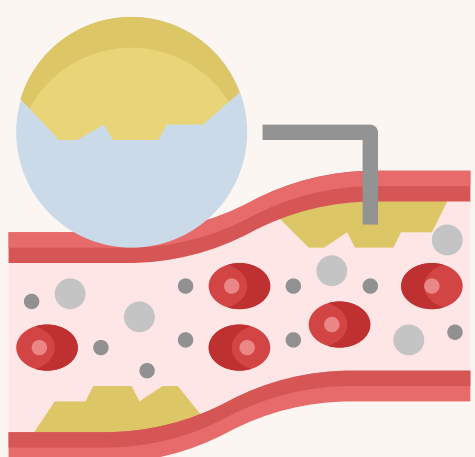


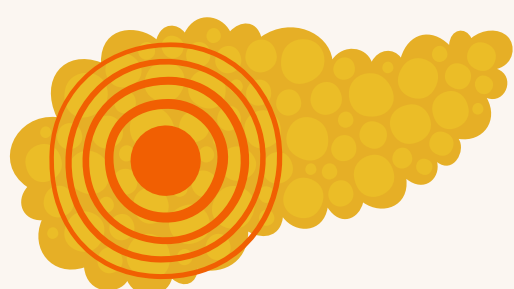
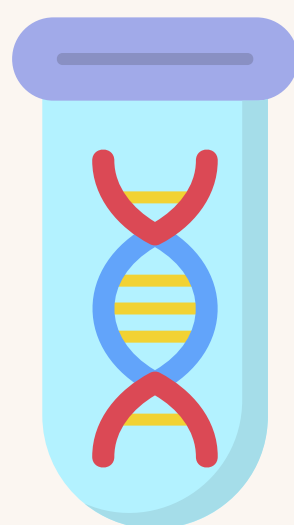
FAMILIÁRNÍ CHYLOMIKRONEMIE

VZÁCNÉ ONEMOCNĚNÍ METABOLISMU
ZABRAŇUJE TĚLU ODBOURÁVAT TUKY



Familiární chylomikronemie (FCS) je vzácné dědičné onemocnění metabolismu – příčinou jsou mutace v genech důležitých pro rozklad lipoproteinů bohatých na triglyceridy - TG.

Nejčastěji se vyskytuje mutace v genu lipoproteinové lipázy (80 %). FCS postihuje 1-2 osoby z milionu, ale pravděpodobně to bude více. FCS lze potvrdit genetickým vyšetřením.



Projevem FCS jsou vysoké hladiny triglyceridů v krvi, které způsobují opakované záněty slinivky břišní. Pacienti mívají bolesti břicha i zad, nevolnosti, zvětšená játra a další příznaky - např. tukové podkožní bulky.

V léčbě FCS je klíčová přísná dieta s omezením tuků pod 25 gramů denně, v kombinaci s udržováním optimální hmotnosti a pohybem. Důležité je nepít alkohol. U dětí se do stravy dodávají tzv. MCT tuky, které jsou pro ně bezpečné.



Další doporučení: omezit jednoduché cukry (limonády, sladkosti), jíst častěji menší porce, dbát na doplňování vitaminů A, E, D, K a esenciálních mastných kyselin, s lékaři konzultovat užívané léky a doplňky - zda nezvyšují TG v krvi.



Dodržovat celoživotně přísnou dietu s omezením tuků je náročné. I přes její dodržování někteří pacienti nadále trpí příznaky únavy, zažívacích potíží, bolestmi břicha a zmateností. Objevují se úzkosti i deprese, strach z komplikací.

Nejčastější komplikací FCS jsou akutní opakované záněty slinivky břišní (pankreatitidy) - jde o závažný stav, který vyžaduje hospitalizaci a často i operaci. Cílem diety proto je udržet hodnoty TG v krvi pod 10,00 mmol/l.



V roce 2019 byl v EU registrován lék na FCS, který se aplikuje podkožní injekcí. Účinně snižuje TG a brání tak i vzniku pankreatitidy. Má ovšem i nepříjemné nežádoucí účinky a je nákladný.

Pacienti s FCS často bývají diagnostikováni se zpožděním, dlouhodobě tak čelí nepříjemným a zdraví ohrožujícím projevům nemoci. V ČR jsou zatím diagnostikováni jen asi tři pacienti s FCS, bude jich ale ve skutečnosti více.



Potýkáte se s výše popsányými příznaky a obtížemi a nebyli jste dosud lékařem diagnostikováni s konkrétním onemocněním? Máte podezření na FCS nebo se chcete o tomto onemocnění dozvědět více? Napište nám – www.ca-ko.cz.

