



EGY HÉT FIGYELEM: Nemzetközi összefogás a veleszületett magas koleszterinszint ellen

Becslések szerint mintegy 10 millió egyénnek van familiáris hiperkoleszterinémia betegsége világszerte, és a betegek 80%-ánál nem ismerik fel ezt. Csak a felismert betegek egytizedénél kielégítő az alkalmazott kezelés eredménye. Az érintett magyar betegek száma 20-50 ezer lehet, és jelenleg alig 1 százalékuk tud a problémájáról. A felismerés és a betegek követésére elindult egy regiszter program, amibe több helyen, köztük a gyulai lipidcentrumban is be lehet kerülni.

A familiáris hiperkoleszterinémia (veleszületett magas koleszterinszint: FH) globális egészségügyi problémát jelent, mivel a világ minden részén előfordul. Általában nem ismerik fel könnyen, ezért sokszor halálos kimenetelű. Az FH fő következménye a fiatalkori szívhalálozás (40 éves kor előtt), pedig az okozott nagyfokú érrelmeszesedés és az ez okból bekövetkező szív- és érrendszeri szövődmények megelőzhetőek lennének hatékony szakmai kezdeményezésekkel és előírásokkal.

A probléma megoldására a világ minden részéről gyűltek össze a szakemberek az **Európai Atherosclerosis Társaság** égisze alatt – **EAS Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration (FHSC)** – hogy együtt válaszoljanak e globális egészségügyi kihívásra. Az együttműködés magában foglalja a betegség ismertségének növelését, és a FH illetve betegek felismerésére fókuszáló programok létrehozását és fejlesztését.

The EAS-FHSC együttműködés 2016-ban indult, a nemzetközi szakmai hálózat folyamatosan fejlődik, jelenleg 65 ország szakemberei vesznek benne részt. **A fő cél a betegség még jobb megértése a betegség és betegadatok gyűjtésével és elemzésével**, amitől azt várják az orvosok, hogy segítségükkel még hatékonyabb kezelési eljárásokat lehet majd kidolgozni.

A figyelemfelhívás érdekében létrejött a **Nemzetközi Familiáris Hiperkoleszterinémia Nap**, amit minden évben szeptember 24-én rendeznek meg. Az idei évben ez vasárnapra esik, így a szervezet azt megelőző egész hetet – 2017. szeptember 18-24. – a betegségnek szenteli, ez az **FH Hét**.

A betegség hátterében 4 ismert gén mutációja állhat. Az FH röviden azt jelenti, hogy az érintett személy az egyik szülőtől normális struktúrájú LDL receptor gént örököl, de a másik szülőjétől egy funkcionálisan nem működő, mutáns gént kap. Az LDL receptor szám felére csökken, ennek következtében extrém magas LDL-C szint alakul ki.

Két típusa van az örökletes magas koleszterinszintnek. A sokkal gyakoribb úgy nevezett heterozigóta formája, aminek előfordulási gyakorisága a korábbi vizsgálatok 1:500-ra becsülték. Az újabb felmérések jóval gyakoribb adatokról számolnak be, Hollandiában



például 1:200-as arányt mértek, **Magyarországon a becslések szerint 20-50.000-re tehető az érintett betegek száma.**

Az érintett betegeknek már a 30-as, 40-es éveikre kialakul a tüneteket okozó szívbetegség, ami leggyakrabban mellkasi fájdalom (angina pectoris) vagy infarktus formájában jelentkezik.

A ritkább, de súlyosabb fajtája a betegségnek az ún. homozigóta formája, ami egymillióból egy embert érint, de van olyan ország (a már említett Hollandia), ahol minden 300.000 főre jut egy ilyen beteg. Ennél a típusnál a vér koleszterinszintje több mint hatszorosa a normál értéknek. Magyarországon mintegy 10-33 ilyen beteg fordulhat elő.

E betegeknek már gyermekkorban, vagy serdülőkorban is megjelenhetnek a szív-érrendszeri elváltozások, és már tizenévesen szívelégtelenségben szenvedhetnek vagy akár már a húszas éveik elején szívinfarktust kaphatnak.

Egyes szakemberek azt is vélelmezik egyébként, hogy egyes, a médiában is nagy port kavaró korai sportolói szívhalálozás hátterében is e, fel nem ismert betegség állhat.

A betegség korai felismerése és kezelése a beteg szempontjából életmentő! Minden nap, amikor a magas koleszterinszintet nem kezelik megfelelően, lehetőséget teremt arra, hogy az érlemezés elinduljon, és súlyos szövődményekhez, halálhoz vezessen. Magyarországon jelenleg „kaskád rendszerű” szűrést végeznek, ami azt jelenti, hogy ha a felfedezik a betegséget, akkor az FH-s beteg első, másod és harmadfokú családtagjait is elkezdik szűrni.

A nemzetközi együttműködés részeként hazánkban is elindult egy online regiszter program a familiáris hiperkoleszterinaemiás betegek követésére. A regiszter célja, hogy szűrni tudják a betegségben érintetteket, és hogy megfelelő és egységes kezelést kaphassanak. **A regiszterbe jelenleg több hazai város, köztük Gyula, lipidcentrumában lehet, a háziorvos és program koordinátorainak segítségével bekerülni.** Jelenleg több mint 300 beteg található meg benne, a cél minél több FH beteg regisztrálása és a megfelelő kezelése, ezáltal a betegség megelőzése, illetve a szövődmények elkerülése.

Az esetleges felismert ritkább (ún. homozigóta típusban) érintett gyermekeket és családjaikat az **országos gyermek lipidológiai központokban** – Semmelweis Egyetem ÁOK II. Sz. Gyermekklinika, Hypertonia Anyagcsere Munkacsoport; Szegedi Tudományegyetem Gyermekklinika; Pécsi Tudományegyetem ÁOK Gyermekklinika – várják a szakemberek.

A továbblépéshez elengedhetetlen a betegség nagyobb ismertsége mind a kardiológusok, mind a háziorvosok körében. Ugyanígy **szükség van arra is, hogy a potenciálisan érintett családok – mivel öröklődő betegségről van szó – felismerjék a kockázatot!**

Ha gyermekek esetében 6,5 mmol/liter felett van a koleszterinszint, míg felnőtteknél 7,8 mmol/liter felett, úgy, hogy közben az egyéb vérszír paraméterek nem emelkednek, akkor gondolni kell az örökletes magas koleszterinszint-betegségre, főleg ha a családban férfiaknál 55 éves kor, míg nőknél 60 éves kor előtt szív- és érrendszeri megbetegedés fordult elő.

A betegséget testi tünetek is kísérhetik: például az ún. xanthomák, amik a bőr felületéről kiemelkedő sárgás elváltozások, lerakódások. A betegek 70%-ánál 45 éves kor előtt a kéz feszítő inakon vagy az Achilles ín területén észlelhetőek. Tipikus tünet a 45 éves kor előtt



szaruhártyán megjelenő fehér kerek kör alakú elváltozás, illetve a betegek egy részénél a szemhéjon elszínezett sárgás felrakódás megjelenése.

A betegség képi ábrázolása egyébként Leonardo da Vinci Mona Lisa festményén is felfedezhető.

A problémával élők nincsenek egyedül, pontosan egy éve, 2016. szeptember 24-én, a Nemzetközi Familiáris Hiperkoleszterinémia napján alakult meg formálisan is a **SZÍVSN (Segítünk Neked!) országos betegegyesület** FH csoportja. A SZÍVSN már több éve foglalkozik FH-s betegek szűrésével és támogatásával, havonta szerveznek szűrő és oktatóprogramot, az idei nyáron tematikus tábor is szerveztek az érintett családoknak.

Legközelebb 2017. szeptember 24-én, a Szívünk Napján várják különféle programokkal, és az Egészség-Labirintussal az érintetteket és az érdeklődőket, de a betegszervezet az interneten is elérhető:

www.szivsn.hu

www.facebook.com/szivsn

További sajtóinformáció:

VM.komm Kommunikációs Tanácsadó Iroda

Nagy Ákos

Tel: 350-69-51, 20/9331-801

Email: nagy.akos@vmkomm.hu