

Život s dítětem s familiární hypercholesterolemií není jen jeden velký stres!

Familiární hypercholesterolemie nemá v dětství v naprosté většině žádné příznaky, proto je důležité ji u dětí aktivně vyhledávat. Dostupným nástrojem jsou v současné době preventivní prohlídky v pěti a 13 letech dítěte, nebo kdykoli při podezření na výskyt FH v rodině. Včas a citlivě nastolená léčebná opatření mají vliv nejen na prevenci pozdějších závažných komplikací, ale i na spolupráci dítěte – čím dříve přijme za své správné stravování a pravidelný pohyb, tím lépe bude dodržovat životosprávu v dospělosti. FH je totiž nemocí na celý život.

Familiární hypercholesterolemie je dědičná porucha metabolismu lipidů, která postihuje asi jedno z 250 dětí. Podstatou tohoto onemocnění je zjednodušeně poloviční schopnost metabolizovat cholesterol, který se tvoří v játrech. Dědičnost je autozomálně dominantní, to znamená, že jeden z rodičů ji musí mít a je pak 50% pravděpodobnost postižení dítěte. Je to ale jen pravděpodobnost – mohou být postiženy všechny děti, nebo naopak žádné z dětí onemocnění nezdědí. Jsou ještě jiné formy dědičnosti, nebo mohou mít poruchu oba rodiče, ale to jsou situace velmi raritní.

Jak a kdy diagnostikujeme u dítěte familiární hypercholesterolemii?

Familiární hypercholesterolemie (FH) nemá v dětství v naprosté většině žádné příznaky, takže ji běžným klinickým vyšetřením dětský lékař nezjistí, i když je hladina cholesterolu zvýšená už od narození. Proto je potřeba tyto děti aktivně vyhledávat, abychom o nemoci co nejdříve věděli, včas zavedli dietní a režimová opatření a v případě

potřeby zahájili i léčbu léky. Názory, v jakém věku a u koho tuto diagnostiku provádět, se liší, protože hladina cholesterolu u dětí není stabilní. Je ovlivňována například infekčními onemocněními, které jsou v dětství velmi časté. Nejdůležitější v diagnostice je rodinná anamnéza, kdy v rodině dítěte s podezřením na FH pátráme po jedincích s touto diagnózou a komplikacemi, které z ní vyplývají – zejména hledáme srdeční onemocnění, infarkt myokardu, mozkovou mrtvici nebo zvýšený krevní tlak u mladých příbuzných. Na tomto principu je založeno v České republice vyhledávání dětí ohrožených předčasnou aterosklerózou, tedy především dětí s FH. Již od roku 1992 je uzákoněno, že pediatr při preventivní prohlídce v pěti letech je povinen od rodičů podrobně zjistit kardiiovaskulární rodinnou anamnézu a pokud je pozitivní (to znamená, že se nemoci v rodině vyskytují), je u dítěte nabrána krev na vyšetření krevních tuků včetně cholesterolu. To samé se ještě opakuje ve 13 letech a vše se zaznamenává do zdravotního průkazu dítěte. Jde o celosvětově unikátní program zahrnující všechny děti v České

Život s dítětem s FH není jen jeden velký stres!

republiky. Pokud některé dítě tímto sítím není diagnostikováno, rodiče, kteří o své diagnóze FH vědí, nebo pocházejí z rizikových rodin, musí pediatra sami na tuto skutečnost upozornit.

Kdy a jak jde s jistotou potvrdit, že dítě FH zdědilo?

Normální hladina lipidů, tedy krevních tuků, u dětí závisí na věku, ale obecně lze říci, že by měla být vždy pod 5 mmol/l, zvýšení do 6 mmol/l má takzvanou sekundární příčinu, což znamená, že k němu dochází na základě jiných onemocnění nebo špatné výživy a dá se léčit odstraněním této příčiny. U hladiny cholesterolu nad 6 mmol/l spolu s pozitivní rodinnou anamnézou, (nebo když už je u rodičů nebo prarodičů diagnostikována FH) je již velmi pravděpodobné, že dítě FH zdědilo. Diagnózu si můžeme ověřit i genetickým vyšetřením, ale i v případě negativního nálezu (ještě totiž asi 30 % genů zodpovědných za FH neznáme), zahájíme u dítěte léčebná opatření.

Jaká jsou léčebná opatření u dítěte s FH?

Cílem všech opatření není dětem a rodičům udělat ze života jeden velký stres, ale vhodnou formou upravit životosprávu dítěte, pravidelně ho kontrolovat a snažit se vyvarovat ho dalších rizikových faktorů, které by mohly zhoršovat riziko zvýšeného cholesterolu (sledujeme nadváhu, krevní tlak, hladinu cholesterolu, cukru a dalších parametrů v krvi, snažíme se, aby

dítě nezačalo kouřit, aby mělo dostatek tělesné aktivity). To vše samozřejmě v úzké spolupráci s rodiči vhodným psychologickým přístupem, aby dítě bylo co nejméně stresováno.

Dietní opatření

Dieta se zahajuje od dvou let věku a na rozdíl od dospělých musí být vedena s ohledem na to, že dítě roste a potřebuje všechny složky výživy, i s ohledem na věkové kategorie. Ideální je poradit se s nutriční terapeutkou, což ale není vždy dostupná možnost. V principu by dítě mělo jíst racionální stravu s omezením potravin s vysokým obsahem cholesterolu (informace o obsahu cholesterolu v potravinách si rodiče mohou snadno zjistit z informačních materiálů i z webových stránek www.diagnozafh.cz). Velmi důležitý je psychologický přístup, například o dietě doma vůbec nemluvit, nezakazovat nic – jednorázové porušení diety například při dětské oslavě neuškodí tak, jako pocit že „něco nemůžu, protože jsem nemocný.“ Klíčové je přirozeně upravit stravování celé rodiny a současně nenakupovat nevhodné potraviny.

Farmakologická léčba dětí s FH

Farmakologická léčba FH spočívá v zastavení tvorby cholesterolu v játrech, proto se tyto léky jmenují statiny. Kritéria k zahájení léčby u dětí jsou zcela jiná než u dospělých a to opět proto, že se dítě vyvíjí, roste, je citlivější na nežádoucí účinky. Navíc je to léčba na celý jeho další život. Léčba léky se zahajuje až od 10 let věku, a to u dětí s největším rizikem srdečně-cévních komplikací – toto riziko se posuzuje podle hladiny cholesterolu, podle



Život s dítětem s FH není jen jeden velký stres!

toho, zda dítě má či nemá další rizikové faktory aterosklerózy a samozřejmě podle závažnosti rodinné anamnézy, tedy průběhu onemocnění v rodině. Léčba je vedena vždy odborníky zkušenými v této problematice (dětská centra jsou v např. v Praze, Brně a Plzni). Léčbu zahajujeme vždy nejmenší dávkou léku, účinek i případné nežádoucí účinky léčby (svalové obtíže, jaterní poruchy) kontrolujeme po 3-6 měsících. Při této strategii je léčba bezpečná a velmi účinná.

Úskalí věkových období dětí s FH

Se stoupajícím věkem dítěte, se začleňováním do kolektivu, s možností koupit si jídlo, stoupá také náročnost dodržení všech léčebných opatření. Velkou výhodou je, že děti, které jsou diagnostikovány včas, samy vyhledávají vhodnou stravu, na kterou jsou zvyklé z domova a jsou již zařazeny do pohybové aktivity, která jim připadá jako přirozená součást života.

Dospívání dítěte s FH

Dospívání je problematické období pro každé chronicky nemocné dítě, protože žádné dítě si přirozeně v tomto věku nechce připustit, že není zdravé, natož že má brát každý den nějaký lék a už vůbec ho většinou nezajímá, co bude za 20 a více let. Proto je tak důležité diagnostikovat děti v útlém věku, aby se do dospívání dostaly již po mnohaleté intervenci, zavedení určitých návyků, stravovacích zvyklostí i způsobu života. I tak se samozřejmě během dospívání dostávají do jiného prostředí, které jim komplikuje dodržování zvyklostí (změna školy, dojíždění, internát, kamarádi). Často si nacházejí brigády, kde nemají čas pravidelně jíst, nebo dokonce mají k dispozici jen fast food. Děvčata vyžadují zahájení antikoncepce, která často velmi zvyšuje hladinu krevních tuků. S tím vším musí rodiče počítat, ale v úzké spolupráci s lékařem, který dítě sleduje, se

v naprosté většině dá toto věkové období pomocí citlivého přístupu bez následků překlenout.

Zkušenosti z lipidologické ambulance na závěr

Dovolte na závěr několik důležitých poznatků z téměř třicetileté praxe naší lipidologické ambulance. Diagnostika dětí s FH se stále zlepšuje, a to díky práci praktických lékařů pro děti a dorost, dětských kardiologů a ostatních odborníků. Často se také stává, že při zjištění hypercholesterolemie u dítěte vyšetříme také rodiče a zjistíme u nich zatím nediodagnostikovanou FH. Spolupráce s rodiči je většinou výborná, je to také samozřejmě proto, že v rodině je už problém známý a že jsou rodiče motivováni. Smyslem našeho snažení by mělo být nikoli děti utvrzovat v jejich problému, ale nenásilným způsobem je dovést do dospělosti v optimálním zdravotním stavu.

Rodičům musíme také stále zdůrazňovat, aby si uvědomili, jak je skvělé, že se o diagnóze dítěte ví velmi brzy, ještě před klinickými důsledky hypercholesterolemie (dříve byla stanovena diagnóza až po infarktu myokardu např. ve 40 letech) a že jejich děti i oni, při správné léčbě a dodržování všech režimových opatření, mají šanci dožít se stejného nebo i vyššího věku jako ostatní, kteří FH nemají.



Doc. MUDr. Zuzana Urbanová, CSc.
Klinika dětského a dorostového lékařství,
Centrum preventivní kardiologie III. interní
kliniky 1. LF UK a VFN Praha
urbanova.zuzana@vfn.cz