

[Akceptuję](#)

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 rodzinna: ryzyko zawału w młodym wieku

To prawdziwa historia. Zawał serca dopadł dojrzałego, prowadzącego zdrowy tryb życia mężczyznę. Ale dzięki temu można było wykryć niezwykle groźną chorobę u jego córki. Dzięki temu ona ma szansę uniknąć losu ojca: udaru czy zawału w stosunkowo młodym

wieku i pomimo zdrowego trybu życia.

Pan Tomasz doznał zawału serca na wakacjach, podczas jedzenia owsianki.

- Przypuszczenie, że mogę mieć podwyższony cholesterol, istniało już dużo wcześniej, ale sądziłem, że sobie z tym poradzę dietą, aktywnością fizyczną. Jak się okazało, moje nadzieje były płonne. W momencie zawału mój cholesterol całkowity wynosił 360 mg/dl - opowiada pan Tomasz Łuć.

Norma dla zdrowego człowieka wynosi 190 mg/dl i bardzo często pacjent z takim poziomem cholesterolu jak u pana Tomasza sam w dużej mierze na to "zapracował" latami niezdrowego jedzeniem w zbyt dużej ilości, małą dawką ruchu i używkami. Ale to nie przypadek pana Tomasza: on dbał o zdrowe życie.

W szpitalu lekarze wszczepili mu do tętnicy stent (w dużym uproszczeniu - sprężynkę, która rozszerza to naczynia krwionośne nie dopuszczając do jego zatkania). Badania i wywiad rodzinny ujawniły, co było przyczyną tego zawału: hipercholesterolemię rodzinną.

- To najczęstsza choroba genetyczna występująca w Polsce. Zmutowane geny są przekazywane z pokolenia na pokolenie. Głównym jej objawem jest zwiększone stężenie cholesterolu całkowitego i cholesterolu LDL we krwi. Chorobę można podejrzewać, gdy u pacjenta poziom LDL-u jest powyżej 190 mg/dl lub cholesterolu całkowitego powyżej 310 mg/dl - mówi prof. Marlena Broncel, ordynator Oddziału Chorób Wewnętrznych i kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych i Farmakologii Klinicznej UM w Łodzi.

Wysoki cholesterol znacząco zwiększa ryzyko rozwoju miażdżycy i epizodu sercowo-naczyniowego: zawału serca lub udaru mózgu.

Prof. Broncel zwraca uwagę, że w większości przypadków chorzy na hipercholesterolemię rodzinną są szczupli. U osób otyłych podwyższony poziom LDL-u jest najczęściej wynikiem niewłaściwego stylu życia, złej diety i braku ruchu.

- Mój ojciec zmarł na zawał w wieku 57 lat. Do końca nie wiemy, czy przyczyną tego zdarzenia był wysoki cholesterol, niemniej jednak przypuszczenie jest znaczne. Prawdopodobnie nie jestem więc pierwszym pokoleniem mojej rodziny, które cierpi na to schorzenie. I nie ostatnim, ponieważ hipercholesterolemię wykryto również u mojej córki - mówi Tomasz Łuć.

Paradoksalnie ma ona szczęście, bo wykrywalność hipercholesterolemii rodzinnej jest w Polsce niska. Ponieważ ją wykryto, można ją leczyć, bo w tym wypadku konieczne przestrzeganie zasad zdrowego stylu życia jednak nie wystarczy, by uniknąć zawału czy udaru.

Według prof. Broncel w kierunku tej choroby powinno badać się dzieci, bo chory ma podwyższone wskaźniki cholesterolu od momentu urodzenia.

U dzieci poniżej 18. roku życia cholesterol LDL powyżej 160 może świadczyć o hipercholesterolemii.

- Najczęściej dochodzi do przypadkowego wykrycia tej choroby, kiedy pacjent zrobi sobie lipidogram, np. dzięki lekarzowi pierwszego kontaktu, nie ma bowiem obowiązku oznaczenia cholesterolu w określonym wieku. Albo pacjent przeżywa zawał w dość młodym wieku, mężczyzna poniżej 50 roku życia, kobieta poniżej 60-tego, albo udar i dopiero wtedy jest diagnozowany - mówi prof. Broncel.

W Polsce na hipercholesterolemię rodzinną choruje około 200 tysięcy osób, wie o tym zaledwie 2-3

tysiące. Nie ma bowiem ogólnopolskiego rejestru pacjentów.

Wyróżnia się dwie postacie choroby:

- **heterozygotyczną (najczęstszą),**
- **homozygotyczną (bardzo rzadką, 1 na 500 tys. przypadków).**

Różnią się od siebie szybkością rozwoju miażdżycy. W postaci homozygotycznej rozwija się ona bardzo szybko, dziecko już w wieku 10 lat może mieć zawał serca. I jeśli nie jest leczona, istnieje spore ryzyko, że nie dożyje 20. roku życia. Ta postać choroby charakteryzuje się bardzo wysokimi stężeniami cholesterolu całkowitego LDL- powyżej 500 mg/dl.

- W heterozygotycznej postaci hipercholesterolemii rodzinnej stężenia LDL-u są mniejsze i rozwój miażdżycy jest wolniejszy, ale pomimo tego, jeśli pacjent nie jest leczony, to w wieku ok. 35 lat stan jego naczyń przypomina naczynia 70-latka, który prowadził życie nie do końca zdrowe - mówi prof. Broncel.

Hipercholesterolemia rodzinna: czy potrzebne są badania genetyczne?

Profesor podkreśla, że do rozpoczęcia leczenia, np. statynami, nie trzeba przeprowadzać badań genetycznych.

- Takie testy są niezbędne, kiedy pacjent ma małe dziecko, które ma podwyższony cholesterol. I w przypadku którego będziemy musieli podjąć decyzję o włączeniu statyn do leczenia. Kiedy mamy pewność, że maluch jest chory, możemy go leczyć statynami już po skończeniu 6 roku życia.- dodaje prof. Broncel.

Należy o tym pamiętać, bo statyny służą nie tylko do obniżania poziomu cholesterolu we krwi, ale przede wszystkim zapobiegają rozwojowi miażdżycy, a nawet mogą cofnąć jej objawy. W przypadku hipercholesterolemii rodzinnej trzeba je brać przez całe życie.

- Moja córka jest obecnie w ciąży, pani prof. Broncel ją prowadzi. W tym stanie zgodnie z zaleceniami lekarza nie przyjmuje żadnych leków. Tuż po porodzie ma być jednak poddana leczeniu - mówi Tomasz Łuć.

Źródło: pap.pl

<http://laboratoria.net/aktualnosci/29147.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