

Семейная гиперхолестеринемия



www.kolesterool.info

Что такое семейная гиперхолестеринемия (СГ)?

Семейная гиперхолестеринемия (СГ) называется семейной, потому как встречается в семьях и является наследственным заболеванием.

Уровень холестерина у нас в крови зависит от способности печени поглощать и расщеплять холестерин (особенно холестерин ЛПНП или «плохой» холестерин или LDL-холестерин). **Причиной СГ служит генетическая мутация**, при которой организм не может избавиться от холестерина обычным способом, и холестерин накапливается в организме.

Читайте далее
www.kolesteroool.info



Нормальный уровень
холестерина ЛПНП или
«плохого» холестерина
в крови



Накопление
холестерина ЛПНП или
«плохого» холестерина
в крови

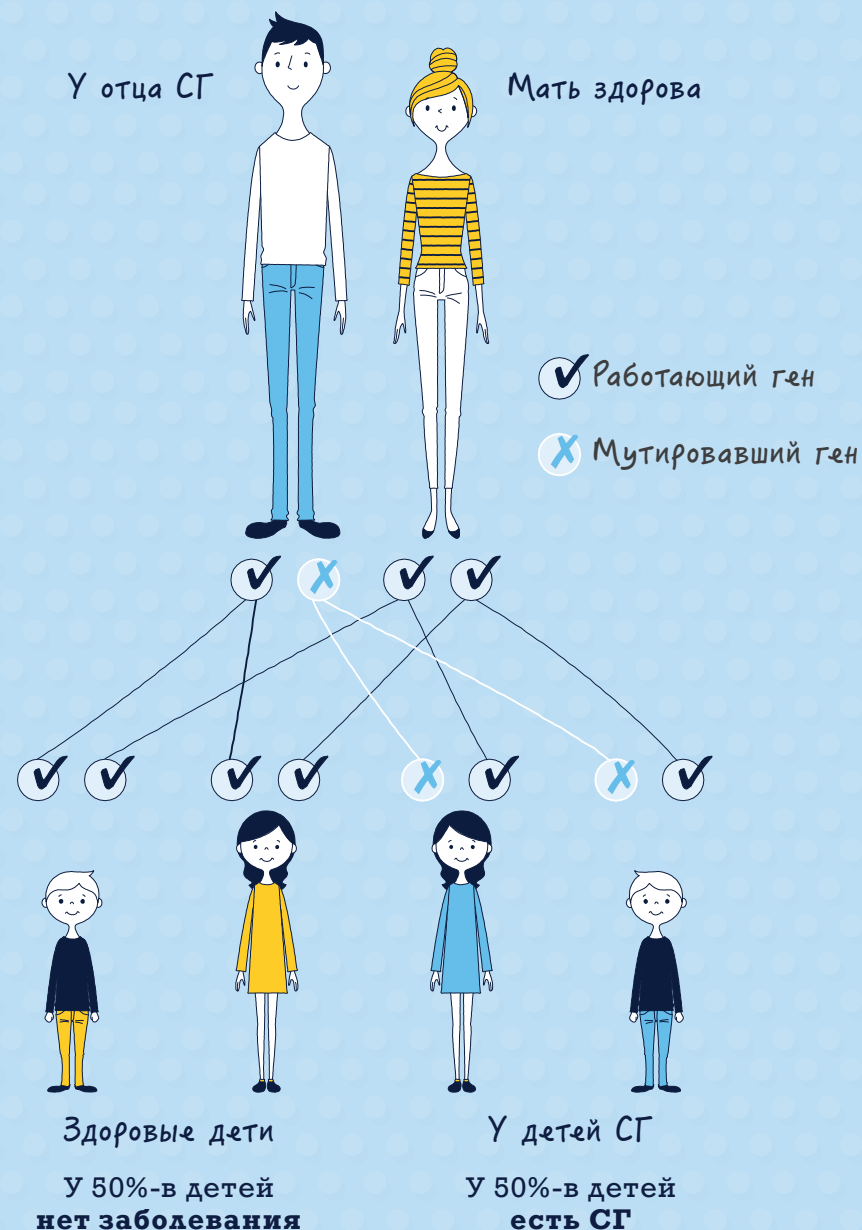
Когда генетическая мутация передается одним родителем, это называется гетерозиготной семейной гиперхолестеринемией (СГ). Без лечения при гетерозиготной СГ **риск инфаркта миокарда в 22 раза выше** среднего риска в общей популяции, а первичный инфаркт миокарда может возникнуть в возрасте от 40 до 50 лет даже при отсутствии других сердечно-сосудистых факторов риска, помимо высокого уровня холестерина.

Генетическая мутация, унаследованная от обоих родителей встречается реже. Это называется гомозиготной СГ. При этом заболевании уровень холестерина в крови очень высокий - часто 10-20 ммоль/л, а инфаркт миокарда может возникнуть уже с 20-летнего возраста.

СГ встречается у одного из 200-250 человек.

СГ передается 50%-м потомства.

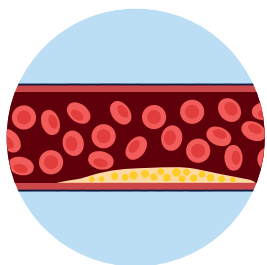
Наследование семейной гиперхолестеринемии (СГ)



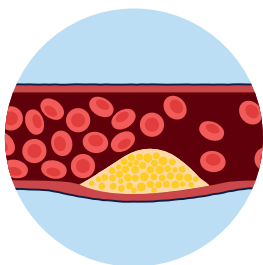
Как мне узнать, есть ли у меня семейная гиперхолестеринемия (СГ)?

Высокий холестерин не обязательно вызывает какие-либо проблемы со здоровьем, поэтому необходимо измерять уровень холестерина ЛПНП или «плохого» холестерина в крови.

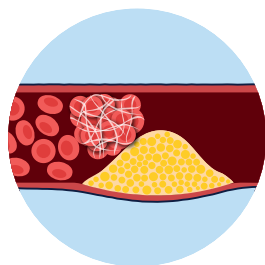
Наиболее частым признаком СГ является **кальцификация сердечно-сосудистой системы** в относительно молодом возрасте. Это вызвано накоплением холестериновых бляшек в коронарных артериях сердца, что **может привести к инфаркту миокарда в раннем возрасте**.



Холестерин ЛПНП
накапливается
в стенке артерии



Образование
бляшки



Образование
тромба

У мужчин с СГ развивается
коронарная или ишемическая
болезнь сердца
на 10-20 лет раньше,
чем у здоровых мужчин



У 50% мужчин с СГ
инфаркт миокарда
возникает в возрасте
до 50 лет

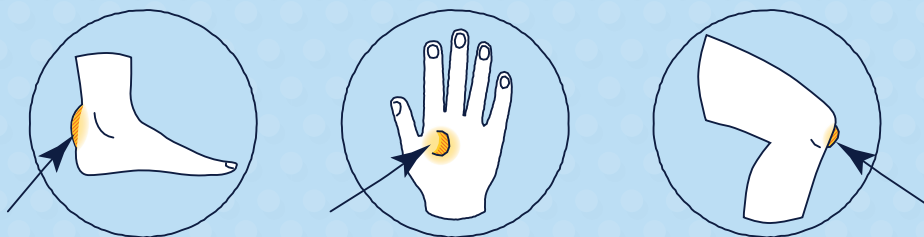
Однако у женщин с СГ
коронарная болезнь сердца
развивается
на 20-30 лет раньше,
чем у здоровых женщин



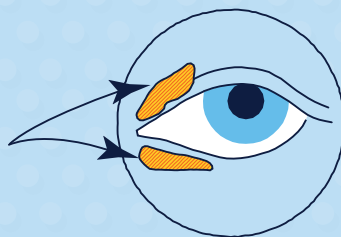
У 30% женщин с СГ
инфаркт миокарда
возникает в возрасте
до 60 лет

Люди с СГ могут иметь следующие внешние симптомы:

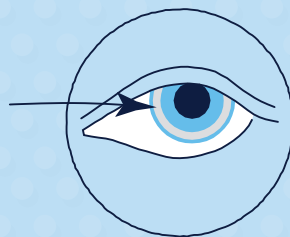
- **Ксантомы** — богатые жиром, возвышающиеся над кожей скопления холестерина, особенно в области локтей, коленей, суставов пальцев, пяток и ягодиц



- **Ксантелазмы** — богатые жиром желтоватые отложения холестерина на веках и вокруг глаз



- Так называемая старческая дуга — беловато-серое кольцо вокруг цветной части радужной оболочки глаза



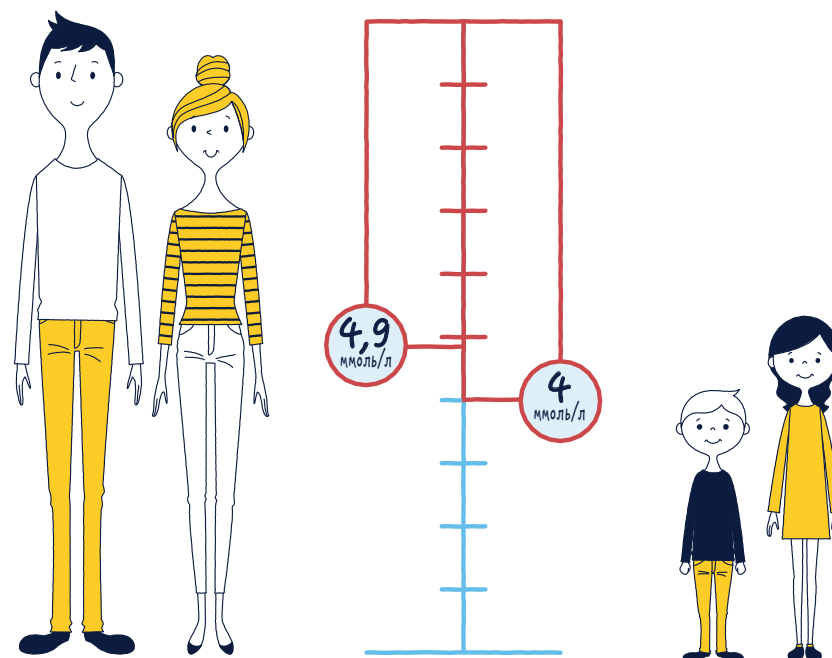
Как диагностируется СГ?

Повышенный уровень холестерина или вышеперечисленные симптомы обычно обнаруживаются во время обычных медицинских осмотров.

Подозрение на СГ возникает, если:

- Холестерин ЛПНП или «плохой» холестерин составляет $> 4,9$ ммоль/л у взрослых и > 4 ммоль/л у детей в возрасте до 16 лет.

Холестерин ЛПНП или
«плохой» холестерин



СГ подозревают при наличии вышеупомянутого высокого уровня холестерина и:

- если родственник в первом поколении (мать, отец, сестра, брат, дети) перенес инфаркт или инсульт в раннем возрасте, т.е. до 60 лет; или
- если родственник во втором поколении (бабушка, дедушка, дядя, тетя и их дети) перенесли инфаркт миокарда или инсульт в раннем возрасте, то есть в возрасте до 50 лет; или
- если у родственника в первом поколении или у другого близкого родственника обнаружен высокий уровень холестерина.

Диагноз СГ может быть подтвержден генетическим тестированием. Мутировавший ген обнаруживается у 60-80% людей с СГ. Если мутации гена не обнаружено, диагноз подтверждается на основании других признаков.

Если диагноз СГ подтверждается, рекомендуется проверить и других членов семьи. Это называется каскадным скринингом. Каскадный скрининг необходим для выявления членов семьи, находящихся в опасной зоне (зона риска раннего инфаркта миокарда) и для быстрого начала их лечения.

Каковы варианты лечения СГ?

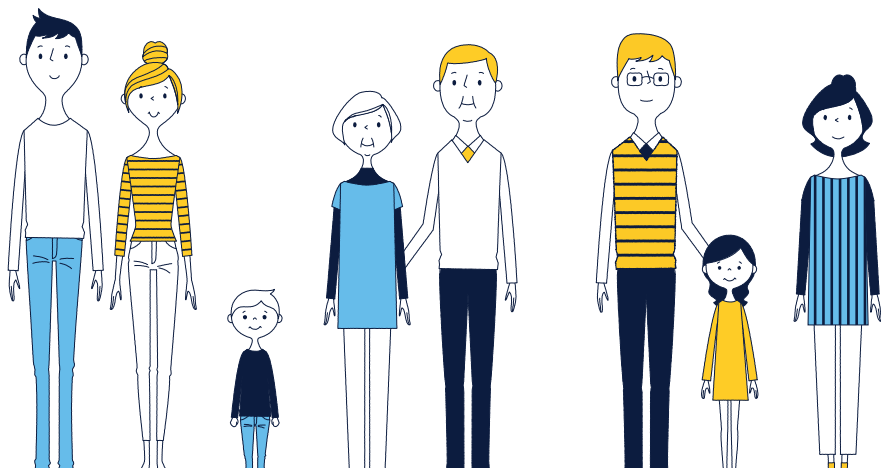
СГ является генетическим заболеванием и не вызвана нездоровым образом жизни, но полезный для сердца образ жизни, бесспорно, лежит в основе лечения этого заболевания.

Наиболее эффективным лечением являются препараты для снижения уровня холестерина - статины, эзетимиб или их комбинация. В некоторых случаях необходимо использовать (биологическую) инъекционную терапию, которую люди вводят себе самостоятельно два раза в месяц или реже

У детей с СГ лечение обычно начинают с 10-летнего возраста.

Каков прогноз или выживаемость для людей с СГ?

Целью лечения является снижение холестерина ЛПНП как минимум на 50% и до целевого значения <1,4 ммоль/л или <1,8 ммоль/л. Цель лечения зависит от других сопутствующих сердечно-сосудистых факторов риска. Без лечения люди с СГ подвержены риску раннего атеросклероза, т.е. кальцификации кровеносных сосудов.



Использованные ссылки:

Веб-сайт Американской кардиологической ассоциации (*American Heart Association*)
<https://www.heart.org/en/health-topics/cholesterol/causes-of-high-cholesterol/familial-hypercholesterolemia-fh>
Использовалось: в марте 2024 г

Американские центры по контролю и профилактике заболеваний (CDC, Centers for Disease Control and Prevention) <https://www.cdc.gov/genomics/disease/fh/FH.htm>
Использовалось: в марте 2024 г

Шведская национальная ассоциация легких и сердца (Sveriges Riksförbundet/Hjärt-Lung)
<https://www.hjart-lung.se/diagnoser/hjarta/familjar-hyperkolesterolemi/>
Использовалось: в марте 2024 г

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

Материал составлен:

Доктор Ану Хедман (кардиолог, Ида-Таллиннская центральная больница)



Печать материала поддержал:
Эстонский филиал SIA Novartis Baltics, Пярнуское шоссе 141, 11314, Таллинн.