

Nebolí, není vidět, přesto může způsobit infarkt

Familiární hypercholesterolemie (FH) - neprojevuje se fyzicky ani psychicky. Přesto je nejčastější vrozenou poruchou metabolismu na světě. Genetickou mutaci, která způsobuje výrazné zvýšení hodnot cholesterolu v krvi má každý dvoustý Čech. A neléčení pacienti často umírají na infarkt nebo mozkovou příhodu už kolem pětatřicátého roku. Jak poznat, jestli také netrpíte diagnózou FH?

Paní Simona Šarmírová je štíhlá pětáctýřicetiletá žena, která pracuje jako úřednice v Praze. O tom, že má FH, ví od svých osmnácti let. Její maminka měla srdeční infarkt, když jí bylo pouhých 41 let. Tatínek prodělal infarkt o něco později také a oba měli zvýšené hodnoty cholesterolu v krvi. Lékař měl podezření na dědičnou poruchu metabolismu tuků, proto mladou Simonu a jejího staršího bratra poslal na vyšetření cholesterolu. Diagnóza FH se potvrdila u obou sourozenců. *“Nebezpečí této nemoci spočívá v tom, že vás nic nebolí, nic necítíte, žádnou únavu ani bolest, zkrátka nic, co by vás jakkoli omezovalo. Proto s tímto onemocněním může dlouhou dobu žít řada lidí, aniž by o něm věděli,”* říká paní Simona.

A v těle přitom tiká “časovaná bomba”

Ročně zabijí srdeční nebo mozkové příhody způsobené ucpanými cévami přes padesát tisíc Čechů. Mnoho z nich se mohlo dožít pohodového důchodu a stačilo jen málo. Nechat si z krevního vzorku otestovat hladinu cholesterolu. Jednoduché a téměř bezbolestné vyšetření je prvním indikátorem toho, jestli také netrpíte FH, tedy familiární hypercholesteremií, a nemáte proto významně zvýšené riziko, že dostanete infarkt nebo mozkovou příhodu. Paní Simona pocítila následky FH na vlastní kůži: byla ještě dítě, když její maminka dostala infarkt v důsledku této nemoci. *“Už tehdy jsem si silně uvědomovala, že se někomu z rodiny stalo něco vážného, maminku infarkt navíc na dlouhou dobu vyřadil z běžného rodinného života. Asi šest týdnů byla v nemocnici a pak ještě dlouho jezdila do lázní a nastoupila do částečného invalidního důchodu,”* svěruje se. To ale bohužel nebyla poslední rána osudu. V pouhých 34 letech zemřel paní Simoně bratr - na srdeční infarkt v důsledku FH. *“Bratr o své nemoci věděl od svých 24 let, léčil se, ale jak důsledně, to nevím. Infarkty dostal dva, první ve 33 a druhý ve 34 letech. Na ten první lékaři nepřišli, protože měl zřejmě mírnější průběh a slabší příznaky. Bratr byl navíc mladý, štíhlý sportovec, proto nejspíš lékaře ani nenapadlo pomyslet na infarkt. Druhý infarkt následoval za dva měsíce a ten už bratr bohužel nepřežil. Bylo to pro nás velice těžké, nic takového jsme vůbec nečekali. Možná v té době jsem si poprvé pořádně uvědomila, jak je ta nemoc závažná.”*

Léky pomáhají, ale důležitá je i dieta

FH, častá genetická nemoc se složitým názvem, má vcelku jednoduchou léčbu. Změnu životního stylu, více pohybu a méně živočišných tuků v potravě. A k tomu tabletky statinů, které cholesterol také hlídají. Paní Simona užívá léky od osmnácti let (mladším pacientům se podávají jen zřídka) a snaší je velmi dobře, navíc ví, že pomáhají. *“V osmadvaceti letech jsem poprvé otěhotněla a na rok a půl jsem tak léky musela vysadit. Ačkoli jsem dodržovala dietu, cholesterol se bez léčby vyšplhal vysoko. Bez léků to nešlo, po první mateřské jsem musela opět nastoupit léčbu,”* vzpomíná maminka dvou dospívajících dcer. Kvůli výskytu FH v rodině

nechala paní Šarmírová vyšetřit i své děti. Starší dcera Johanka podstoupila vyšetření na cholesterol již ve třech letech věku a diagnóza FH se u ní také potvrdila. Mladší dcera je našťástí v pořádku. Johanka je zatím léčená jenom dietou. *“Vstoupila do nového režimu odmalička, takže si zvykla a nemá s dietou problém,”* říká paní Simona. Pro pacienty s FH je klíčové vyhýbat se takzvaným nasyceným tukům, které zvyšují hladiny cholesterolu v krvi. Najdeme je především ve výrobcích živočišného původu a ve většině zákusků, sušenek a potravin rychlého občerstvení. Žádoucí je naopak pestrá strava bohatá na ovoce, zeleninu, vlákninu a ryby. Jak vypadá jídelníček rodiny s FH? *“Ač se to nezdá, náš jídelníček je velmi pestrý. Můžeme ryby, drůbeží maso, samozřejmě bez kůže, ale také libové hovězí a z vepřového masa panenku. Je to dieta sice trochu dražší, ale dobrá. Na druhou stranu, nemusíte si kupovat různé salámy, ale koupíte si jednu kvalitní šunku. Ráda pečů, vyhýbám se ale máslovým krémům a šlehačkovým moučnickům, šetrím vejci. Nemají u nás šanci přepalované tuky nebo třeba čipsy, ty se dají nahradit preclíky nebo tyčinkami v malém množství. Prakticky jsme vypustili řízky a smažené přílohy jako jsou hranolky, chutná nám zelenina,”* popisuje paní Simona. Samozřejmě se ale najdou i určité těžkosti: *“Dcera se pochopitelně dostane i k potravinám, které by jíst neměla, například ve školní jídelně, na návštěvě nebo oslavách, ale snaží se vybrat to, co jí pokud možno neškodí,”* konstatuje paní Simona a vzápětí dodává, že kompromisy se rozhodně najít dají. *“Smetanové zmrzliny Johanku našťástí nelákají, její slabinou je ale nuttela. Řešíme to tak, že ji jednou za čas koupíme. Naučila se vzít si jednu, dvě lžičky, nesníst ji na posezení.”*

Infarkt v rodině? Raději se nechte vyšetřit

„Od dětství hladina cholesterolu stoupá všem lidem. Pacienti s FH ale mají vysoké hladiny už od mala,” popisuje docent Michal Vrablík z Všeobecné fakultní nemocnice. *„Cholesterol se kontroluje při preventivní prohlídce v 18 letech a dále od 30 let v desetiletých intervalech,”* pokračuje preventivní kardiolog. *„Zajít do lipidové poradny by ale měli všichni, kterým v rodině zemřel příbuzný na infarkt nebo mrtvici ještě před svými pětapadesátými narozeninami. Takové úmrtí není běžné a příbuzní by si měli nechat vyšetřit nejen hladinu cholesterolu, ale i další rizikové faktory. Pro ty, u nichž se vyšetřením zjistí výrazně vyšší hodnoty cholesterolu v krvi, je vhodné podstoupit genetické testy, které vyloučí diagnózu FH,”* vysvětluje možnou prevenci Michal Vrablík, předseda České společnosti pro aterosklerózu.

V nebezpečí jsou i děti

Familiární hypercholesterolémií, která je vrozenou vadou metabolismu, samozřejmě trpí i děti. *„Během zahraniční stáže jsem zaznamenal i případ infarktu myokardu u osmiletého chlapce, který trpěl nejtěžší, tzv. homozygotní, formou FH,”* říká docent Michal Vrablík koordinující vyhledávání nemocných v populaci, které má zabránit předčasným úmrtím. Identifikovat FH totiž lze i jinak, než pouze z rozboru krve. Varovným signálem můžou také být bělavé kroužky kolem očních duhovek, žluto-růžové usazeniny cholesterolu na víčkách, hrudky velikosti malé lentilky na hřbetu ruky nebo na Achillově šlaše. *„Příznaky jsou ale hodně individuální, konečné potvrzení diagnózy určí až biochemické vyšetření a definitivně ji potvrdí genetický test,”* vysvětluje Vrablík.

Jak zjistím, jestli jsem v pořádku já i mé děti?

„V Česku se familiární hypercholesterolemie v souboru novorozeneckých vyšetření netestuje, nemoc je to nebezpečná, ale ne natolik, aby se screening musel zavádět celoplošně,“ upřesňuje Vrblík. Hladinu cholesterolu se každý dozví nejpozději v osmnácti na preventivní prohlídce. Větší pozor by si ale měli dávat rodiče u dětí, pokud se v rodině – ať už matky nebo otce – vyskytla předčasná mozková nebo srdeční příhoda nebo je-li známo, že se v rodině vyskytuje zvýšený cholesterol - podobně jako v rodině paní Šarmírové. Při takové rodinné historii by praktický lékař pro děti a dorost měl hladiny cholesterolu hlídat i u dětí mladších osmnácti let. Všichni, kteří mají podezření, že by mohli FH trpět můžou také beze strachu napsat o radu přes web pacientské organizace Diagnóza FH (www.diagnozafh.cz).



Foto: Paní Simona Šarmírová (45)

Infarkt ve třiceti?

(rozhovor s docentem Michalem Vrblíkem)

Proč je FH tak nebezpečná?

Familiární hypercholesterolemie zásadním způsobem zvyšuje riziko infarktu. Mnohem více než jiné rizikové faktory. Například, pokud máte vysoký krevní tlak, riziko infarktu stoupne

2,2 krát. Pokud kouříte, riziko se opět dvakrát znásobí. Pokud ale máte FH, vaše riziko infarktu stoupne na téměř desetinásobek. Díky dominantní formě přenosu je také pravděpodobné, že dostane FH 50 % potomků. Proto po zjištění diagnózy by se měla nechat otestovat i celá rodina.

Jak moc se změni život, když vám diagnostikují familiární hypercholesterolemii?

Nejdůležitější je postupně změnit dietní režim, hlavně omezit konzumaci živočišných tuků. Je třeba udržet zdravý životní styl, mít co nejvíce přirozeného pohybu. Počítat je třeba s doživotní lékařskou kontrolou a užíváním léků, což se netýká dětí, u těch se léky nasazují jen v nejtěžších případech a to až od osmi let. Prášky tzv. statiny se podávají ústně. V posledních fázích vývoje jsou dispoziční injekce, které se aplikují do podkoží zhruba každých čtrnáct dní a jejichž účinnost zajistí kontrolu onemocnění i u nejtěžších případů.

Co se může stát, pokud se FH neléčí?

Člověk s neléčenou FH dostane na 80 % mezi třicátým a čtyřicátým rokem závažný infarkt. Díky tomu, že máme v ČR skvělou organizaci léčby akutních srdečních příhod, sice přežije 95 % pacientů, do konce života už ale mohou tito lidé mít různá omezení. Pokud se FH začne léčit včas, není životní prognóza pacientů horší, než u zdravých lidí.

Doc. MUDr. Michal Vrablík, Ph.D.

Působí jako docent na 3. Interní klinice 1. Lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze. Zabývá se lipidologií a preventivní kardiologií. Od roku 2011 je předsedou České společnosti pro aterosklerózu. Michal Vrablík je ženatý, má dvě děti. Ve volném čase se věnuje společenskému tanci, četbě a poslechu moderní i klasické hudby. Jezdí na kole, na lyžích a hraje florbal.



Foto: doc. Michal Vrablík (41)

Mýty a fakta o cholesterolu

Hodný a zlý?

Hodný a zlý cholesterol ve skutečnosti neexistuje. Cholesterol je chemicky vždy jedna a tatáž látka. To, co z něj činí hodného nebo špatného posla je struktura částic, na které je v krvi navázán.

Cholesterol je ve vodě nerozpustná látka, která je základní stavební jednotkou buněčné stěny. Je důležitý pro tvorbu pohlavních a nadledvinových hormonů nebo správnou funkci žluči při trávení.

Aby mohl být cholesterol transportován krví, musí se navázat na bílkoviny. S těmi vytváří specifické částice, které mají v krvi různé směřování a různý osud.

Představit si je můžeme jako vozíky, na které se cholesterol nakládá a právě podle jejich funkce a směru převozu můžeme rozlišit hodný a zlý cholesterol. Pokud například cholesterol vytvoří jaterní buňka a je naložen na vozík jménem LDL, směřuje z jater do těla. Správná funkce tohoto cholesterolu je zásobování periferních tkání cholesterolem. Nesmí jej ale být mnoho v krevním proudu, aby nebyla velká nabídka pro cévní stěny, kam se ukládá právě, když je ho moc.

V játrech také ale vzniká částice (vozík), která se jmenuje HDL. Ta sbírá cholesterol v těle a vozí jej zpátky do jater. A proto mu říkáme hodný cholesterol.

Cholesterol si sami zapínáme nasycenými tuky

Z potravin přijímáme jen jednu třetinu cholesterolu z celkového denního obratu. Dvě třetiny si sami vyrobíme. Není důležité množství cholesterolu v jídle, podstatné je množství živočišných tuků, které obsahují tzv. nasycené mastné kyseliny. To jsou součástí zejména živočišných tuků, které fungují jako chemické signály, které zapínají produkci cholesterolu v těle.

Jak si zapamatovat?

Pro krevní tlak máme jednotnou normu pro celou populaci. U cholesterolu ne. Vysoké hladiny jsou relativní. Neexistuje žádná obecná hodnota, která by byla „správná“. Při biochemickém rozboru se z krve zjišťují celkem čtyři hodnoty, jejichž poměr teprve určuje, zda-li jsou hodnoty v pořádku nebo ne.

Pokud zůstaneme u koncepcie hodného a zlého cholesterolu, lze si jej zapamatovat podle písmen v názvu.

HDL (H na začátku slova jako Hodný)

LDL (L na začátku slova jako Lump nebo zLý)

A když zjednodušíme poměry mezi jednotlivými hodnotami, které se z krve vyšetřují, měl by mít zdravý člověk LDL cholesterol pod tři milimoly na litr (jednotka, která se například také používá při určování hladiny krevního cukru) HDL by pak měl být u mužů nad jeden milimol a u žen nad 1,3.