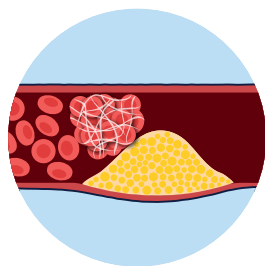
Kõige tavalisem tunnus PH puhul on **südame-veresoonkonna lupjumise esinemine** suhteliselt noores eas. Seda põhjustab kolesteroolinaastude kuhjumine südame pärgarterites, mis **võib viia südamelihase infarkti varases täiskasvanueas.**



LDL-kolesterool kuhjub arteri seinas



Naastu teke



Trombi teke

PH-ga meestel tekib südame pärgarterite ehk koronaarhaigus 10-20 aastat varem võrreldes tervete meestega



50%-l PH-ga meestest esineb südamelihase infarkt enne 50. eluaastat

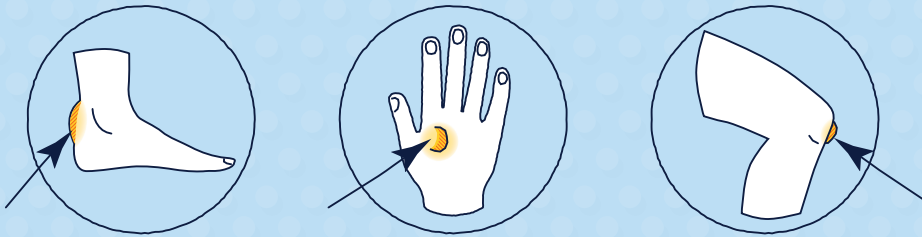
PH-ga naistel aga tekib koronaarhaigus 20-30 aastat varem võrreldes tervete naistega



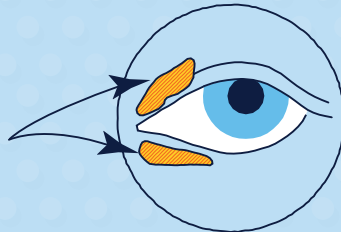
30%-l PH-ga naistest esineb südamelihase infarkt enne 60. eluaastat

PH-ga inimestel võivad esineda järgnevad välised tunnused:

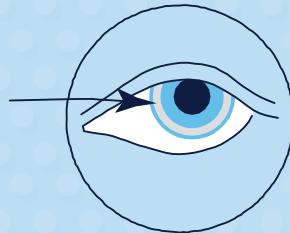
- **Ksantoomid** – rasvarikkad, nahast kõrgemad kolesterooli-moodustised nahal, eriti küünarliigeste, põlveliigeste, sõrmeliigeste, kannakõõluste ja tuhara piirkonnas



- **Ksantelasmid** – rasvarikkad kollakad kolesterooliladestused silmalaugudel ja silmade ümbruses



- **Nn. seniilne arkus** – valkjas-hallikas rõngas ümber silma vikerkesta värvilise osa



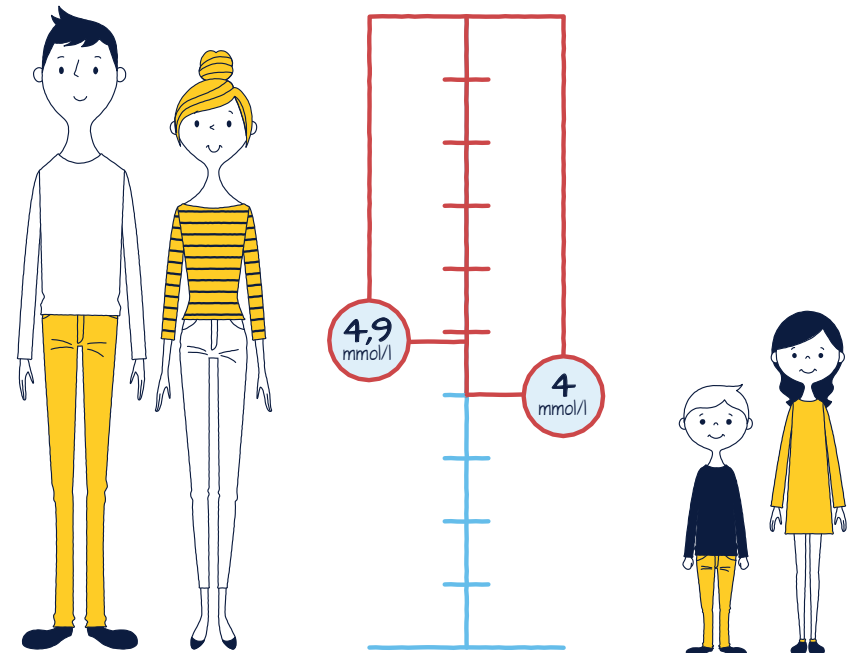
Kuidas PH-d diagnoositakse?

Tavaliselt avastatakse kõrge kolesterool või eelpool nimetatud tunnused rutiinse arstikontrolli käigus.

PH-d kahtlustatakse, kui:

- LDL-kolesterool ehk „halb“ kolesterool on $> 4,9$ mmol/l täiskasvanul ja > 4 mmol/l alla 16-aastastel lastel.

LDL-kolesterool
ehk „halb“ kolesterool

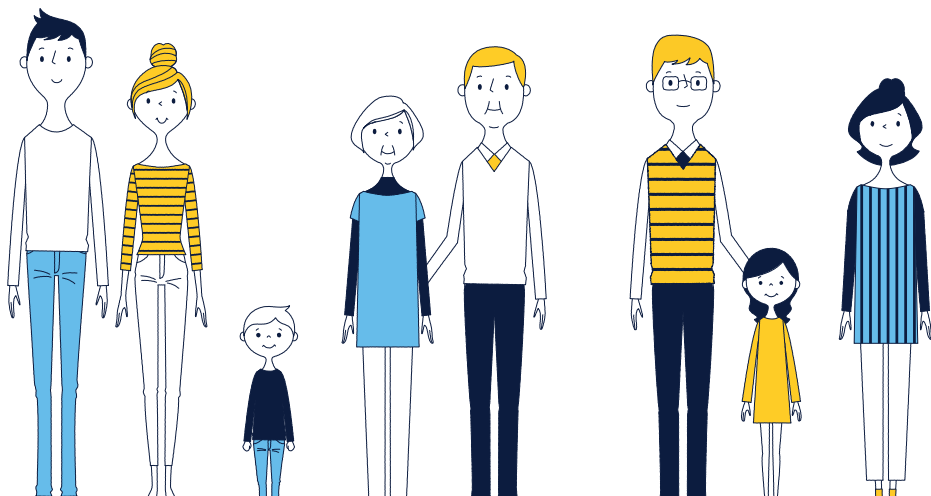


PH-d kahtlustatakse, kui esineb eespool nimetatud kõrge kolesteroolitase ning:

- kui esimese põlve sugulasel (ema, isa, õde, vend, lapsed) on esinenud südamelihase infarkt või insult varases eas, s.t enne 60. eluaastat; või
- kui teise põlve sugulasel (vanaema, vanaisa, onu ja tädi ning nende lapsed) on esinenud südamelihase infarkt või insult varases eas, s.t enne 50. eluaastat; või
- kui esimese põlve sugulasel või muul lähedasel sugulasel on avastatud kõrge kolesteroolitase.

PH diagnoosi saab kinnitada geenitestiga. 60-80%-l PH-ga inimestest leitakse muteerunud geen. Juhul kui geenimutatsiooni ei leita, kinnitatakse diagnoos teiste tunnuste alusel.

Kui PH diagnoos kinnitub, siis soovitatakse kontrollida ka teisi pereliikmeid. Seda nimetatakse kaskaadskriininguks. Kaskaadskriining on oluline selleks, et leida üles ohutsoonis (varase südamelihase infarkti riskitsoonis) olevad pereliikmed ja neil kiiresti ravi alustada.



Millised on PH ravivõimalused?

PH on geneetiline haigus ning ei ole põhjustatud ebatervislikust eluviisist, kuid südamesõbralik eluviis on vaieldamatult selle haiguse ravi alustala.

Kõige efektiivsemaks raviks on kolesterooli alandav ravi kas statiinide, esetimiibi või nende kombinatsiooniga. Mõningatel juhtudel on vajalik (bioloogilise) süsteravi kasutamine, mida manustavad inimesed endale ise kas 2 korda kuus või harvem.

PH-ga lastel alustatakse ravi reeglina 10-aastaselt.

Mis on PH-ga inimeste prognoos ehk elulemus?

Ravi eesmärk on langetada LDL-kolesterooli taset vähemalt 50% ning eesmärkväärtuseni $< 1,4$ mmol/l või $< 1,8$ mmol/l. Ravieesmärk oleneb teistest kaasuvatest südame-veresoonkonna riskiteguritest. Ilma ravita ohustab PH-ga inimesi varane ateroskleroos ehk lupjumine veresoontes.

Kasutatud viited:

Ameerika Südameassotsiatsiooni koduleht (*American Heart Association*)
<https://www.heart.org/en/health-topics/cholesterol/causes-of-high-cholesterol/familial-hypercholesterolemia-fh>
Kasutatud: märts 2024

Ameerika haiguskontrolli ja -ennetuse keskused (CDC, Centers for Disease Control and Prevention) <https://www.cdc.gov/genomics/disease/fh/FH.htm>
Kasutatud: märts 2024

Rootsi Riiklik Kopsu- ja Südameliit (Sveriges Riksförbundet/Hjärt-Lung)
<https://www.hjart-lung.se/diagnoser/hjarta/familjar-hyperkolesterolemi/>
Kasutatud: märts 2024

Mach F, Baigent C, Catapano AL, *et al.* 2019 ESC/EAS Guidelines for the management of dyslipidaemias: lipid modification to reduce cardiovascular risk. *Eur Heart J.* 2020 Jan 1;41(1):111-188

Viigimaa M, Blöndal M, Hedman A, *et al.* Eesti perekondliku hüperkolesteroleemia käsitlusjuhend. *Eesti Arst.* 2023; 102(4):237–240

Materjali on koostanud:

Dr Anu Hedman (kardioloog, Ida-Tallinna Keskhaigla)



Materjali trükkimist toetas: SIA Novartis Baltics Eesti filiaal, Pärnu mnt 141, 11314, Tallinn