

### [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 obydwójce 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, miażdżycza 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>



14-01-2025

## **Targi LABS EPXO 2025**

Ruszyła rejestracja na najważniejsze wydarzenie dla branży laboratoryjnej.



14-01-2025

## **Nanotechnologia w medycynie**

Czyli nanocząstki jako nośniki leków.



14-01-2025

## **Uważaj na zimno**

Przy takiej pogodzie łatwo o odmrożenia. Sprawdź jak reagować.



14-01-2025

## **Indeks sytości i gęstość odżywcza**

Klucze do zdrowego i smacznego odżywiania



14-01-2025

## **Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana**

Ocenia dr hab. Piotr Długosz autor raportu „Młodzież w epoce kryzysów”.



14-01-2025

## **Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi**

Możliwe będzie w 2026 roku.



14-01-2025

## Głęboki sen oczyszcza mózg

Mocny sen w nocy pomaga oczyścić mózg z toksyn.



14-01-2025

## Sok z czarnego bzu ułatwia odchudzanie

Informuje pismo „Nutrients“.

**Informacje dnia:** [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#) [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#) [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#)

**Partnerzy**