

## **FAMILIÁRNÍ HYPERCHOLESTEROLEMIE (FH)**

Familiární hypercholesterolemie je závažné dědičné onemocnění, které se projevuje vysokou hladinou cholesterolu v krvi, a to již ve velmi raném věku. Vysoký cholesterol je příčinou ukládání tuků a dalších látek ve stěnách tepen, což bývá příčinou řady onemocnění, z nichž nejzávažnější jsou srdeční infarkt a cévní mozková příhoda, která až ve třetině případů končí úmrtím. U mužů s FH dochází ke vzniku infarktu myokardu typicky již po 40. a u žen po 50. roce věku, ale výjimkou není ani podstatně časnější výskyt těchto komplikací. Z hlediska rizika úmrtí na manifestaci ICHS jsou zdaleka nejohroženější skupinou jedinci ve věku 20–39 let, což odpovídá věku rodičů současných novorozenců.

FH je onemocnění dědičné, což znamená, že dítě, které je postiženo tímto onemocněním má minimálně jednoho z rodičů (matku či otce), který rovněž trpí (často aniž by o tom vždy věděl) tímto onemocněním. V každé takové rodině je tedy zpravidla několik dalších postižených členů, kteří mohou být snadno diagnostikováni, pokud je v dané rodině onemocnění již zachyceno.

### **SOUČASNÁ PRAXE**

V našem zdravotnickém systému aktuálně uplatňujeme selektivní screening pro záchyt závažných forem familiární hypercholesterolemie. Tento screening je součástí preventivních prohlídek dětí ve věku 5 a 13 let, v jejichž rámci jsou kontrolovány hladiny krevních lipidů. Toto vyšetření se ovšem provádí pouze v případech, kdy někdo z blízkých příbuzných daného dítěte trpí hypercholesteremií (vysokou hladinou cholesterolu v krvi) nebo prodělal srdeční infarkt. Tento postup se tedy zakládá na pozitivní rodinné anamnéze.

Nicméně, vyvstávají otázky ohledně efektivity tohoto přístupu. Ukázalo se, že pokud se rodinná anamnéza používá jako rozhodující kritérium pro selektivní screening, není diagnostikováno 30–60 % dětí s tímto onemocněním. Tento problém může být způsoben náročností a často získáním neúplných údajů o zdravotním stavu rodiny.

## **NOVOROZENECKÝ SCREENING**

### **O projektu**

Novorozenecký screening je vyšetření prováděné krátce po narození dítěte a slouží k detekci různých genetických, metabolických a jiných zdravotních stavů, které by mohly ovlivnit zdraví novorozence a mohou být lépe řešeny, pokud jsou zachyceny co nejdříve. Význam novorozeneckého screeningu familiární

hypercholesterolémie spočívá v detekci onemocnění FH již u novorozenců, což přináší řadu benefitů nejen pro samotné dítě, ale i pro jeho příbuzné.

V současné době byl v ČR uzavřen pilotní projekt novorozeneckého skríningu FH. Nyní se projekt nachází ve fázi vyhodnocování výsledků. Již se začalo jednat o implementaci novorozeneckého skríningu do standardů zdravotní péče u nás.

### **Benefity**

Včasná diagnostika umožní u nemocných s FH provést režimová opatření a včas zahájit adekvátní léčbu, která u nich povede k dramatickému snížení rizika předčasných úmrtí a nefatálních kardiovaskulárních ischemických příhod, které by jim hrozily v jejich produktivním věku. Také vede k významnému zlepšení kvality života těchto pacientů a zachování jejich pracovní produktivity.

Užitek ze screeningu FH u dítěte zprostředkovaně získají i jeho rodiče, neboť případný pozitivní nález FH u jejich dítěte dovolí dodatečně vyšetřit onemocnění FH i u nich (případně i u dalších členů rodiny), a v případě potvrzení FH může být u nich okamžitě zahájena léčba.

### **Průběh**

U novorozeneckého screeningu se onemocnění zjistí laboratorním vyšetřením hladiny cholesterolu z pupečnickové krve novorozence. Pupečnicková (placentární) krev je obsažena v placentě a pupeční šňůře, která spojuje plod s matkou. Krev se odebírá z pupečnicku ihned po porodu dítěte (ještě před porodem placenty) a pro dítě ani pro rodičku nepředstavuje vůbec zátěž, je bezpečný a naprosto bezbolestný.

### **Cíle**

Hlavním cílem je identifikace, diagnostika a včasná terapeutická intervence osob s dědičnou poruchou metabolismu cholesterolu. Tato závažná familiární porucha zatěžuje nejen zdravotní, ale i sociální systém, může být fatální, nebo vést k invaliditě již ve středním věku. Vzhledem k vysoké preventabilitě komplikací, které pramení ze současných terapeutických možností, je zcela zásadní nemocné jedince včas diagnostikovat a efektivně léčit.