

[Akceptuje](#)

W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej [Polityce Prywatności](#)

[Portal](#) [Informacje](#) [Katalog firm](#) [Praca](#) [Szkolenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)
[Kontakt](#)



[Laboratoria](#)
[.net](#)
[Innowacje](#)
[Nauka](#)
[Technologie](#)



[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

zapisz się

Naukowy styl życia

Nauka i biznes

- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Informacje](#)

Hipercholesterolemia - bomba w genach

Nawet szczupły, wysportowany i młody może mieć hiperlipidemię, a w efekcie doznać udaru czy zawału serca. Ta choroba długo nie daje żadnych objawów, więc większość osób z hipercholesterolemią rodzinną nie wie, że „siedzi na tykającej bombie”.

W Światowym Dniu Hipercholesterolemii Rodzinnej, który przypada na 24 września, najważniejsze fakty o tej groźnej, uwarunkowanej genetycznie i dość częstej chorobie przypomina Aleksandra Parczewska – prezes gdańskiego Stowarzyszenia Pacjentów z Hiperlipidemią Rodziną. Wczesne wykrycie tej choroby, a w związku z tym wdrożenie odpowiedniego stylu życia oraz leczenia, pozwala na uniknięcie przedwczesnej śmierci,

Co to jest hipercholesterolemia rodzinna?

To uwarunkowana genetycznie choroba. Odpowiada za nią mutacja – najczęściej jednej kopii genu. Można ją odziedziczyć od jednego z rodziców. Bywa, że obydwoje posiadają uszkodzone geny - w tej sytuacji ryzyko, że ich potomek będzie obciążony hipercholesterolemią rodzinną, wzrasta do 75 proc. Kamila Ludwikowska w artykule „Hipercholesterolemia rodzinna” na portalu Medycyny Praktycznej zwraca uwagę, że jeśli dziecko odziedziczy po jednej kopii uszkodzonego genu od każdego z rodziców, miażdżycy rozwinię się u niego już w dzieciństwie. Na szczęście taka sytuacja zdarza się u jednej osoby na milion.

Prawdopodobieństwo przekazania hipercholesterolemii rodzinnej z jednego chorego rodzica na dziecko wynosi zaś 50 proc.

„Chorują całe rodziny, a kolejne pokolenia zmagają się z najbardziej charakterystycznymi objawami tej choroby” – ostrzega na swojej stronie internetowej Stowarzyszenie Pacjentów z Hiperlipidemią Rodziną.

Wskutek choroby zwiększa się we krwi zarówno poziom cholesterolu całkowitego, jak i tzw. złego – frakcji LDL. To zaś prowadzi do powstania przedwcześnie, w dużej mierze niezależnie od stylu życia, miażdżycy tętnic – jednej z głównych przyczyn zawałów i udarów serca.

Mężczyźni, którzy są nosicielami jednej kopii uszkodzonego genu warunkującego hipercholesterolemię, jeśli nie są leczeni, doznają najczęściej pierwszego zawału między 30. a 50. rokiem życia, a kobiety – około 10-20 lat później.

Jak często stwierdza się hipercholesterolemię rodzinną?

Rzadko, ale przede wszystkim dlatego, że jest niska świadomość tego poważnego stanu; Polacy niezbyt często wykonują regularnie badania poziomu lipidów we krwi, co pozwala na wczesne wykrycie nieprawidłowości.

Szacuje się, że w Polsce choruje co najmniej 80 tys. osób, a niektórzy eksperci twierdzą, że jest ich nawet ponad dwa razy więcej.

Tymczasem zdiagnozowanych jest zaledwie 1-2 proc. z nich.

Jakie są objawy hipercholesterolemii rodzinnej

To podwyższone miana cholesterolu całkowitego i frakcji LDL. Ale należy pamiętać, że osoba, która odziedziczyła jedną kopię wadliwego genu, jeśli nie bada cholesterolu, przez lata może nie

wykazywać żadnych niepokojących objawów, a choroba może rozwijać się u niej podstępnie. Kamila Ludwikowska podkreśla w artykule, że związane z tym dolegliwości są zwykle efektem długotrwałego narastania powikłań wynikających z hipercholesterolemii. Są to przede wszystkim:

- bóle dławicowe w klatce piersiowej;
- bóle nóg po wysiłku, a potem – także w trakcie spoczynku;
- bóle rąk po noszeniu ciężkich przedmiotów;
- bóle brzucha po posiłku;
- zawroty głowy, omdlenia;
- charakterystyczne zmiany na skórze – żółte złogi (swojego rodzaju guzki wypełnione żółtą substancją) w okolicach oczu (tzw. żółtaki powiek), a także złogi cholesterolu odkładające się na skórze łokci, kolan, pośladków i na ścięgnach;
- tzw. rąbek starczy rogówki.

Kiedy można podejrzewać hipercholesterolemię rodzinną?

Kluczowa jest historia zdrowia rodziny. Kamila Ludwikowska wskazuje:

- wczesne (przed 55. rokiem życia u mężczyzn, i przed 60. rokiem życia u kobiet) wystąpienie choroby wieńcowej w najbliższej rodzinie (rodzice, rodzeństwo, dzieci);
- inne choroby i stany wskazujące na taki wywiad u bliskich (choroba niedokrwienna serca, miażdżycy naczyń wieńcowych, ostry zespół wieńcowy, zawał serca, stan po przebytych zabiegu angioplastyki, wszczępieniu stentów w naczyniach wieńcowych, bądź stan po wszczępieniu pomostów aortalno-wieńcowych);
- żółtaki ścięgien u najbliższych krewnych;
- zwiększone stężenie LDL u najbliższych krewnych.

Poza tym, na hipercholesterolemię rodzinną mogą też wskazywać określone objawy i stany chorobowe u pacjenta:

- wczesne (przed 55. rokiem życia u mężczyzn, i przed 60. rokiem życia u kobiet) wystąpienie choroby wieńcowej lub choroby tętnic obwodowych (m.in. tętnic mózgu, tętnic kończyn górnych lub dolnych, jelit)
- żółtaki ścięgien;
- tzw. rąbek starczy rogówki obecny przed 45. rokiem życia u pacjenta;
- zbyt wysokie stężenie LDL we krwi - im wyższe, tym większe ryzyko podłoża rodzinnego (genetycznego) zaburzeń.

Czy można wyleczyć hipercholesterolemię rodzinną?

Na razie nie ma sposobu na usunięcie mutacji, która warunkuje wystąpienie choroby. Ale wcześniej wykryta hipercholesterolemia to możliwość dużego opóźnienia wystąpienia powikłań, w tym tych najgorszych – zawału i udaru. Możliwe jest to dzięki zmianie stylu życia (odpowiednia dieta, odpowiednie dawki ruchu) oraz – w razie konieczności – stosowanie leków obniżających poziom cholesterolu. W leczeniu hipercholesterolemii kluczowe jest zachowanie szczupłej sylwetki i skuteczne leczenie chorób zaostrzających jej przebieg, takich jak nadciśnienie, cukrzyca czy paradontoza.

<http://laboratoria.net/aktualnosci/28699.html>



24-09-2024

Migrena to choroba - można ją leczyć

Migrena to poważna choroba neurologiczna.



24-09-2024

Jeżeli zranimy się przy powodzi, uwaga na tęczec

Szczepionki powinny być dostępne bezpłatnie w placówkach.



24-09-2024

I. Przychocka pełnomocnikiem ds. jakości kształcenia na studiach

Będzie współpracowała na rzecz doskonalenia jakości kształcenia.



24-09-2024

Będzie kolejna edycja maratonu programistów

Zgłoszenia do 7 października.



24-09-2024

Przez dwa miesiące Ziemia będzie miała dwa księżyce

Od 29 września do 25 listopada.



24-09-2024

[Astma oskrzelowa spowodziową konsekwencją](#)

Powiedział PAP prof. Bolesław Samoliński, alergolog.



24-09-2024

[SpaceX planuje wystrzelenie 5 bezzałogowych misji na Marsa](#)

Ma się to odbyć w ciągu dwóch lat.



24-09-2024

[Potrzebne są globalne ustalenia odnośnie mikroplastiku](#)

Okazją do działania może być przygotowywany przez ONZ traktat.

Informacje dnia: [Migrena to choroba - można ją leczyć](#) [Jeżeli zranimy się przy powodzi, uwaga na](#) [tęzec I. Przychocka pełnomocnikiem ds. jakości kształcenia na studiach](#) [Będzie kolejna edycja](#) [maratonu programistów](#) [Przez dwa miesiące Ziemia będzie miała dwa księżyce](#) [Astma oskrzelowa](#) [popowodziową konsekwencją](#) [Migrena to choroba - można ją leczyć](#) [Jeżeli zranimy się przy powodzi,](#) [uwaga na tęzec I. Przychocka pełnomocnikiem ds. jakości kształcenia na studiach](#) [Będzie kolejna](#) [edycja maratonu programistów](#) [Przez dwa miesiące Ziemia będzie miała dwa księżyce](#) [Astma](#) [oskrzelowa popowodziową konsekwencją](#) [Migrena to choroba - można ją leczyć](#) [Jeżeli zranimy się](#) [przy powodzi, uwaga na tęzec I. Przychocka pełnomocnikiem ds. jakości kształcenia na studiach](#) [Będzie kolejna edycja maratonu programistów](#) [Przez dwa miesiące Ziemia będzie miała dwa księżyce](#) [Astma oskrzelowa popowodziową konsekwencją](#)

Partnerzy