



РОПНИЗ
Российское общество профилактики
неинфекционных заболеваний



Азбука пациента



Семейная гиперхолестеринемия – это наследственное заболевание, при котором генетическое повреждение является причиной высокого уровня холестерина крови и передается из поколения в поколение, иногда возможна передача заболевания через поколение. Гиперхолестеринемия означает высокий холестерин крови. Тип холестерина, который специфично повышается при семейной гиперхолестеринемии – холестерин липопротеидов низкой плотности (ХС-ЛНП).

Что такое гиперхолестеринемия?

Семейная гиперхолестеринемия - одно из наиболее распространенных наследственных заболеваний. Приблизительно 1 из 200 человек в мире имеет генетические повреждения, являющиеся причиной семейной гиперхолестеринемии. Если один из родителей имеет семейную гиперхолестеринемию, то в 50% случаев она будет у его сына или дочери.

Семейная гиперхолестеринемия связана с повышенным риском сердечно-сосудистых заболеваний. Риск различается от семьи к семье и зависит от уровня холестерина, других наследственных факторов, факторов образа жизни, таких как питание, курение, уровень физической активности, и даже от того, мужчина вы или женщина. Женщины с семейной гиперхолестеринемией заболевают сердечно-сосудистыми заболеваниями в возрасте 55-60 лет, а мужчины - 45-50 лет. Важно как можно раньше (идеально в детском возрасте) выявлять и правильно лечить семейную гиперхолестеринемию, так как это значительно снижает риск развития сердечно-сосудистых заболеваний.

ВАЖНО

Семейная гиперхолестеринемия наследуется и передается в семье. Наличие высокого холестерина крови, особенно высокого ХС-ЛНП, повышает риск раннего начала сердечно-сосудистых заболеваний.



Что такое холестерин липопротеидов низкой плотности?

Холестерин – это жировая субстанция, которая необходима нашему организму для построения клеток, синтеза гормонов и производства желчных кислот в печени. Однако высокий уровень холестерина в крови может приводить к тому, что лишний холестерин накапливается в стенках кровеносных сосудов, что ведет к образованию атеросклеротических бляшек, сужающих просвет сосуда. Часто атеросклеротические бляшки суживают просвет артерий, кровоснабжающих жизненно важные органы нашего организма: сердце, головной мозг, почки и др., что может приводить к развитию серьезных сердечно-сосудистых заболеваний. **ХС-ЛНП** – это частицы, которые содержатся в крови и являются транспортной системой, которая переносит холестерин от одних клеток нашего организма к другим. Частицы ХС-ЛНП имеют специальный присоединенный белок, называющийся аполипопротеин В.



Азбука пациента

Семейная гиперхолестеринемия

Аполипопротеин В наподобие моста связывает частицы ХС-ЛНП с клетками вашего организма, которые имеют ЛНП-рецептор. Рецептор помогает клеткам «узнавать» частицы ХС-ЛНП. Если рецептор или белок аполипопротеин В «работают» плохо, то уровень холестерина в вашей крови повышается. Это является причиной семейной гиперхолестеринемии.

Причины семейной гиперхолестеринемии

Особенности, которые мы наследуем от родителей, определяются информацией, хранящейся в ДНК. ДНК содержит гены, в которых находится информация о всех характеристиках организма. **Изменения в генах могут быть причиной наследственных заболеваний.** В большинстве случаев, при семейной гиперхолестеринемии эти изменения находятся в гене, который кодирует ЛНП-рецептор. Этот рецептор расположен на поверхности клеток и удаляет частицы ХС-ЛНП из крови. Изменения в гене ЛНП-рецептора приводят к тому, что он теряет способность к удалению холестерин-содержащих частиц из крови.

Большинство людей с семейной гиперхолестеринемией наследуют один дефектный ген ЛНП-рецептора от одного из родителей, и один нормальный ген ЛНП-рецептора от другого родителя. Следовательно, они имеют только 50% нормально работающих ЛНП-рецепторов на поверхности клеток. Это ведет к тому, что у них уровень ХС-ЛНП в крови значительно повышен с самого рождения по сравнению с людьми без семейной гиперхолестеринемии. Таким образом, у людей с семейной гиперхолестеринемией выше риск развития атеросклеротических бляшек и сердечно-сосудистых осложнений, которые могут развиваться в молодом возрасте.

Как можно заподозрить семейную гиперхолестеринемию?

Семейную гиперхолестеринемию можно заподозрить, когда в семье есть случаи раннего начала сердечно-сосудистых заболеваний. Так, если кто-то из членов семьи перенес инфаркт миокарда (сердечный приступ) или мозговой инсульт в возрасте ранее 50-60 лет, это может быть следствием высокого уровня холестерина. В таких случаях рекомендуется определить показатели липидного профиля крови у членов семьи пациента:

- **липидный профиль** определяет различные типы липопротеидов в крови, такие как общий холестерин, холестерин липопротеидов низкой плотности (ХС-ЛНП), холестерин липопротеидов высокой плотности (ХС-ЛВП) и триглицериды.

- **диагностировать и лечить семейную гиперхолестеринемию важно уже в детском возрасте.** Лечение более эффективно, когда оно начинается рано и до того, как накопление холестерина в стенках сосудов приводит к образованию атеросклеротических бляшек, сильно суживающих просвет кровеносных сосудов, и приводящих к развитию сердечно-сосудистых катастроф – инфарктов и инсультов.

Есть несколько внешних признаков, которые могут определяться при семейной гиперхолестеринемии: утолщение сухожилий или желтоватые бляшки вокруг глаз (ксантелазмы), но они не всегда бывают у пациентов с семейной гиперхолестеринемией. Иногда холестерин откладывается в радужке (цветной части) глаза в виде арки (липидная дуга роговицы).

ВАЖНО

Липопротеины низкой плотности транспортируют холестерин в вашей крови к клеткам. Холестерин нужен для строительства клеток, производства гормонов и производства желчных кислот. Однако, если ХС-ЛНП слишком много, он накапливается в стенках кровеносных сосудов в виде атеросклеротических бляшек.

ВАЖНО

Причиной семейной гиперхолестеринемии являются изменения в гене, который кодирует ЛНП-рецептор. Дефектный ЛНП-рецептор не может удалять ХС-ЛНП из крови. Избыток холестерина накапливается в стенках кровеносных сосудов, приводя к развитию сердечно-сосудистых заболеваний.



Азбука пациента

Семейная гиперхолестеринемия

Как диагностируют семейную гиперхолестеринемию?

Семейную гиперхолестеринемию диагностирует врач, применяя специально разработанные диагностические критерии, учитывающие целый комплекс клинических (уровень холестерина, наличие сухожильных ксантом, заболеваний, обусловленных атеросклерозом у пациента и членов его семьи и др.) и генетических факторов. Для генетического обследования используют ДНК, выделенную из клеток крови. Семейную гиперхолестеринемию диагностируют, находя дефект генов, например, гена ЛНП-рецептора. Близкие родственники, такие как родители, братья и сестры и дети пациента с семейной гиперхолестеринемией, имеют 50% риск также иметь это заболевание. Обследование членов семьи является ключевым для ранней диагностики семейной гиперхолестеринемии.



ВАЖНО

Семейная гиперхолестеринемия может быть заподозрена у людей, которые имеют раннее начало сердечно-сосудистых заболеваний в течение жизни в сочетании с высоким уровнем холестерина в крови. Родственники таких пациентов должны определить у себя показатели липидного профиля.

ВАЖНО

Семейная гиперхолестеринемия диагностируется на основании клинических данных и генетического обследования. Выявление определенных мутаций в ряде генов, ответственных за развитие семейной гиперхолестеринемии, позволяет не только подтвердить диагноз у обследуемого человека, но и провести тестирование близких членов его семьи с целью ранней диагностики этого заболевания.

В каком возрасте нужно диагностировать семейную гиперхолестеринемию?

Люди с семейной гиперхолестеринемией обычно имеют высокий общий холестерин и высокий ХС-ЛНП с рождения. Рекомендуется родителям, имеющим семейную гиперхолестеринемию, обращаться к врачу для обследования своих детей до достижения ими школьного возраста. **Подтверждение диагноза важно в детском и юношеском возрасте.** Чем раньше изменить диету, пищевые привычки и начать лечение, тем меньше будет риск развития атеросклероза и связанных с ним осложнений.

Как можно уменьшить ХС-ЛНП?

Снизить холестерин можно при помощи диеты, регулярной физической активности, отказа от курения и применения специальных лекарственных препаратов.

Изменения в питании – первый шаг в снижении уровня холестерина для всех людей с семейной гиперхолестеринемией. Изменения в диете могут снизить холестерин на 10-15%.

Для людей семейной гиперхолестеринемией этого снижения бывает недостаточно, поэтому назначаются холестеринснижающие препараты. Цель лечения (диеты и лекарственных препаратов) - снизить уровень ХС-ЛНП ниже 2,5 ммоль/л

ВАЖНО

В семьях с диагностированной семейной гиперхолестеринемией рекомендуется тестирование детей для диагностики этого заболевания до восьмилетнего возраста. Это позволяет провести необходимую коррекцию питания и образа жизни ребенка, а также при необходимости назначить ему эффективное лечение.



Азбука пациента

Семейная гиперхолестеринемия

у взрослых и ниже 3,5 ммоль/л у детей. Для тех детей и взрослых с СГХС, кто уже имеет заболевание сердца и сосудов, ХС-ЛНП должен быть ниже 1,8 ммоль/л.

Когда человек наследует дефектный ген от обоих родителей, ЛНП-рецептор может полностью отсутствовать в клетках. В этом случае имеется место экстремально высокое повышение ХС-ЛНП, для снижения которого наряду с диетой и лекарственными препаратами необходимо проведение регулярной (каждые 1-2 недели) процедуры, направленной на механическое удаление из крови избытка холестерина. Такая процедура получила название ЛП-аферез.

Как диета действует на холестерин ЛНП?

Все жиры в пище являются смесью насыщенных и ненасыщенных жирных кислот. Насыщенные жирные кислоты находятся в продуктах животного происхождения (молочные и мясные), твердых маргаринах и в большинстве видов печени, бисквитов, кексов, фаст-фуде. Эти насыщенные жирные кислоты повышают холестерин, в отличие от ненасыщенных жиров из растений и рыбы, которые снижают или действуют нейтрально на ХС-ЛНП.

Низкое потребление холестерина рекомендовано людям с высоким уровнем холестерина в крови. Наибольшее количество холестерина в пище содержится в продуктах животного происхождения, таких как яичные желтки, потроха, мясо и жирные молочные продукты, например, сыр, сливки и масло.

Жирная рыба и рыбий жир насыщены омега-3 жирными кислотами, которые имеют благоприятный эффект. Омега-3 также снижают уровень триглицеридов. Для обеспечения достаточного потребления Омега-3 рекомендуется есть жирную морскую рыбу не реже двух раз в неделю.

Благоприятное воздействие на уровень холестерина оказывают волокна, содержащиеся в **крупнозернистых кукурузных и цельнозерновых злаковых продуктах, бобовых, горохе, фруктах, ягодах и овощах**. Растительные волокна, потребляемые с пищей, связывают в кишечнике поступивший с едой холестерин. Это приводит к тому, что уменьшается всасывание холестерина из кишечника, а, следовательно, и его концентрация в крови. Кроме того, продукты с высоким содержанием клетчатки являются важным источником витаминов, минералов и антиоксидантов.

Какая диета рекомендована при семейной гиперхолестеринемии?

Питание для лиц с семейной гиперхолестеринемией должно быть **разнообразным и сбалансированным**. Для детей с семейной гиперхолестеринемией соблюдение диеты должно подкрепляться изменением питания для всех членов семьи. Важно, чтобы привычки здорового питания устанавливались как можно раньше. Изменение диеты требует времени, часто месяцев или лет, и требует регулярного наблюдения клиническим диетологом или врачом. То, что вы едите регулярно, очень важно! Случайные отклонения от рекомендуемой диеты не приводят к повышению уровня холестерина в крови.

ВАЖНО

Изменения в питании могут снизить холестерин ЛНП на 10-15%. Для пациентов с семейной гиперхолестеринемией этого может быть недостаточно, поэтому диету следует комбинировать с приемом медикаментов, снижающих уровень холестерина. Для тяжелых форм семейной гиперхолестеринемии дополнительно может быть применена технология очищения крови от избытка холестерина (ЛНП-аферез).

ВАЖНО

Пять важных рекомендаций для сбалансированного питания:

- употребляйте меньше жира, особенно меньше насыщенного жира,
- замените насыщенные жиры ненасыщенными жирами,
- ешьте больше продуктов, содержащих клетчатку, овощи и фрукты каждый день,
- употребляйте меньше продуктов с высоким содержанием холестерина,
- ограничьте количество пищи и напитков с высоким содержанием сахара или алкоголя.



Азбука пациента

Семейная гиперхолестеринемия

Как лекарственные препараты влияют на ХС-ЛНП?

Лекарства, которые могут снизить ХС-ЛНП, увеличивают количество ЛНП-рецепторов, чтобы лучше поглощать ХС-ЛНП из вашей крови. Изменения в питании должны сочетаться с медикаментозным лечением, чтобы снизить уровень холестерина до необходимого уровня. Лекарственная терапия для семейной гиперхолестеринемии применяется не только у взрослых, но и у детей. У детей с подтвержденной семейной гиперхолестеринемией рекомендуется начинать медикаментозное лечение с 10 лет. Лечение должно быть длительным, оно поможет избежать развития сердечно-сосудистых заболеваний.

Почему важное значение имеет лечение в течение длительного времени?

Организм производит холестерин постоянно. Однако у людей с семейной гиперхолестеринемией из-за генетического дефекта нарушена способность организма к удалению избыточного холестерина. Лекарственные препараты способствуют восстановлению этой способности. Как только ХС-ЛНП уменьшился в результате лечения, важно предотвратить его повторное повышение, которое будет неизбежным при отмене препаратов. Поэтому любой человек с семейной гиперхолестеринемией должен постоянно придерживаться диеты, здорового образа жизни и принимать препараты, снижающие уровень холестерина.

Что такое сердечно-сосудистые заболевания?

Заболевания сердца и кровеносных сосудов, вызванные атеросклерозом, относятся к сердечно-сосудистым заболеваниям. Атеросклероз сопровождается накоплением жира (включая холестерин) в атеросклеротических бляшках, которые суживают просвет кровеносных сосудов, что может привести к нарушению кровоснабжения жизненно важных органов: сердца, головного мозга, почек и др. Если атеросклероз развивается в кровеносном сосуде, доставляющем кровь к сердцу, то возникает ишемическая болезнь сердца, наиболее грозным проявлением которой является инфаркт миокарда. Если атеросклерозом поражается кровеносный сосуд, кровоснабжающий головной мозг, то возникает нарушение мозгового кровообращения, проявляющееся в виде транзиторной ишемической атаки или инсульта.

ВАЖНО

Сердечный приступ и инсульт являются конечным результатом атеросклероза. Атеросклероз - это сужение кровеносных сосудов, вызванное накоплением холестерина и воспалением, с образованием бляшки. Бляшка уменьшает размер просвета кровеносного сосуда. Поврежденная бляшка может вызвать образование сгустка крови, приводящее к очень быстрому сужению или закупорке кровеносного сосуда.

Какие существуют факторы риска?

Факторы риска - это особенности (биологические, психологические или экологические), которые повышают вероятность развития атеросклероза и сердечно-сосудистых заболеваний у человека. Одним из наиболее важных факторов риска сердечно-сосудистых заболеваний является **высокий уровень ХС-ЛНП**. К другим факторам риска относятся **сахарный диабет** и высокое **артериальное давление**, которые в свою очередь могут быть результатом избыточной массы тела, недостаточного потребления фруктов и овощей, низкой физической активности. Регулярные физические упражнения способствуют не только снижению массы тела, но и благотворно влияют на липидный профиль, снижая уровень ХС-ЛНП и триглицеридов, и повышая уровень холестерина ЛВП («хороший холестерин»).

Курение увеличивает риск развития сердечно-сосудистых заболеваний, даже если уровень холестерина в крови нормальный. Тем более оно опасно для пациентов с семейной гиперхолестеринемией. Курение вызывает дополнительное повреждение кровеносных сосудов и снижает в крови уровень холестерина ЛВП («хороший холестерин»). Пациенты с семейной гиперхолестеринемией, не получающие



Азбука пациента

Семейная гиперхолестеринемия

лечение, имеют в 25 раз более высокий риск развития сердечно-сосудистых заболеваний по сравнению с людьми, не имеющими семейной гиперхолестеринемии. У не леченных больных с семейной гиперхолестеринемией, которые также курят, риск увеличивается в 75 раз!

Кроме того, сердечно-сосудистые заболевания развиваются чаще с возрастом, и мужчины заболевают ими примерно на 10 лет раньше, чем женщины. Если у человека есть несколько из перечисленных факторов риска, то вероятность развития сердечно-сосудистого заболевания у него еще выше.

Можно ли снизить риск сердечно-сосудистых заболеваний при семейной гиперхолестеринемии?

ДА!

Исследования показывают, что снижение уровня ХС-ЛНП снижает риск сердечно-сосудистых заболеваний. Вероятность возникновения атеросклеротических бляшек зависит от уровня ХС-ЛНП и длительности его воздействия на стенку сосуда. Чем выше оба этих фактора, тем раньше разовьется атеросклероз. Понижая уровни ХС-ЛНП, можно значительно снизить риск развития сердечно-сосудистых заболеваний, связанных с атеросклерозом. Важно как можно раньше начать снижение ХС-ЛНП. Прекращение курения и коррекция других факторов риска, о которых говорилось выше, имеет решающее значение для дополнительного снижения риска развития сердечно-сосудистых заболеваний.

ТАКИМ ОБРАЗОМ:

- Семейная гиперхолестеринемия является наследственным заболеванием, вызванным чаще всего нарушением работы гена ЛНП-рецептора.
- Нарушение работы гена ЛНП-рецептора может привести к увеличению содержания ХС-ЛНП в крови, избыток которого вызывает развитие атеросклероза и таких грозных сердечно-сосудистых заболеваний, как инфаркт миокарда и инсульт.
- Для людей с семейной гиперхолестеринемией характерно развитие сердечно-сосудистых заболеваний уже в молодом возрасте.
- Важно выявлять семейную гиперхолестеринемия как можно раньше, поэтому, если у Вас диагностировано это заболевание, необходимо обязательно обследовать членов Вашей семьи, включая детей.
- Своевременно (желательно с детского возраста) начатые мероприятия по ведению здорового образа, соблюдение сбалансированной диеты и прием холестеринснижающих препаратов могут значительно снизить риск развития сердечно-сосудистых заболеваний у людей с семейной гиперхолестеринемией.

Источник:

Клинические рекомендации «Семейная гиперхолестеринемия»
Кодирование по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем: E78.0/E78.2
Год утверждения (частота пересмотра): 2018
Возрастная категория: Взрослые, Дети
Год окончания действия: 2020
ID: 612
Разработчик клинической рекомендации:
• Автономная некоммерческая организация «Национальное общество по изучению атеросклероза»