

# Porodična hiperkolesterolemija

Sve što trebate znati  
o ovoj nasljednoj bolesti



HRVATSKO  
KARDIOLOŠKO  
DRUŠTVO



Hrvatsko društvo za aterosklerozu  
HRVATSKOG LIJEČNIČKOG ZBORA



Hrvatsko društvo  
za školsku i  
obiteljsku  
medicinu



Croatian Society  
for School and  
Family  
Medicine

# Predgovor

Bolesti srca i krvnih žila glavni su javnozdravstveni problem u svijetu, ali i u Hrvatskoj jer od njih boluje i umire najviše ljudi.

Skoro svaki drugi stanovnik Hrvatske umire od neke od tih bolesti, poglavito od ishemijске bolesti srca, srčanog ili moždanog udara. Iako je uvriježeno mišljenje da od tih bolesti češće umiru muškarci, to nije točno, naprotiv među umrlima je više žena.

Većina tih bolesti uzrokovana je aterosklerozom, bolešću koja nastaje nakupljanjem masnoća na stijenkama krvih žila radi čega one postaju sužene. Kroz tako suženu žilu značajno manje krv može dolaziti do tkiva ili organa koje ta žila snabdijeva, pa to tkivo ili organ „pati”. Kad se žila potpuno začepi, tkivo se ne „hrani” i propada. To se primjerice događa ako se začepi neka koronarna krvna žila koja snabdijeva srčani mišić pa tako nastaje srčani udar koji može biti i smrtonosan.

Glavni uzrok tih bolesti je povećana količina „štetnog” LDL-kolesterola u krvi jer se upravo on taloži na stijenke krvnih žila. Važni čimbenici rizika su još i pušenje, povišeni krvni tlak, šećerna bolest, prekomjerna tjelesna masa, odnosno debljina i manjak kretanja, odnosno nadostatna tjelesna aktivnost.

Kako bi se spriječile vrlo ozbiljne posljedice aterosklerozom uzrokovanih bolesti srca i krvnih žila, treba čim ranije suzbijati čimbenike rizika i to poglavito izbjegavanjem nezdravih prehrabnenih navika i povećanjem tjelesne aktivnosti. Naročito je važan prestanak pušenja, liječenje šećerne bolesti, regulacija tjelesne mase, manji unos soli i kontrola krvnoga tlaka. Prema potrebi važno je i redovito uzimanje lijekova kod povišenog krvnog tlaka, no najvažnije je smanjiti hiperkolesterolemiju tj. povećani LDL-kolesterol u krvi, ako ga imate.

Posebno su pogibeljni oni oblici hiperkolesterolemije koji su prirođeni, jer to znači da takve osobe imaju od rođenja povećani kolesterol, pa im se on od rođenja taloži na stijenke krvnih žila. Stoga, osobito u tih osoba s liječenjem treba početi što ranije.

Podrobnosti o svemu što je ovdje navedeno, moći ćete pročitati u nastavku ove brošure.

## Koje informacije daje ova brošura?

- Dozнати ћете што је породична хиперкolesterolемија, што је узрокује и које су могуће последице ове болести.
- Сазнати ћете што је кolesterol, зашто нам је потребан и које су последице његових повишенih количина у крви за срце и крвне жile.
- Најваžnije од свега доzнати ћете како можете открити је ли неко у ваšoj породici има ову болест и како можете смањити превисок кolesterol у крви усвјајanjem zdravog način života i primjerenim liječenjem.
- Ova knjižica može Vam poslužiti као polazište да о своjoj болести razgovарате с Vašim liječnikom.



# Što je porodična hiperkolesterolemija?

Porodična hiperkolesterolemija (PH) nasljedna je bolest kod koje genetska promjena uzrokuje značajno povišenu vrijednost kolesterola u krvi.

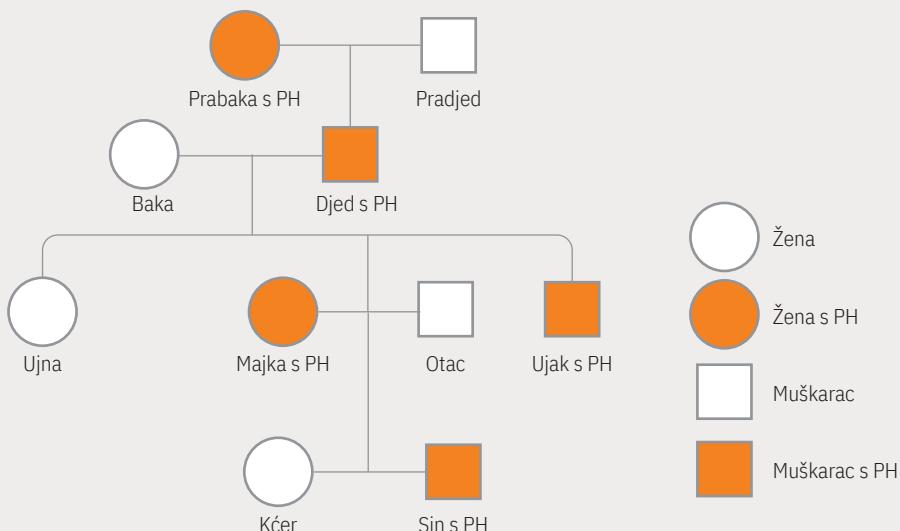
- **Porodična = jer se zbiva u porodici i prenosi kroz generacije**
- **Hiperkolesterolemija = povišen kolesterol u krvi**

To je najčešća nasljedna metabolička bolest uopće i javlja se u 1 od 311 osoba. Ako je jedan roditelj naslijedio gen za PH, postoji šansa 50% da će dijete imati ovu bolest.

U osoba s porodičnom hiperkolesterolemijom jetra ne može ukloniti kolesterol iz krvotoka na uobičajeni način.

Vrsta kolesterola koji je posebno povećan kod porodične hiperkolesterolemije je kolesterol u lipoproteinima male gustoće – takozvani LDL-kolesterol.

## Kako se bolest nasljeđuje?



# Što je kolesterol?

Kolesterol je masnoća koja cirkulira u našim krvnim žilama i potrebna je za izgradnju stanica, stvaranje nekih hormona i žučnih kiselina. Međutim, prevelika količina kolesterola u krvi je štetna.

Lipoproteini male gustoće (LDL) su čestice koja se kreću krvotokom i prenose kolesterol iz jednog tkiva u drugo u Vašem tijelu. Budući su te čestice najvažniji prenosoci kolesterola, one ga i sadrže u najvećoj količini.

Prevelika količina LDL-kolesterola u krvotoku je štetna jer se višak kolesterola može taložiti u stijenke krvnih žila i stvarati nakupine koje nazivamo aterosklerotskim nakupinama. Takve nakupine sužavaju žile pa manje krvi može kroz njih teći. Nakupine čine stjenku krvne žile krhkom te mogu i puknuti pa se na njima stvori ugrušak koji začepi žilu. Stoga mnogi LDL-kolesterol zovu još i „loš kolesterol”.



Ateroskleroza se razvija godinama a da ne uzrokuje nikakve simptome i može se pojaviti u žilama koje opskrbljuju krvlju bilo koji dio tijela.

## Zašto je potrebno bolest otkriti na vrijeme?

Kad osoba ima PH, jetra ne može ukloniti kolesterol iz krvi na uobičajeni način pa je njegova količina u krvi značajno povećana.

Osobe s PH imaju značajno povišene razine LDL-kolesterola (lošeg) u krvi od rođenja.

Dugoročno povišena razina LDL-kolesterola ubrzava proces ateroskleroze zbog čega možete imati 10-20 puta veći rizik od prijevremenog razvoja bolesti srca i krvnih žila i njihovo začepljenje. U žena se to događa prije 60.–65. godine života a u muškaraca prije 50.–55. godine života.

Takvo začepljenje krvnih žila može uzrokovati srčani udar, moždani udar ili druge ozbiljne probleme s cirkulacijom.

## Kako se PH dijagnosticira?

Vaš liječnik može posumnjati na porodičnu hiperkolesterolemiju ako:

- imate značajnije povišenu koncentraciju kolesterola u krvi, posebice LDL-kolesterol viši od 5 mmol/L, a u djece i adolescenata viši od 4 mmol/L; pogotovo ako su vrijednosti povišene nakon ponovljene pretrage;
- bolujete od koronarne bolesti srca ili ste već doživjeli srčani ili moždani udar u ranijoj životnoj dobi;
- ako je netko u vašoj porodici doživio srčani ili moždani udar (otac, majka, stric, teta, ujak, ujna);
- ako imate vidljive znakove kao što su: žućkaste naslage kolesterola oko očiju (tzv. ksantelazme), na petama ili laktovima (tzv. ksantomi) ili bjelkasti prsten oko ruba rožnice (tzv. arcus corneaee);
- ako je nekom u vašoj porodici postavljena dijagnoza porodične hiperkolesterolemije.



xantomi



xantelazme



xantomi šake



arcus cornea

Slike iz arhive Zavoda za metabolizam, Kliničkog bolničkog centra Zagreb

**Važno je rano otkriti bolest kako bi se spriječilo nakupljanje kolesterola u arterijama i oštećenje organa koje te žile opskrbljuju krvlju.**



## Zašto probir na porodičnu hiperkolesterolemiju?

- Svake minute u svijetu se rodi jedno dijete sa heterozigotnom porodičnom hiperkolesterolemijom.
- Procjena je da u Republici Hrvatskoj oko 15 000 ljudi boluje od ove bolesti ali ih je velika većina neprepoznata i stoga neliječena.
- Svi bolesnici koji imaju porodičnu hiperkolesterolemiju po definiciji spadaju u osobe koje imaju visoki ili vrlo visoki kardiovaskularni rizik, dakle rizik za srčani ili moždani udar.
- Rano otkrivanje porodične hiperkolesterolemije vrlo je važno jer se bolest može liječiti i time sprječiti razvoj ateroskleroze i posljedično oboljevanje i smrt od pogibeljnih bolesti srca i krvnih žila.
- Liječenje je u tih bolesnika potrebno započeti često već u dječjoj dobi.
- Obrnutim kaskadnim probirom mogu se otkriti roditelji i drugi članovi obitelji djeteta koje ima PH.

**80% prijevremenih smrti nastalih kao posljedica bolesti srca i krvnih žila može se sprječiti.**

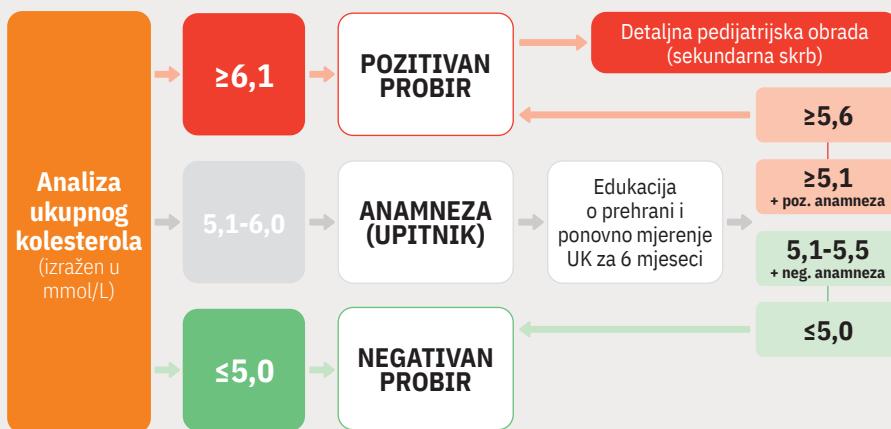
# Provedba probira na porodičnu hiperkolesterolemiju u RH

U 2023. godini počeo je probir koji se odvija u sklopu obveznog pregleda pri upisu djece u prvi razred osnovne škole, pri čemu se koristi jednostavna dijagnostička rutinska pretraga mjerjenja ukupnog kolesterolja u krvi.

Ciljna skupina su sva djeca pri sistematskom pregledu kod upisa u 1. razred osnovne škole. Pozitivan test na probiru zahtijeva daljnje pretrage i potvrdu radi li se o bolesti ili ne.

Ako se kod Vašeg djeteta otkrije povиšena vrijednost ukupnog kolesterolja, školski liječnik upućuje dijete na obradu kod pedijatra endokrinologa u sekundarnu zdravstvenu zaštitu.

Kod djece s dokazanom porodičnom hiperkolesterolemijom, izabrani liječnik na probir upućuje njihove roditelje te braću i sestre, sukladno preporuci specijalista.



**PH je nasljedno stanje što znači da se prenosi s koljena na koljeno unutar porodice. Ako je jednom članu otkrivena PH, potrebno je testirati i ostale članove obitelji.**

## Koji su sljedeći koraci ako je vašem djetetu postavljena sumnja na PH?

- Školski liječnik uputiti će Vas pedijatru endokrinologu.
- Načiniti će se daljnja proširena laboratorijska obrada.
- Edukacija i liječenje – dobiti ćete preporuke o pravilnoj prehrani i tjelesnoj aktivnosti te u nekim slučajevima farmakološko liječenje.
- Načiniti će se genotipizacija.
- Načiniti će se procjena drugih čimbenika rizika, prema mogućnosti odrediti Lp(a) u krvi i čimbenici rizika za trombocitopeniju.
- Upis u registar.



# Možemo li porodičnu hiperkolesterolemiju uspješno liječiti?

Samo zdrava prehrana i tjelesna aktivnost nisu dovoljni za smanjenje kolesterola u krvi na normalne razine kod osoba s PH, iako se one svakako preporučuju. Ako imate porodičnu hiperkolesterolemiju, važno je kontrolirati ostale čimbenike rizika za bolesti srca i krvnih žila.

- Nemojte pušiti cigarete.
- Izbjegavajte prekomjerne količine alkohola.
- Izmjerite obvezatno krvni tlak.
- Uzimajte lijekove kod povišenog krvnog tlaka redovito, ako Vam ga je liječnik propisao.
- Težite vašoj idealnoj tjelesnoj masi i redovito vježbajte ili barem brže hodajte svakoga dana čim više.

Vaša medicinska sestra ili liječnik preporučiti će Vam hranu s niskim sadržajem zasićenih masti i dati će Vam savjete koja vrsta hrane se preporučuje jesti a koju valja izbjegavati, sve u cilju zdrave prehrane.

**Postavljanje dijagnoze PH rano u životu dovodi do rane promjene načina života a po potrebi i uvođenja terapije za snižavanje lipida pa time i izbjegavanja loših ishoda, ali prečesto se to na žalost ne događa.**

Lijekovi za snižavanje kolesterola vrlo su važan dio liječenja PH i smanjenja rizika od rane bolesti srca i krvnih žila. Cilj liječenja je smanjiti povećani LDL-kolesterol na prihvatljivu razinu, čime se sprječava ili odgađa srčanožilna bolest. Lipidolog, liječnik specijaliziran za liječenje bolesti poput porodične hiperkolesterolemije, može Vam savjetovati najbolji plan liječenja.

## Lijekovi za snižavanje kolesterola

- Najvažniji lijekovi za snižavanje kolesterola koji se već četiri desetljeća koriste za liječenje PH su statini. Oni djeluju tako što smanjuju proizvodnju kolesterola u stanicama jetre pa se višak LDL-kolesterola uklanja iz krvi.
- Ezetimib se također može uzimati za snižavanje razine LDL-kolesterola ali se on u pravilu daje u kombinaciji sa statinom.
- U novije vrijeme dostupni su lijekovi koji blokiraju PCSK9 protein bilo sprečavanjem njegovog vezanja za receptor ili njegovo stvaranje u samoj jetrenoj stanici – takvi lijekovi nazivaju se PCSK9 inhibitori i oni značajno smanjuju LDL-kolesterol.
- U osoba s PH najčešće je potrebna kombinacija nekoliko skupina lijekova kako bi postigli željenu vrijednost LDL-kolesterola.



# Čuvaj svoje srce da još dugo kuca!

- Važno je dijagnozu porodične hiperkolesterolemije postaviti rano u životu.
- Liječenje može smanjiti rizik od razvoja koronarne bolesti srca, srčanog i moždanog udara ili drugih bolesti krvnih žila.
- Probir djece je potreban za dobrobit cijele obitelji.
- Iako je bolest nasljedna, možemo je uspješno kontrolirati ako se dijagnoza postavi na vrijeme.
- Ako imate PH, zdrava prehrana i tjelesna aktivnost, iako važni, nisu dovoljni za smanjenje previsoke razine LDL-kolesterola.
- Učinite već danas nešto za sebe da sutra ne bude prekasno.

Želiš li saznati više o ovoj bolesti posjeti  
**[www.oliv.hr](http://www.oliv.hr)**  
i poslušaj savjete OLI-ja.



## Kratice

LDL-kolesterol, kolesterol u lipoproteinima male gustoće; PCSK9, proprotein konvertaza subtilisin/kexin tip 9; PH, porodična hiperkolesterolemija; RH, Republika Hrvatska; UK, ukupni kolesterol.

## Literatura

- Nordestgaard BG, et al. Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart disease. European Heart Journal (2013) 34, 3478–3490.doi:10.1093/eurheartj/eht273
- Hu P, Dharmayat KI, Stevens CAT, Sharabiani MTA, Jones RS, Watts GF, Genest J, Ray KK, Vallejo-Vaz AJ. Prevalence of Familial Hypercholesterolemia Among the General Population and Patients With Atherosclerotic Cardiovascular Disease: A Systematic Review and Meta-Analysis. Circulation. 2020 Jun 2;141(22):1742-1759. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.119.044795.
- Groselj U, Wiegman A, Gidding SS. Screening in children for familial hypercholesterolaemia: start now. Eur Heart J. 2022 Sep 7;43(34):3209-3212. doi: 10.1093/eurheartj/ehac224
- Cardiovascular diseases: Avoiding heart attacks and strokes. Dostupno na: <https://www.who.int/news-room/questions-and-answers/item/cardiovascular-diseases-avoiding-heart-attacks-and-strokes> - pristupljeno studeni 2023.
- Mach F, et al. 2019 ESC/EAS Guidelines for the management of dyslipidaemias: lipid modification to reduce cardiovascular risk. European Heart Journal (2020) 41, 111-188. doi:10.1093/eurheartj/ehz455
- Grošelj U, et al. Universal screening for familial hypercholesterolemia in children: The Slovenian model and literature review. Atherosclerosis 277 (2018) 383e391
- Banderali et al. Detecting Familial hypercholesterolemia in children and adolescents: potential and challenges Italian Journal of Pediatrics (2022) 48:115. doi.org/10.1186/s13052-022-01257-y
- Pećin I, Šućur N, Reiner Ž. PORODIČNA HIPERKOLESTEROLEMIJA- MISLIMO LI DOVOLJNO O OVOJ TEŠKOJ BOLESTI? Liječ Vjesn 2013;135:145-149
- Wiegman A. Lipid Screening, Action, and Follow-up in Children and Adolescents. Current Cardiology Reports (2018) 20: 80. doi.org/10.1007/s11886-018-1014-7
- FH Europe. Dostupno na: <https://fheurope.org/about-fh/familial-hypercholesterolaemia/> - pristupljeno studeni 2023.
- Familial hypercholesterolaemia. Dostupno na: Familial hypercholesterolaemia: symptoms, causes and treatments – BHF – pristupljeno studeni 2023.
- Family Heart Foundation. Dostupno na: <https://familyheart.org/familial-hypercholesterolemia> - pristupljeno studeni 2023.
- Probir i rano otkrivanje porodične hiperkolesterolemije. Dostupno na: <https://www.hzjz.hr/aktualnosti/probir-i-rano-otkrivanje-porodicne-hiperkolesterolemije/> - pristupljeno studeni 2023.
- Reiner Ž, et al. The year in cardiology 2018: prevention. European Heart Journal (2019) 40, 336–344. doi:10.1093/eurheartj/ehy894



Novartis Hrvatska d.o.o., Radnička cesta 37 b, 10000 Zagreb, Hrvatska  
Tel.: +385 1 6274 220, e-mail: novartis.hrvatska@novartis.com  
Broj odobrenja: HR2311216155 / Datum odobrenja: 21.11.2023.