



# FAMILIÁRNA HYPERCHOLESTEROLÉMIA

Informačná brožúra



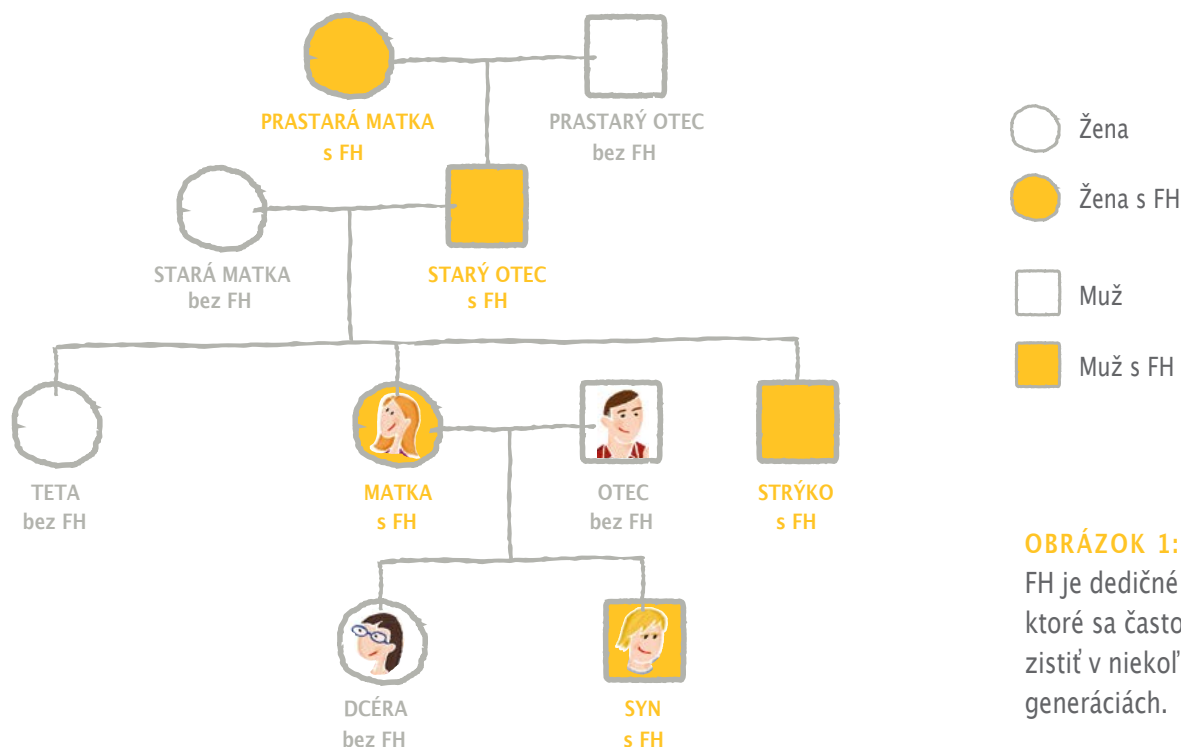
## ČO SA DOZVIETE V TEJTO BROŽÚRE?

Získate poznatky o familiárnej hypercholesterolémii aj o príčinách a možných následkoch tohto ochorenia. Zistíte, čo znamená vysoký cholesterol a aký má vplyv na vaše srdce a cievy. Okrem toho sa dozviete, ako spoznáte, či týmto ochorením netrpí niekto z vašich príbuzných a ako môžete vysokú hladinu cholesterolu znížiť pomocou zdravého životného štýlu a liečby. Táto brožúra môže tiež slúžiť ako počiatočný bod pre komunikáciu s lekárom o vašom ochorení a liečbe.

## OBSAH

Čo sa dozviete v tejto brožúre?	02
<b>ČASŤ 1: FAMILIÁRNA HYPERCHOLESTEROLÉMIA (FH)</b>	<b>03</b>
1 - Čo je to familiárna hypercholesterolémia?	03
2 - Čo je to LDL cholesterol?	04
3 - Aké sú príčiny FH?	05
4 - Kedy vzniká podozrenie na FH?	07
5 - Ako sa stanovuje diagnóza FH?	09
6 - V akom veku je možné odhaliť FH?	09
<b>ČASŤ 2: LIEČBA</b>	<b>10</b>
1 - Ako možno znížiť LDL cholesterol?	10
2 - Krok 1: Diétne opatrenia v liečbe FH	11
a. Ako ovplyvňuje diéta hladinu LDL cholesterolu?	11
b. V čom spočívajú diétne opatrenia?	11
3 - Krok 2: Užívanie liekov	12
a. Ako ovplyvňujú lieky hladinu LDL cholesterolu?	12
b. Ktoré lieky znižujú hladinu LDL cholesterolu a ako?	13
4 - Prečo je dôležitá celoživotná liečba?	15
<b>ČASŤ 3: SRDCOVOCIEVNE OCHORENIA A LIPIDY</b>	<b>16</b>
1 - Čo sú to srdcovocievne ochorenia?	16
2 - Čo sú to rizikové faktory?	17
3 - Je možné u pacienta s FH znížiť riziko srdcovocievneho ochorenia?	18
4 - Čo sú to lipoproteíny?	18
5 - Čo sú to lipidy, cholesterol a triacylglyceroly?	20
<b>ČASŤ 4: ĎALŠIE MOŽNÉ OTÁZKY</b>	<b>21</b>
1 - Môžu ženy s FH užívať hormonálnu antikoncepciu?	21
2 - Ako to je s alkoholom alebo kávou?	21
3 - Ovplyvňuje fajčenie hladinu lipidov?	22
4 - Prečo je pohybová aktivita prospešná?	22
Čo ste sa v tejto brožúre dozvedeli?	23
Slovník pojmov	24
O autoroch	26

# ČASŤ 1: FAMILIÁRNA HYPERCHOLESTEROLÉMIA



**OBRÁZOK 1:**  
FH je dedičné ochorenie, ktoré sa často dá späťne zistiť v niekoľkých generáciách.



## Čo je to familiárna hypercholesterolémia?

Familiárna hypercholesterolémia (FH) je dedičné ochorenie, pri ktorom je z pokolenia na pokolenie prenášaná zmena genetickej informácie spôsobujúca vysokú hladinu cholesterolu v krvi (viď obrázok 1). Slovo familiárna znamená, že sa ochorenie vyskytuje v rámci rodiny. Zvyčajne je možné ochorenie späťne zistiť v niekoľkých generáciách. Pojem hypercholesterolémia

potom označuje vysokú hladinu cholesterolu v krvi. Pri familiárnej hypercholesterolémii je zvýšená predovšetkým hladina cholesterolu v lipoproteínoch s nízkou hustotou (z angl. Low Density Lipoprotein-Cholesterol, LDL-C). LDL cholesterol koluje v krvnom riečisku a prenáša cholesterol k jednotlivým bunkám vášho tela (viď časti 1.2 a 3.4).

FH je jednou z najčastejších dedičných porúch. Celosvetovo je nositeľom genetickej zmeny spôsobujúcej FH približne 1 osoba z 250. Ak trpí jeden z rodičov FH, je 50 % pravdepodobnosť, že týmto ochorením bude postihnutý aj ich syn alebo dcéra.

FH je spojená so zvýšeným rizikom srdcovocievnych ochorení. Riziko sa líši od rodiny k rodine a ovplyvňuje

ho hladina cholesterolu, iné dedičné faktory, pohlavie a faktory životného štýlu, napríklad stravovacie návyky, fajčenie, či stupeň pohybovej aktivity. Srdcovocievne ochorenia postihujú ženy s FH v priemere asi o 10 rokov neskôr ako mužov s FH. Včasným začatím vhodnej liečby možno riziko srdcovocievnych ochorení významne znížiť.

## DÔLEŽITÉ

FH je dedičná porucha s rodinným výskytom. Charakterizuje ju vysoká hladina cholesterolu v krvi, predovšetkým LDL cholesterolu, a zvýšené riziko predčasného výskytu srdcovocievneho ochorenia.



## Čo je to LDL cholesterol?

Cholesterol v lipoproteínoch s nízkou hustotou, teda LDL (z angl. Low Density Lipoprotein-Cholesterol, LDL-C) predstavuje časticu, ktorá sa vyskytuje v krvnom riečisku a pôsobí ako účinný prenášač cholesterolu k jednotlivým bunkám vášho tela. Cholesterol je látka tukovej povahy, ktorá je nevyhnutným stavebným prvkom buniek a surovinou pre tvorbu hormónov a pre tvorbu žlčových kyselín v pečeni (viď časť 3.5).

Príliš veľa LDL cholesterolu v krvi škodí. Nadbytočný cholesterol sa môže ukladať v stenách ciev, zužovať ich a zapríčiniť tak vznik aterosklerózy. Ateroskleróza môže viesť k srdcovocievny ochoreniam (viď časť 3).

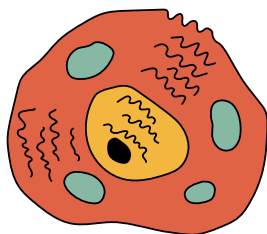
Aby mohol byť cholesterol prenášaný do niektorých buniek, je častica LDL na svojom povrchu vybavená určitou bielkovinou, tzv. apolipoproteínom B, alebo ApoB. ApoB pôsobí ako mostík medzi časticou LDL a bunkami nesúcimi LDL receptor (ktorý pomáha bunkám rozoznávať LDL). Ak je LDL receptor alebo ApoB porušený, hladina cholesterolu v krvi sa zvýši, čo je prípad familiárnej hypercholesterolemie.

## DÔLEŽITÉ

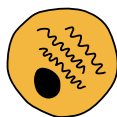
LDL prenáša cholesterol z krvi do buniek. Cholesterol je nevyhnutným stavebným prvkom buniek a je potrebný pre tvorbu hormónov a žlčových kyselín. Ak je však LDL cholesterolu nadbytok, tak sa ukladá do stien ciev. Tento jav sa označuje pojmom ateroskleróza.



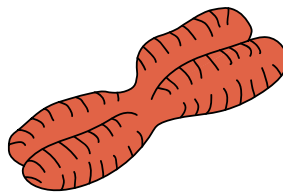
### Aké sú príčiny FH?



Bunka



Bunkové jadro



Chromozóm



DNA

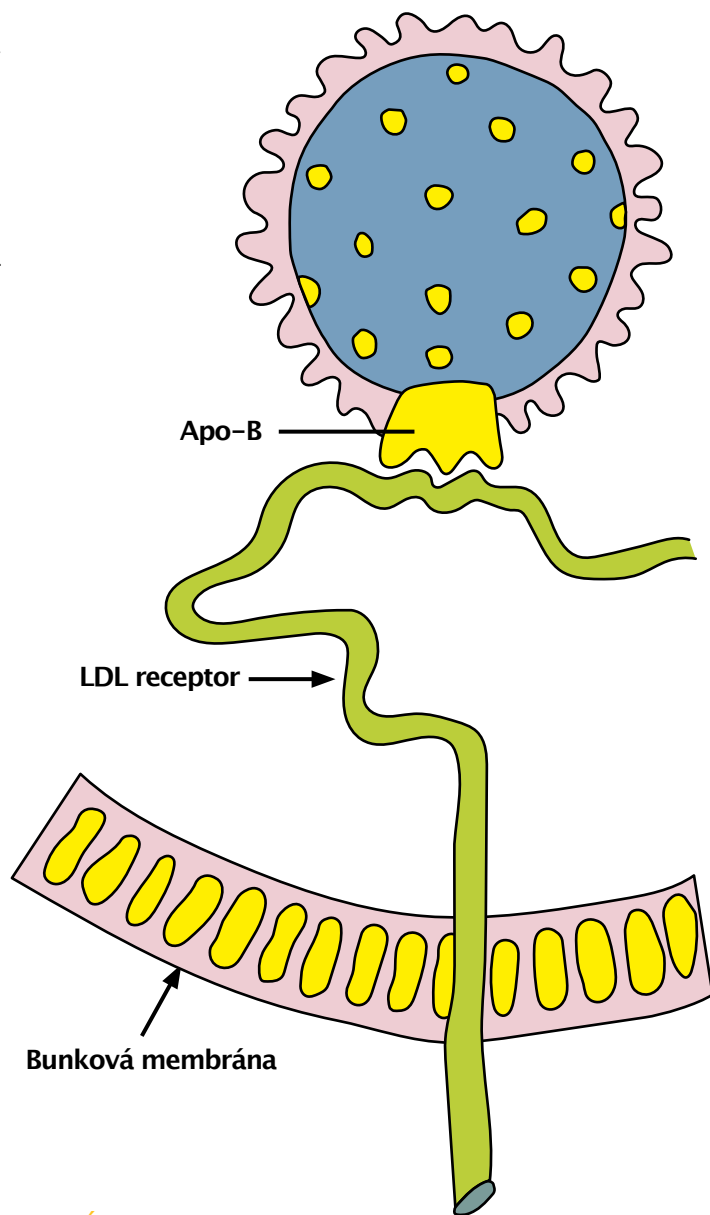
#### OBRÁZOK 2:

DNA je so svojou dĺžkou viac ako jeden meter zabalená do podoby chromozómov. Chromozómy sa nachádzajú v bunkovom jadre, ktoré je vo vnútri bunky.

Vlastnosti, ktoré dedíme od svojich rodičov sú podmienené informáciami uloženými vo vláknach DNA, ktoré dosahuje dĺžku viac ako jeden meter. DNA je zložená do podoby chromozómov, ktoré sa nachádzajú v jadrách buniek (obrázok 2). DNA sa skladá z približne 3 miliárd stavebných prvkov, ktorých určité kombinácie tvorí 25 000 génov. V génoch je uložený kód pre telesné vlastnosti, napríklad pre farbu očí alebo vlasov, ale tiež mnoho ochorení. Zmena v jedinom stavebnom prvku určitého génu môže vyústiť do dedičnej choroby. FH je podmienená zmenou v géne, ktorý určuje stavbu LDL receptoru. Tento receptor sa

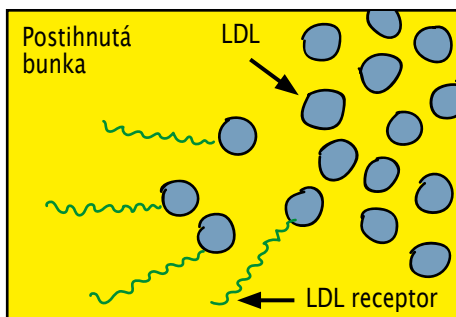
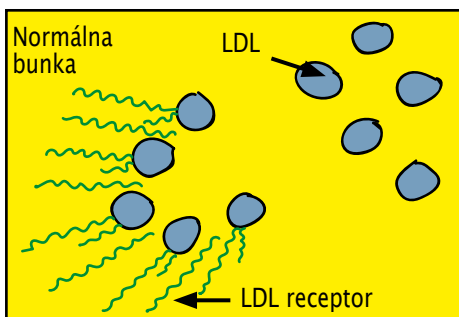
nachádza na povrchu buniek a možno si ho predstaviť ako „chápadlo“, ktoré vychytáva z krvi častice LDL obsahujúce cholesterol (obrázok 3). Zmena v géne pre LDL receptor vedie k tvorbe defektných LDL receptorov („chápadiel“), ktoré nie sú schopné z krvi odstraňovať LDL cholesterol. To je príčinou vzniku FH.

Väčšina osôb postihnutých FH má jeden defektný gén pre LDL receptor od jedného rodiča, zatiaľ čo od druhého má jeden normálny. V dôsledku toho tak majú na povrchu svojich buniek len asi polovicu normálneho počtu účinných LDL receptorov („chápadiel“) (obrázok 4). To znamená, že im v krvi neustále koluje neprimerane veľké množstvo LDL cholesterolu. Problémom je, že sa nadbytočný LDL cholesterol môže ukladať do stien ciev.



**OBRÁZOK 3:**

LDL receptor je jedným koncom ukotvený v bunkovej membráne. Druhým koncom sa viaže na častice LDL cholesterolu.



**OBRÁZOK 4:**

LDL receptor je jedným koncom ukotvený v bunkovej membráne. Druhým koncom sa viaže na častice LDL cholesterolu.

● Krvné riečisko   
 ● Bunka   
 ● LDL častica   
 ● LDL receptor

## DÔLEŽITÉ

FH je spôsobená zmenou v géne, ktorý určuje stavbu LDL receptoru. Defektný LDL receptor nie je schopný prenášať LDL cholesterol z krvi do buniek. Nadbytok cholesterolu sa ukladá do cievnych stien.



## Kedy vzniká podozrenie na FH?

Podozrenie na FH vzniká, pokiaľ sa v rodine vyskytnú prípady predčasného srdcovocievneho ochorenia. Ak sa vyskytne u niekoho srdcový infarkt vo veku do 50 až 60 rokov, môže byť príčinou vysoká hladina cholesterolu. V takom prípade je nutné u príbuzných vyšetriť lipidový profil.

- Pod pojmom lipidový profil sa rozumie vyšetrenie hladiny rôznych druhov lipidov v krvi (viď časť 3.4), napríklad celkového cholesterolu, LDL cholesterolu, HDL cholesterolu a triacylglycerolov.
- Je dôležité odhaliť FH už v rannom veku. Liečba je účinnejšia, pokiaľ sa s ňou začne včas a ukladanie cholesterolu do stien ciev nie je v pokročilom štádiu.

Existujú isté klinické príznaky, ktoré môžu vyvolať podozrenie na FH. Patria sem napríklad zdurenie šliach v oblasti päty a rúk (šľachové xantómy) alebo žltkaste

škvry v okolí očí (xanthelasma). Tieto príznaky sa však u pacientov s FH nevyskytujú vždy (obrázok 5).



#### OBRÁZOK 5:

K viditeľným príznakom FH patrí zdurenie šliach v oblasti päty (často pozorované u mladistvých) a žlté škvry na koži okolo očí. Belavé nahromadenie cholesterolu v tvare oblúku sa tiež dá pozorovať na okraji dúhovky.

## DÔLEŽITÉ

Podozrenie na FH vzniká u ľudí, u ktorých sa srdcovocievne ochorenie vyvinie v rannom veku, pričom majú súčasne zvýšenú hladinu cholesterolu v krvi. Lipidový profil by sa mal vyšetriť aj u príbuzných pacientov s touto diagnózou.





## Ako sa stanovuje diagnóza FH?

FH je zvyčajne diagnostikovaná na základe kombinácie vysokej hladiny cholesterolu, rodinnej anamnézy ochorenia srdca a určitých klinických príznakov. Na zistenie prítomnosti pozmeneného génu a potvrdenie diagnózy sa môžu použiť aj genetické testy. Vášho lekára bude zaujímať aj to, či ostatní členovia rodiny trpia srdcovocievnyimi ochoreniami, a či majú vysokú hladinu LDL cholesterolu. Ostatní členovia rodiny, vrátane detí, môžu podstúpiť

genetické testovanie, aby sa zistilo, či sú nositeľmi pozmeneného génu. Blízki príbuzní osôb trpiacich FH, ako sú rodičia, súrodenci a deti, sú vystavení 50 % riziku toho, že sú tiež nositeľmi tohto ochorenia. Mnoho prípadov FH nie je diagnostikovaných.

### DÔLEŽITÉ

Ľudia často ani nevedia, že majú FH, kým oni alebo nejaký člen rodiny nedostanú srdcový infarkt alebo mozgovú príhodu. Stanovenie včasnej diagnózy je dôležité.



## V akom veku je možné odhaliť FH?

Ľudia s FH majú obvykle od narodenia zvýšené hladiny celkového a LDL cholesterolu. Rodičom postihnutým FH sa odporúča nechať vyšetriť svoje deti už v školskom veku. Potvrdenie diagnózy v rannom detstve je dôležité, pretože včasná úprava jedálnička a stravovacích návykov môže znížiť dopad FH v neskoršom veku. Pokiaľ je výsledok vyšetrenia dieťaťa v norme, tak nie je dôvod k obavám, že sa FH prejaví neskôr.

### DÔLEŽITÉ

V rodinách, kde bol dokázaný výskyt FH, sa odporúča vyšetriť deti už v školskom veku. Vďaka tomu možno včas vykonať zmeny v jedálničku a vypestovať zdravé stravovacie návyky.

## ČASŤ 2: LIEČBA



### Ako možno znížiť LDL cholesterol?

K zníženiu hladiny cholesterolu vedú dva kroky:

- Krok 1: Diétne opatrenia
- Krok 2: Užívanie liekov

Úprava jedálnička je prvým krokom k zníženiu hladiny cholesterolu. Pokiaľ sa tým hladina cholesterolu nezníži dostatočne, musí sa začať s užívaním vhodných liekov, čo platí pre všetky osoby trpiace FH. Úprava stravovania môže znížiť hladinu cholesterolu o 10 až 15 %. Cieľom liečby (diétnej i pomocou liekov) je zníženie hladiny LDL cholesterolu pod 2,6 mmol/l. Cieľová hodnota u osôb po prekonaní srdcovocievneho ochorenia alebo s veľmi

vysokým rizikom jeho výskytu sa môže pohybovať ešte nižšie.

Ak zdedí jedinec defektný gén od oboch rodičov, chýbajú jeho bunkám funkčné LDL receptory úplne. V takom prípade nie sú ani lieky, ani diétne opatrenia schopné samostatne, ani v kombinácii dostatočne znížiť extrémne vysoké hladiny cholesterolu. Hladina LDL cholesterolu môže byť u týchto pacientov znížená mechanickým odstránením z krvi pomocou metód podobných dialýze (aferéza).

### DÔLEŽITÉ

Diétne opatrenia môžu znížiť hladinu LDL cholesterolu o 10 - 15 %. Pre pacientov s FH nie je toto zníženie dostatočné, a preto by mala byť úprava jedálnička kombinovaná s užívaním liekov. Pri ťažkých formách FH môže byť navyše nutná odstraňujúca liečba podobná dialýze (aferéza).



# Krok 1: Diétne opatrenia v liečbe FH

## a. Ako ovplyvňuje diéta hladiny LDL cholesterolu?

Tuky v potrave sú zmesou nasýtených a nenasýtených tukov. Nasýtené tuky sa vyskytujú vo výrobkoch živočíšneho pôvodu (napríklad mliečne a mäsové výrobky), tuhých margarínach a vo väčšine zákuskov, sušienok, potravín z „rýchleho občerstvenia“ a rôznych drobných jedlách na občerstvenie. Tieto nasýtené tuky zvyšujú hladinu cholesterolu, zatiaľ čo nenasýtené tuky z rastlín a rýb hladinu LDL cholesterolu znižujú alebo neovplyvňujú.

Ľuďom so zvýšenou hladinou cholesterolu v krvi sa odporúča znížený príjem tejto látky v potrave. Najdôležitejšími zdrojmi cholesterolu v strave sú potraviny živočíšneho pôvodu, napríklad vaječné žĺtky, vnútornosti, mäso a tučné mliečne produkty, ako sú syry, smotana a maslo.

Tučné ryby a olej z trešče peče sú bohaté na omega-3 mastné kyseliny, ktoré priaznivo ovplyvňujú obehovú sústavu a rytmus srdca. Omega-3 mastné kyseliny tiež znižujú hladinu triacylglycerolov. Dostatočný prísun

rybieho tuku je možné zaistiť konzumáciou rýb v podobe hlavného jedla najmenej dvakrát týždenne alebo každodennou konzumáciou rybiej pasty na raňajky. Pokiaľ je vaša strava chudobná na tučné ryby, mali by ste denne používať olej z trešče peče alebo iný prípravok obsahujúci omega-3 mastné kyseliny. Pre tých, ktorí nemajú radi ryby, sú omega-3 mastné kyseliny významne zastúpené napríklad vo vlašských orechoch, v ľanovom oleji, ľanových semienkach, či semienkach juhoamerickej rastliny chia (čia).

Vláknina v hrubozrnných a celozrnných výrobkoch, strukovinách, ovocí, bobuľovitých plodoch a zelenine má na hladinu cholesterolu priaznivý dopad. Niektoré druhy vlákniny dokážu viazať cholesterol v tráviacom trakte a zvýšiť jeho vylučovanie spolu so stolicou. V konečnom dôsledku tak znižujú jeho hladinu v krvi. Strava bohatá na vlákninu je tiež dôležitým zdrojom vitamínov, minerálov a antioxidantov.

## b. V čom spočívajú diétne opatrenia?

Strava jedinca postihnutého FH by mala byť pestrá, vyvážená a prospešná pre srdce. Cieľom je postupne znížiť celkový príjem tukov a cholesterolu a súčasne sa sústrediť na konzumáciu vhodných tukov, stravy bohatej na vlákninu, ovocie, bobuľovité plody a zeleninu. U detí postihnutých FH by mali byť diétne opatrenia podporené zmenou jedálneho režimu celej rodiny. Je dôležité, aby sa zdravé stravovacie návyky vypestovali už v rannom veku.

Zmena jedálneho režimu vyžaduje čas, často mesiace alebo roky a k jej úspechu sú nevyhnutné pravidelné návštevy u nutričného terapeuta alebo u lekára. Dôležitá je strava, ktorú jete pravidelne. Občasné vybočenie z odporúčanej diéty nespôsobí zvýšenie hladiny cholesterolu.

## DÔLEŽITÉ

Päť najdôležitejších rád pre diétu prospešnú pre vaše srdce:

- Maximálne obmedzte jedlo bohaté na cholesterol
- Nahrad'te nasýtené tuky nenasýtenými
- Jedzte denne viac zeleniny, ovocia a stravy obsahujúcej vlákninu
- Jedzte denne ku každému jedlu porciu zeleniny alebo ovocia
- Obmedzte potraviny a nápoje s vysokým obsahom cukru alebo alkoholu



### Krok 2: Užívanie liekov

#### a. Ako ovplyvňujú lieky hladinu LDL cholesterolu?

Lieky, ktoré znižujú hladinu LDL cholesterolu zvyšujú počet LDL receptorov a zlepšujú tak vychytávanie LDL cholesterolu z krvi. Pre dostatočné zníženie hladiny cholesterolu je nutné súčasne s užívaním liekov dodržiavať aj diétne opatrenia. Na lekárske predpis je k dispozícii niekoľko druhov liekov, ktoré môžu byť užívané samostatne alebo v kombináciách. Navyše sú vo vývoji tiež nové lieky. Užívanie liekov na FH sa neobmedzuje na dospelých. U pacienta z rodiny ťažko postihnutej týmto ochorením sa odporúča začať užívať lieky od veku 10 až 12 rokov. To je obzvlášť nutné v prípadoch, kedy pacientov rodič pocítil obtiaže so srdcom už pred dovŕšením 40 rokov. Liečba je celoživotná, predlžuje a skvalitňuje život. Odporúčania pre začatie liečby u detí a dospelých sa odvíjajú od hladiny LDL cholesterolu a výskytu srdcovocievnych ochorení u príbuzných.



## b. Ktoré lieky znižujú hladinu LDL cholesterolu a ako?

Najdôležitejšími liekmi znižujúcimi hladinu cholesterolu sú statíny. Tieto lieky umožňujú v závislosti na konkrétnom lieku a dávke zníženie hladiny LDL cholesterolu približne o 30 až 50 %. Pôsobením statínov dochádza k obmedzeniu tvorby cholesterolu v pečeni a zvyšuje sa počet LDL receptorov na povrchu pečenej bunky, čím sa urýchľuje vychytávanie a odbúravanie LDL. Výsledkom je zníženie hladiny LDL cholesterolu v krvi.

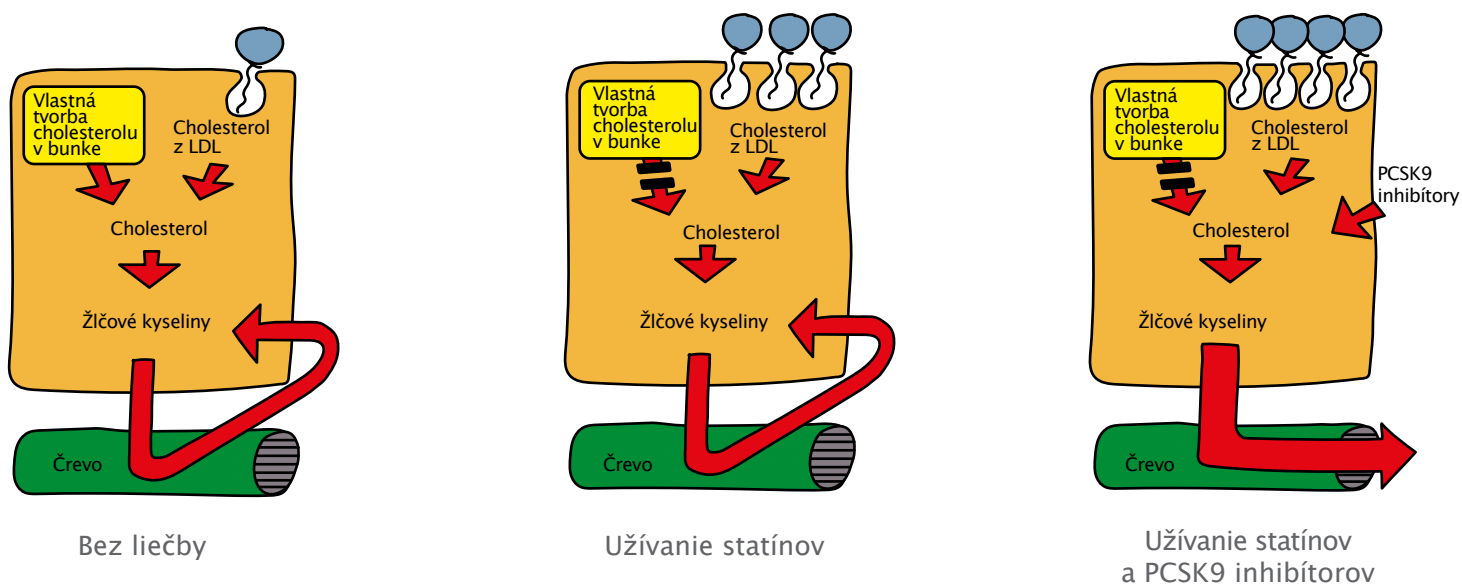
Ezetimib zabráňuje vstrebávaniu cholesterolu z čreva a môže znížiť hladinu cholesterolu približne o 20 %.

Prelomovou novinkou v liečbe hypercholesterolémie (dostupnou už aj na Slovensku) je liečba tzv. PCSK9 inhibítormi, ktoré sú označované ako tzv. biologická liečba hypercholesterolémie. Jej podstatou je použitie ľudských monoklonálnych protilátok proti PCSK9, vďaka ktorým dochádza k poklesu hladiny LDL cholesterolu až o takmer 60 %. Zároveň účinne znižujú hladinu celkového cholesterolu a lipoproteínu(a). Mechanizmus účinku týchto liekov je úplne odlišný od všetkých doposiaľ v klinickej praxi podávaných liekov na zníženie cholesterolu. Sú to prvé lieky na ovplyvnenie lipidov v krvi, ktoré si pacient podáva sám injekčne do podkožia špeciálnym perom raz za dva týždne alebo za mesiac. Protilátky proti PCSK9 sú schopné zabezpečiť dosiahnutie cieľových hladín pre LDL cholesterol u veľkej väčšiny pacientov a ich výhodou je nielen vysoká účinnosť, ale aj bezpečnosť a tiež to, že ju tolerujú aj tí pacienti, ktorí majú problémy pri užívaní iných liekov znižujúcich hladinu cholesterolu.

Diétne opatrenia by mali byť dodržiavané aj po začatí užívania liekov. Užívanie liekov, ako aj úprava jedálnička, sprevádzajú pacienta s FH po celý život. Pri začatí liečby by mal byť vyšetrený lipidový profil. Po dosiahnutí cieľa liečby sa odporúča sledovanie hladiny lipidov dvakrát ročne.

## DÔLEŽITÉ

Medzi lieky znižujúce hladinu LDL cholesterolu patria statíny, inhibítory vstrebávania cholesterolu a najnovšie aj nová biologická liečba, tzv. PCSK9 inhibítory. Váš lekár vám môže predpísať jeden alebo viac z troch vyššie uvedených druhov liečby. Užívanie liekov, zdravý spôsob života a stravovanie prospešné srdcu sú nutné opatrenia pre zvyšok života. Ak sa podarí hladinu LDL cholesterolu dostatočne znížiť, obmedzí sa jeho ukladanie v stenách ciev a v okolí očí alebo v šľachách.



### OBRÁZOK 6:

Účinok rôznych liekov na schopnosť bunky vytvárať vlastný cholesterol a prijímať cholesterol z čreva.



## Prečo je dôležitá celoživotná liečba?

Vaše telo vytvára cholesterol neustále. Okrem toho je tiež každodenne vystavené väčším množstvám tuku a cholesterolu v potrave. Akonáhle je v dôsledku liečby dosiahnutý pokles hladiny LDL cholesterolu, je dôležité zabrániť jeho opätovnému nárastu. Každý pacient

s FH, ktorého telo nedokáže udržiavať správnu hladinu cholesterolu, musí dbať celý život na zdravé stravovanie, zdravý spôsob života a užívať liečbu znižujúcu hladinu lipidov, aby svoju hladinu LDL cholesterolu udržal pod kontrolou.

### DÔLEŽITÉ

U pacientov s FH, ktorých telo nie je schopné udržiavať správnu hladinu LDL cholesterolu, je nevyhnutná celoživotná liečba pomocou diéty a liekov, ktorá má zabrániť opätovnému zvýšeniu hladiny LDL cholesterolu.

POZNÁMKY

---

## ČASŤ 3: SRDCOVOCIEVNE OCHORENIA A LIPIDY

---



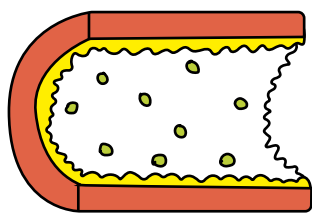
### Čo sú to srdcovocievne ochorenia?

Srdcovocievne ochorenia označujú skupinu chorôb srdca a ciev spôsobených aterosklerózou. Podstatou aterosklerózy je hromadenie tukov (vrátane cholesterolu) v cievach a ich zužovanie, ktoré môže viesť k obmedzeniu prietoku krvi. Ak sa obmedzí prietok krvi k orgánu, môže to viesť k jeho poškodeniu. Pokiaľ takáto situácia nastane v cievach zásobujúcich srdce, vznikne srdcový infarkt. Ak nastane podobná situácia v cievach zásobujúcich mozog, vznikne mozgová porážka.

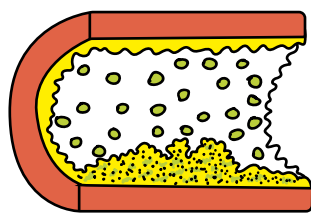
Ateroskleróza začína ako hromadenie buniek naplnených cholesterolom vo vnútornej stene ciev (obrázok 7). To spôsobuje zápal, prísun ďalších buniek a ďalšie ukladanie cholesterolu. Následné tuhnutie a jazvenie tkaniva vedie k vytvoreniu „plátu“. Pláty môžu zužovať cievu a znižovať prietok krvi ku srdcu a ďalším orgánom. Obmedzený prietok krvi do srdca môže spôsobiť bolesť alebo iné nepríjemné pocity, hlavne po fyzickej záťaži. Môže tiež dôjsť k prasknutiu plátu, poškodeniu vnútornej vrstvy cievnej steny a vytvoreniu krvnej zrazeniny, ktorá môže významne obmedziť alebo zastaviť zásobovanie krvou.

To vedie v oblasti zásobovanej postihnutou cievou k okamžitému nedostatku kyslíka a k poškodeniu tkaniva (rôzneho rozsahu), teda k infarktu. V takomto prípade je dôležité prietok obnoviť čo najskôr a obmedziť tak škody vzniknuté v tkanivách. Toto sa dá dosiahnuť podávaním liekov rozpúšťajúcich krvné zrazeniny alebo priamym mechanickým odstránením zrazeniny pomocou katétra (malá trubička určená k zavedeniu do cievy). Prípadne sa dá rozšíriť priesvit cievy malým balónikom, ktorý sa roztiahne vo vnútri cievy a následne sa do cievy vloží kovová sieťovitá výstuha (stent). Tieto postupy sa často vzájomne dopĺňajú.

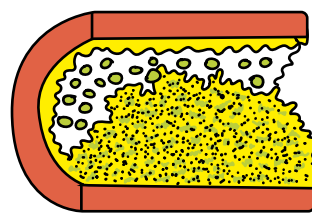




● LDL častica



● Aterosklerotický plát



**OBRÁZOK 7:**

Rez cievy v troch štádiách. Znárodnuje ukladanie cholesterolu v cieve a rozvoj aterosklerózy.

## DÔLEŽITÉ

Srdcový infarkt a mozgová porážka sú konečným dôsledkom aterosklerózy. Ateroskleróza označuje tuhnutie a zužovanie ciev spôsobené hromadením cholesterolu a zápalom s následnou tvorbou plátu. Plát zmenšuje prievit ciev. Poškodený plát môže vyvolať vytvorenie krvnej zrazeniny, čo vedie k rýchlemu zúženiu alebo úplnému uzáveru ciev.



## Čo sú to rizikové faktory?

Ako rizikové faktory sú označované okolnosti (biologické, psychologické a vonkajšie), ktoré zvyšujú pravdepodobnosť, že daný jedinec bude postihnutý aterosklerózou a srdcovocievny ochorením. V skupine osôb s určitým rizikovým faktorom sa v danom období vyskytne viac prípadov srdcovocievnych ochorení ako u podobnej skupiny osôb bez rizikového faktora. Jedným z najdôležitejších rizikových faktorov srdcovocievnych ochorení je vysoká hladina LDL cholesterolu sprevádzaná nízkou hladinou iného druhu cholesterolu označovaného ako cholesterol v lipoproteínoch s vysokou hustotou (z angl. High Density Lipoprotein-Cholesterol,

HDL cholesterol) (viď časť 3.4). Rizikové faktory spojené so zdravotným stavom zahŕňajú cukrovku a vysoký tlak krvi, na ktoré môžu mať vplyv faktory životného štýlu, napríklad nadváha, nedostatok ovocia a zeleniny a obmedzená pohybová aktivita. Jedným z najvýznamnejších rizikových faktorov životného štýlu je fajčenie. Medzi rizikové faktory patrí tiež vek a pohlavie. Výskyt srdcovocievnych ochorení stúpa s vekom, pričom u mužov sa toto ochorenie prejavuje približne o 10 rokov skôr ako u žien. Pokiaľ máte súčasne niekoľko rizikových faktorov, je pravdepodobnosť výskytu srdcovocievneho ochorenia vyššia.



## Je možné u pacienta s FH znížiť riziko srdcovocievneho ochorenia?

Áno! Niekoľko štúdií preukázalo, že zníženie vysokej hladiny LDL cholesterolu znižuje riziko srdcovocievneho ochorenia. Ukladanie cholesterolu závisí sčasti od výšky hladiny LDL cholesterolu a na čase, počas ktorého LDL cholesterol poškodzuje cievy. Zníženie hladiny LDL cholesterolu môže jedincovi so známami

srdcovocievneho ochorenia obmedziť tuhnutie a zužovanie ciev. Je dôležité začať znižovať hladinu LDL cholesterolu čo najskôr, pretože môžeme obmedziť ďalšie ukladanie cholesterolu. Kľúčovým prvkom pri znižovaní rizika srdcovocievneho ochorenia je prestať fajčiť.

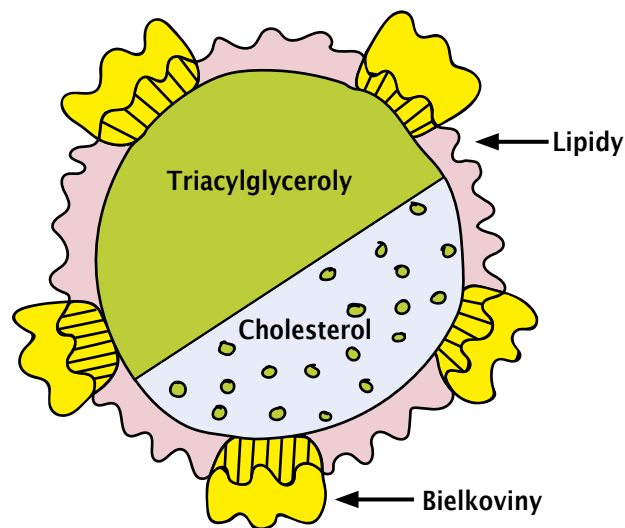
### DÔLEŽITÉ

Zníženie hladiny LDL cholesterolu u pacientov s FH je dôležité, pretože pomáha zastaviť tuhnutie a zužovanie ciev a znižuje tak riziko srdcovocievneho ochorenia. Kľúčovým prvkom pre zníženie rizika je prestať fajčiť.



## Čo sú to lipoproteíny?

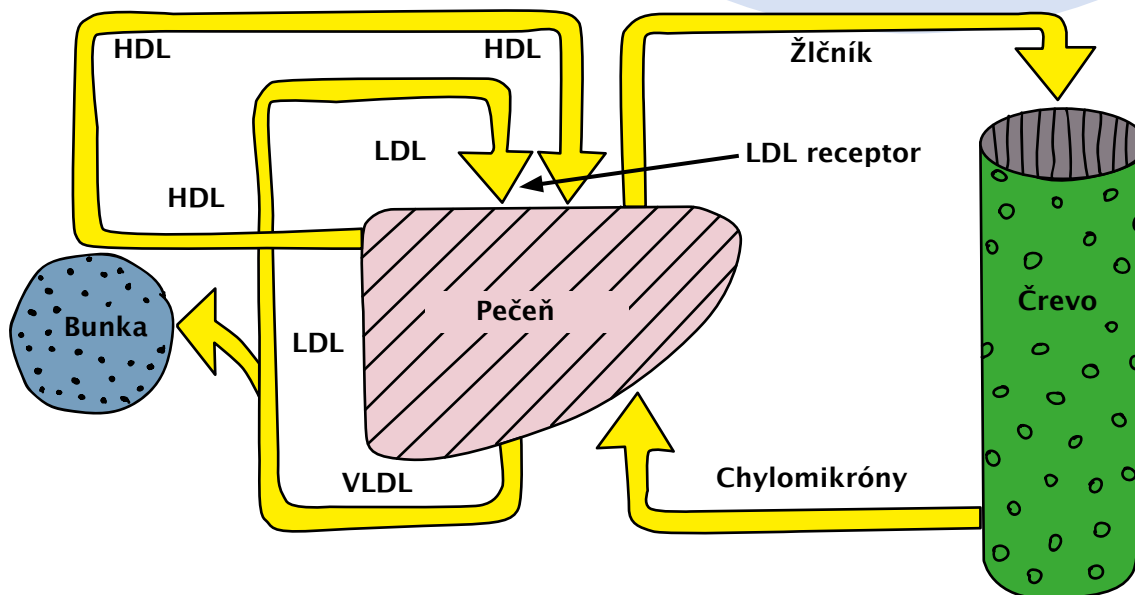
Lipoproteíny sú častice, ktoré prenášajú tuky v krvi (obrázok 8). Tukové látky označované ako triacylglyceroly a cholesterol nie sú rozpustné v krvi a ich obeh závisí od transportnej sústavy, ktorá ich odvádza z orgánov, kde vznikajú (črevo a pečeň) do buniek. Medzi dva najdôležitejšie lipoproteíny tejto sústavy patria lipoproteín s nízkou hustotou (z angl. Low Density Lipoprotein – LDL) a lipoproteín s vysokou hustotou (z angl. High Density Lipoprotein – HDL). Oba tieto lipoproteíny prenášajú cholesterol, čím vzniká LDL cholesterol a HDL cholesterol.



OBRÁZOK 8: Schéma lipoproteínu.

Cholesterol prenášaný v HDL je označovaný ako „dobrý“ cholesterol. Jednou z dôležitých funkcií HDL častíc je prenášanie cholesterolu z buniek späť do pečene. Vysoká hladina HDL cholesterolu je prospešná, pretože odoberá cholesterol z buniek a krvi, a tak bráni jeho nadbytku.

HDL taktiež odstraňuje cholesterol uložený v stenách ciev. Lekári sú schopní tieto dva druhy cholesterolu odlíšiť (LDL cholesterol a HDL cholesterol) a môžu pacientom pomôcť dosiahnuť „zdravú“ rovnováhu medzi týmito dvomi zložkami.



**OBRÁZOK 9:**

HDL cholesterol a LDL cholesterol spolupracujú pri udržiavaní zdravej hladiny cholesterolu v krvi.

## DÔLEŽITÉ

LDL častice majú za úlohu transportovať cholesterol do tkanív a takto ich zásobovať. Nadmerné hladiny týchto častíc v krvi spôsobujú ukladanie cholesterolu v cievnych stenách, čo často vedie k rozvoju aterosklerózy.

Ľudia s vysokou hladinou HDL cholesterolu a nízkou hladinou LDL cholesterolu majú nižšie riziko rozvoja aterosklerózy.



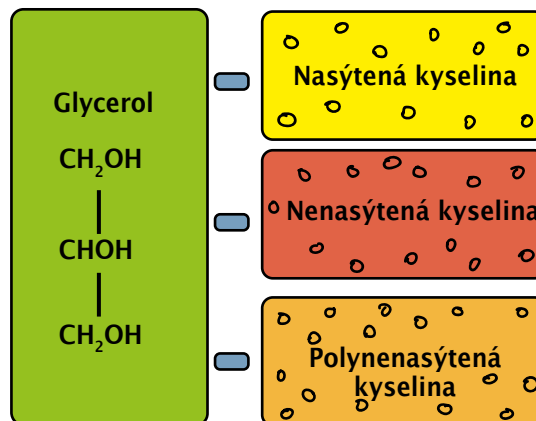
## Čo sú to lipidy, cholesterol a triacylglyceroly?

Pojmom LIPIDY sú súhrne označované rôzne tukové látky, ako napríklad cholesterol a triacylglyceroly. Hladinu cholesterolu a triacylglycerolov v krvi možno stanoviť vyšetrením krvi.

CHOLESTEROL je tuková látka, ktorú telo používa na stavbu bunkovej steny. Cholesterol má tiež niekoľko ďalších dôležitých úloh pri tvorbe hormónov, vitamínu D a žlčových kyselín. Všetky bunky v tele sú schopné vytvárať cholesterol, ale najviac ho vzniká v pečeni a v čreve. Pečeň je hlavným orgánom, v ktorom prebieha rozpad cholesterolu premenou na žlčové kyseliny. Pokiaľ je cholesterol v potrave prijímaný alebo sa tvorí v nadbytočnom množstve alebo pokiaľ je rozkladaný príliš pomaly, vzniká v krvi jeho nadbytok. Cholesterol sa potom môže ukladať v stenách ciev a viesť tak k vzniku aterosklerózy.

TRIACYLGLYCEROLY (TRIGLYCERIDY) predstavujú väčšinu tukových látok v krvi. Triacylglyceroly sú tukovými zlúčeninami glycerolu a mastných kyselín (obrázok 10). Mastné kyseliny môžu byť nasýtené, nenasýtené a polynenasýtené. To určuje, či určité mastné kyseliny hladinu cholesterolu v krvi zvyšujú alebo znižujú. V čreve

vznikajú chylomikróny po tom, ako sa do čreva dostane potrava bohatá na tuky. Cholesterol a triacylglyceroly v chylomikrónoch sú preto prevažne exogénneho – potravinového pôvodu. To je dôvod, prečo vysoký prísun tukov zvyšuje hladinu cholesterolu v krvi.



**OBRÁZOK 10:**

Triacylglyceroly sa skladajú z glycerolu a mastných kyselín.

### DÔLEŽITÉ

Tuky v potrave obsahujú cholesterol a triacylglyceroly. Vysoký príjem cholesterolu a tukov, predovšetkým nasýtených tukov, zvyšuje hladinu cholesterolu v krvi.

---

## ČASŤ 4: ĎALŠIE MOŽNÉ OTÁZKY, KTORÉ VÁM MÔŽU NAPADNÚŤ

---



### Môžu ženy s FH užívať hormonálnu antikoncepciu?

Ženy postihnuté FH môžu užívať hormonálnu antikoncepciu. Taktiež ženy s FH po menopauze môžu používať hormonálne prípravky.



### Ako je to s alkoholom alebo kávou?

Príležitostná konzumácia alkoholu, najmä vína, môže znižovať riziko srdcovocievneho ochorenia. Avšak jedinci s FH, ktorí majú vysokú hladinu triacylglycerolov, by sa mali alkoholu vyhýbať.

Veľké množstvo kávy môže zvyšovať hladinu cholesterolu v krvi. To je pri káve spôsobené prítomnosťou dvoch látok, ktoré majú na cholesterol tento nepriaznivý účinok. Tieto

látky sa dajú z kávy odstrániť pomocou filtrácie. V dôsledku toho filtrovaná alebo instantná káva hladinu cholesterolu nezvyšujú. Čaj a káva obsahujú okrem toho látky, ktoré brzdia rozvoj aterosklerózy.

## DÔLEŽITÉ

Príležitostný príjem alkoholu a filtrovanej kávy je pre pacientov postihnutých FH prípustný. Ak máte vysokú hladinu triacylglycerolov, je na mieste pri konzumácii alkoholu opatrnosť. Nefiltrovaná káva môže zvyšovať hladinu cholesterolu.



## Ovplyvňuje fajčenie hladiny lipidov?

Fajčenie je pre pacientov s FH obzvlášť rizikové a dôrazne sa im odporúča nefajčiť. Fajčenie spôsobuje ďalšie poškodzovanie ciev, znižuje hladinu HDL cholesterolu („dobrý cholesterol“) a strojnásobuje riziko srdcovocievneho ochorenia – dokonca v prípade, ak je hladina cholesterolu v krvi normálna. Noliečení pacienti s FH majú 25-krát vyššie riziko rozvoja srdcovocievneho ochorenia ako zdraví ľudia. U noliečených pacientov s FH, ktorí fajčia, je riziko zvýšené 75-krát! To platí pre mužov aj pre ženy.

### DÔLEŽITÉ

Noliečení pacienti s FH, ktorí zároveň fajčia, sú vystavení 75-násobne zvýšenému riziku srdcovocievneho ochorenia.



## Prečo je pohybová aktivita prospešná?

Pohybová aktivita sa odporúča všetkým vekovým skupinám. Pravidelný pohyb priaznivo ovplyvňuje lipidový profil znížením hladiny LDL cholesterolu a triacylglycerolov a zvýšením hladiny HDL cholesterolu. Pravidelná fyzická aktivita môže znížiť vysoký krvný tlak a znižuje riziko nadváhy, rozvoja diabetu 2. typu a niektorých druhov rakoviny.

### DÔLEŽITÉ

Odporúča sa pravidelná pohybová aktivita (dostatočná na zrýchlenie tepu) aspoň po dobu tridsiatich minút minimálne päťkrát do týždňa.





## ČO STE SA V TEJTO BROŽÚRE DOZVEDELI?

Zistili ste, že familiárna hypercholesterolémia je dedičné ochorenie spôsobené poruchou v géne pre LDL receptor alebo génoch, ktoré ovplyvňujú fungovanie a počet LDL receptorov.

Defektný LDL receptor môže viesť k zvýšeniu hladiny LDL cholesterolu v krvi a tým aj k rozvoju aterosklerózy a ochorenia srdca a ciev.

Srdcovocievne ochorenie v nízkom veku môže byť prejavom FH.

FH u príbuzných možno vylúčiť na základe vyšetrenia ich hladiny LDL cholesterolu a zistením, či sú nositeľmi defektného génu.

Najdôležitejším poznatkom pre vás je skutočnosť, že vy i vaši príbuzní môžete znížiť riziko srdcovocievneho ochorenia, ak budete dodržiavať zásady zdravého životného štýlu, stravy prospešnej pre srdce a užívať lieky znižujúce hladinu LDL cholesterolu.

Táto brožúra môže tiež slúžiť ako počiatočný bod pre komunikáciu s lekárom o vašom ochorení.

## SLOVNÍK POJMOV

**APO B:** Aby mohla častica LDL prenášať cholesterol do určitých buniek, je vybavená na svojom povrchu zvláštnou bielkovinou, označovanou ako apolipoproteín B alebo ApoB. ApoB pôsobí ako mostík medzi časticami LDL a bunkami, ktoré nesú LDL receptor.

**BUNKA:** Bunky sú stavebnými prvkami tela a môžeme ich prirovnávať k tehľám. Telo sa skladá z približne 100 000 000 000 000 (100 miliárd) buniek.

**CHOLESTEROL:** Cholesterol je tuková látka. Je uložená v tele a nachádza sa vo všetkých potravinách živočíšneho pôvodu. Veľké množstvo cholesterolu je uložené v pečeni.

**CHROMOZÓMY:** Dedičný materiál, ktorý sa nachádza v jadre každej bunky.

**CHYLOMIKRÓNY:** Veľké lipoproteínové častice, ktoré prenášajú lipidy z čreva do buniek.

**DNA:** Molekula, ktorá tvorí gény v našich chromozómoch.

**FAMILIÁRNA HYPERCHOLESTEROLÉMIA (FH):** Dedičné ochorenie, pre ktoré bunky nie sú schopné dostatočne vychytávať cholesterol z krvi. To vedie k zvýšeniu hladiny cholesterolu v krvi.

**GÉN:** Úsek DNA, ktorý určuje stavbu jednej bielkoviny.

**HDL CHOLESTEROL:** Označovaný okrem iného ako „dobrý cholesterol“. Jeho zvýšená hladina v krvi je zdraviu prospešná.

**HYDROGENOVANÉ TUKY/HYDROLYZOVANÉ TUKY/STUŽENÉ TUKY:** To sú rôzne názvy pre ten istý druh tukov. Tieto, pôvodne nenasýtené, sú priemyslovo premenené na nasýtené. Premena nenasýtených tukov na nasýtené je bežná, pretože nasýtené tuky dlhšie vydržia.

**LDL CHOLESTEROL:** Označovaný tiež ako „zlý cholesterol“. Je prospešné udržiavať jeho nízku hladinu v krvi.

**LIPIDY:** Tuky.

**LIPOPROTEÍNY:** Lipoproteíny sú malé kvapôčky tvorené cholesterolom, triacylglycerolami a bielkovinami. Je to spôsob, ktorým sú prenášané v krvi tuky. Existujú rôzne druhy lipoproteínov, z nich sú najdôležitejšie HDL a LDL.



**NENASÝTENÉ TUKY:** Tieto tuky sa vyskytujú vo väčšine potravín vyrobených z rastlín a rýb. Telo samo nedokáže vytvárať dostatočné množstvo nenasýtených tukov, preto musíme prijímať potravu, ktorá ich obsahuje. Nenasýtené tuky ostávajú v chladničke mäkké alebo tekuté.

**PCSK9 INHIBÍTORY:** Ide o protilátky, ktoré sú namierené proti dôležitému enzýmu ovplyvňujúcemu hladinu cholesterolu – PCSK9. Sú veľmi účinné pri znižovaní hladiny LDL cholesterolu a iných lipidových parametrov u veľkej väčšiny pacientov.

**RECEPTORY:** Receptory sú „chápadlá“ umiestnené na vonkajšom povrchu buniek. Tieto chápadlá vychytávajú z krvi látky potrebné pre bunky. Existujú zvláštne receptory pre lipoproteíny. Jedinci s vrodenou familiárnou hypercholesterolémiou (FH) majú nedostatok funkčných receptorov pre lipoproteíny LDL. To znamená, že cholesterol z LDL častíc zostáva v krvi a môže sa ukladať do stien ciev v podobe plátov, ktoré následne ciev zužujú.

**SRDCOVÝ INFARKT:** Ochorenie srdca, ktoré môže vzniknúť náhle po obmedzení prietoku krvi do srdcového svalu. Rizikovými faktormi vzniku infarktu srdca sú tiež vysoká hladina cholesterolu a fajčenie.

**TRIACYLGLYCEROLY (TRIGLYCERIDY):** Iné označenie pre tuky. Tuky v potrave a v krvi sú triacylglyceroly. Nízka hladina triacylglycerolov v krvi je prospešná.

**VLDL:** Lipoproteín s veľmi nízkou hustotou (z angl. Very Low Density Lipoprotein). Tieto veľké častice bohaté na tuky vznikajú hlavne v pečeni, vylučujú sa do krvi a tam z nich vznikajú LDL častice. Tuk, ktoré sa z čreva dostanú do pečene zvyšujú ich tvorbu a teda aj tvorbu LDL.

**ŽLČNÍK:** Dutý vakovitý orgán, v ktorom sa hromadí žlč.

**ŽLČOVÉ KYSELINY:** Pečeň tvorí žlčové kyseliny a cholesterol. Žlčové kyseliny sú vylučované do čreva v priebehu príjmu potravy a predstavujú cestu, ktorou sa cholesterol z tela odstraňuje. Súčasne pomáhajú pri vstrebávaní tukov z čreva do krvi.

POZNÁMKY



**Dr. Leiv Ose**  
**Lipidová klinika**  
**Univerzitná nemocnica v Oslo, Nórsko**

Autorom tejto brožúry je Dr. Leiv Ose, ktorý má dlhoročné skúsenosti s liečbou pacientov postihnutých poruchami lipidov. Medzi jeho hlavné záujmy patrí preventívna kardiológia a genetická hyperlipidémia, vrátane familiárnej hypercholesterolémie (FH).



**SANOFI**  
*Empowering Life*

sanofi-aventis Slovakia s. r. o., Aupark Tower,  
Einsteinova 24, 851 01 Bratislava,  
tel. +421 233 100 100, fax: +421 233 100 199,  
receptia@sanofi.com, www.sanofi.sk