



ΟΙΚΟΓΕΝΗΣ ΥΠΕΡΧΟΛΗΣΤΕΡΟΛΑΙΜΙΑ

Εκπαιδευτικό βιβλιάρaki για ασθενείς με οικογενή
υπερχοληστερολαιμία και επαγγελματίες υγείας

DR LEIV OSE

genzyme

Genzyme Ελλάς ΕΠΕ



ΤΙ ΠΡΟΚΕΙΤΑΙ ΝΑ ΜΑΘΕΤΕ ΑΠΟ ΑΥΤΟ ΤΟ ΒΙΒΛΙΑΡΑΚΙ

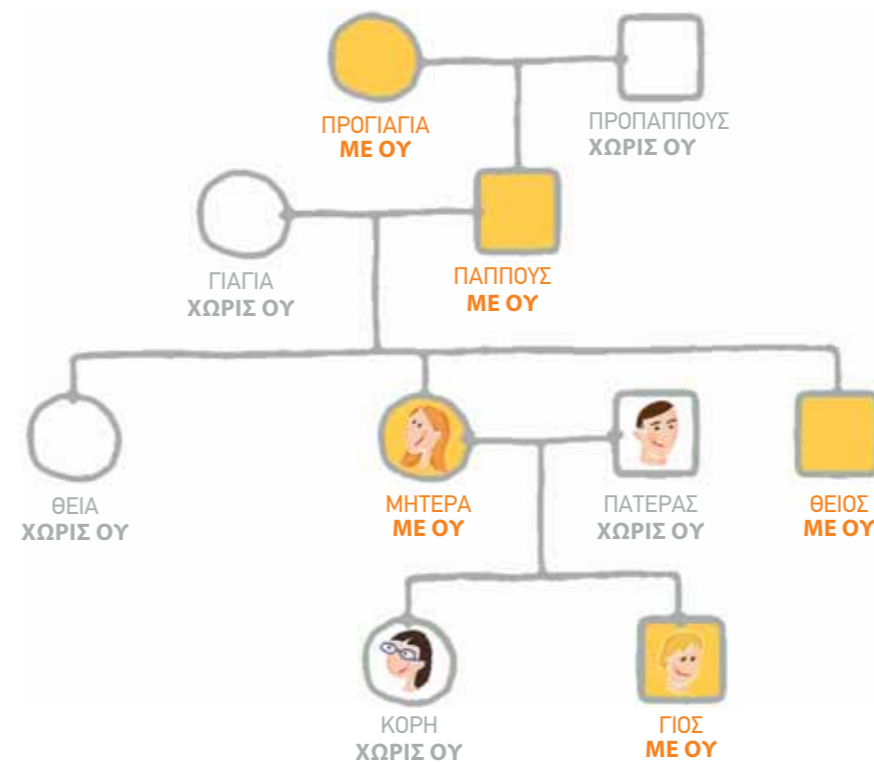
Αυτό το βιβλιάρaki περιέχει σημαντικές πληροφορίες για την οικογενή υπερχοληστερολαιμία, τα αίτια και τις επιπτώσεις της. Επίσης, θα μάθετε για την υψηλή χοληστερόλη και τις συνέπειες που έχει για την καρδιά και τα αγγεία σας. Επιπρόσθετα, θα διδαχθείτε πώς να ανακαλύψετε αν κάποιος στην οικογένειά σας έχει οικογενή υπερχοληστερολαιμία αλλά και πώς μπορείτε να μειώσετε την υψηλή χοληστερόλη με την εφαρμογή κατάλληλων υγιεινοδιατροφικών μέτρων και τη χορήγηση φαρμακευτικής αγωγής. Το βιβλιάρaki αυτό έχει σκοπό να αποτελέσει αφορμή για να συζητήσετε με το γιατρό σας για την οικογενή υπερχοληστερολαιμία και τη θεραπεία της.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Τι πρόκειται να μάθετε από αυτό το βιβλιάρaki	2
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1ο: ΟΙΚΟΓΕΝΗΣ ΥΠΕΡΧΟΛΗΣΤΕΡΟΛΑΙΜΙΑ	3
1. Τι είναι η οικογενής υπερχοληστερολαιμία;	3
2. Τι είναι η κακή (LDL) χοληστερόλη;	4
3. Που οφείλεται η οικογενής υπερχοληστερολαιμία;	5
4. Πότε πρέπει να υποπτευόμαστε την οικογενή υπερχοληστερολαιμία;	7
5. Πώς γίνεται η διάγνωση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας;	9
6. Πόσο γρήγορα μπορεί να διαγνωσθεί η οικογενής υπερχοληστερολαιμία;	9
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2ο: ΘΕΡΑΠΕΙΑ	10
1. Πώς μπορούμε να μειώσουμε την κακή (LDL) χοληστερόλη;	10
2. 1ο βήμα: Διαιτητική αντιμετώπιση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας	11
3. 2ο βήμα: Χορήγηση φαρμάκων	12
α) Πώς τα φάρμακα επηρεάζουν την κακή (LDL) χοληστερόλη;	12
β) Ποια φάρμακα μειώνουν την κακή (LDL) χοληστερόλη και με ποιο τρόπο;	13
4. Γιατί είναι απαραίτητη η χορήγηση θεραπείας για όλη τη ζωή;	15
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3ο: ΚΑΡΔΙΑΓΓΕΙΑΚΗ ΝΟΣΟΣ ΚΑΙ ΛΙΠΟΠΡΩΤΕΪΝΕΣ	16
1. Τι είναι η καρδιαγγειακή νόσος;	16
2. Τι είναι οι παράγοντες κινδύνου;	16
3. Είναι δυνατόν να μειωθεί ο κίνδυνος της καρδιαγγειακής νόσου σε ασθενείς με οικογενή υπερχοληστερολαιμία;	18
4. Τι είναι οι λιποπρωτεΐνες;	18
5. Τι είναι τα λιπίδια, η χοληστερόλη και τα τριγλυκερίδια;	20
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4ο: ΑΛΛΕΣ ΠΙΘΑΝΕΣ ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ	21
1. Μπορούν οι γυναίκες με οικογενή υπερχοληστερολαιμία να χρησιμοποιήσουν αντισυλληπτικά;	21
2. Τι ισχύει για την κατανάλωση αλκοόλ και καφέ;	21
3. Επηρεάζει το κάπνισμα τα λιπίδια;	22
4. Γιατί η σωματική άσκηση είναι ευεργετική;	22
Τι μάθαμε από αυτό το βιβλιάρaki;	23
Ποιος είναι ο συγγραφέας;	24
Λίγα λόγια για το Ιατρείο Διαταραχών του Μεταβολισμού των Λιπιδίων του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Ιωαννίνων	25

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1ο

ΟΙΚΟΓΕΝΗΣ ΥΠΕΡΧΟΛΗΣΤΕΡΟΛΑΙΜΙΑ



- Γυναίκα
- Γυναίκα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία
- Άνδρας
- Άνδρας με οικογενή υπερχοληστερολαιμία

ΟΥ: Υπερχοληστερολαιμία

ΕΙΚΟΝΑ 1:
Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία είναι μια κληρονομική νόσος που εμφανίζεται σε πολλά άτομα μέσα σε μία οικογένεια.



Τι είναι η οικογενής υπερχοληστερολαιμία;

Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία είναι μία κληρονομική νόσος του μεταβολισμού στην οποία ένα γενετικό πρόβλημα προκαλεί πολύ υψηλά επίπεδα χοληστερόλης και μεταδίδεται από γενιά σε γενιά μέσα σε μία οικογένεια (βλέπε Εικόνα 1). Οικογενής σημαίνει ότι η νόσος εμφανίζεται σε πολλά μέλη μιας οικογένειας από γενιά σε γενιά. Υπερχοληστερολαιμία σημαίνει υψηλά επίπεδα χοληστερόλης στο αίμα. Το είδος της χοληστερόλης που αυξάνεται στην οικογενή υπερχοληστερολαιμία είναι η κακή (LDL) χοληστερόλη. Τα σωματίδια που κουβαλάνε την κακή (LDL) χοληστερόλη κυκλοφορούν στο αίμα και μεταφέρουν χοληστερόλη από το ένα κύτταρο του οργανισμού στο άλλο (βλέπε παρακάτω Κεφάλαια 1.2 και 3.4)

Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία είναι μία κληρονομική νόσος του μεταβολισμού στην οποία ένα γενετικό πρόβλημα προκαλεί πολύ υψηλά επίπεδα χοληστερόλης και μεταδίδεται από γενιά σε γενιά μέσα σε μία οικογένεια (βλέπε Εικόνα 1). Οικογενής σημαίνει ότι η νόσος εμφανίζεται σε πολλά μέλη μιας οικογένειας από γενιά σε γενιά. Υπερχοληστερολαιμία σημαίνει υψηλά επίπεδα χοληστερόλης στο αίμα. Το είδος της χοληστερόλης που αυξάνεται στην οικογενή υπερχοληστερολαιμία είναι η κακή (LDL) χοληστερόλη. Τα σωματίδια που κουβαλάνε την κακή (LDL) χοληστερόλη κυκλοφορούν στο αίμα και μεταφέρουν χοληστερόλη από το ένα κύτταρο του οργανισμού στο άλλο (βλέπε παρακάτω Κεφάλαια 1.2 και 3.4)

Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία είναι ένα από τα πιο συχνά κληρονομικά νοσήματα. Υπολογίζεται ότι 1 στους 500 ανθρώπους στον κόσμο εμφανίζουν οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Εάν ένας γονιός έχει οικογενή υπερχοληστερολαιμία τότε υπάρχει 50% πιθανότητα (1 στις 2) να κληρονομήσει αυτή τη διαταραχή στο γιο ή την κόρη του.

Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία αυξάνει τον κίνδυνο εμφάνισης καρδιαγγειακής νόσου (π.χ. εμφράγματος του μυοκαρδίου) και μάλιστα σε σχετικά μικρή ηλικία. Αυτός ο αυξημένος καρδιαγγειακός

κίνδυνος ποικίλλει από οικογένεια σε οικογένεια και εξαρτάται από πόσο υψηλά είναι τα επίπεδα της χοληστερόλης, από το φύλο (άνδρας ή γυναίκα), από άλλους γενετικούς παράγοντες, καθώς και από παράγοντες του τρόπου ζωής, όπως η διαίτα, το κάπνισμα και η σωματική άσκηση. Η εμφάνιση της καρδιαγγειακής νόσου στις γυναίκες συνήθως καθυστερεί κατά περίπου 10 έτη σε σύγκριση με τους άνδρες. Η χορήγηση έγκαιρης και κατάλληλης θεραπείας μπορεί να μειώσει σημαντικά τον καρδιαγγειακό κίνδυνο σε άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία είναι μια κληρονομική πάθηση και εμφανίζεται σε πολλά μέλη της ίδιας οικογένειας. Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία προκαλεί πολύ υψηλά επίπεδα χοληστερόλης και ειδικά της κακής (LDL) χοληστερόλης και αυξάνει τον κίνδυνο εμφάνισης καρδιαγγειακής νόσου (π.χ. εμφράγματος του μυοκαρδίου) και μάλιστα σε σχετικά μικρή ηλικία.

2 Τι είναι η κακή (LDL) χοληστερόλη;

Η κακή (LDL) χοληστερόλη μεταφέρεται στο αίμα σε σωματίδια που ονομάζονται LDL σωματίδια. Αυτά τα σωματίδια μεταφέρουν χοληστερόλη από το ένα κύτταρο στο άλλο μέσα στον οργανισμό. Η χοληστερόλη είναι μια ουσία απαραίτητη για τη ζωή. Συγκεκριμένα, η χοληστερόλη χρησιμοποιείται για να χτισθούν οι μεμβράνες (το περίβλημα) των κυττάρων, να συντεθούν ορισμένες ορμόνες και να φτιαχτούν τα χολικά άλατα στο ήπαρ.

Ο οργανισμός μας έχει ανάγκη από σχετικά μικρές ποσότητες χοληστερόλης και είναι γεγονός ότι χωρίς αυτή δεν μπορεί να ζήσει. Εντούτοις, όταν η χοληστερόλη στο αίμα αυξηθεί πάνω από αυτή την απαραίτητη ποσότητα, τότε αρχίζουν να εμφανίζονται τα προβλήματα. Συγκεκριμένα, όταν υπάρχει μεγάλη ποσότητα χοληστερόλης στο αίμα, τότε αυτή πηγαίνει και «κάθεται» στο τοίχωμα των αγγείων. Έτσι, το τοίχωμα των αγγείων «παχαινει» και αρχίζει να δημιουργείται η λεγόμενη αθηρωματική πλάκα. Αυτή η διαδικασία μοιάζει με το «πουρί» που πιάνουν οι σωλήνες του νερού. Όσο αυτή η πλάκα μεγαλώνει, τόσο στενεύει το αγγείο και μειώνεται η ποσότητα του αίματος και του οξυγόνου που φθάνει στα διάφορα όργανα. Αυτό το φαινόμενο παρατηρείται συχνότερα

στα αγγεία της καρδιάς, του εγκεφάλου, των κάτω άκρων και του εντέρου. Όταν στενέψουν τα αγγεία που μεταφέρουν αίμα στην καρδιά τότε έχουμε συμπτώματα στηθάγχης. Αν κάποια στιγμή αυτή η αθηρωματική πλάκα «σπάσει», τότε το αγγείο μπορεί να φράξει τελείως και να εμφανισθεί ένα οξύ καρδιαγγειακό επεισόδιο π.χ. ένα έμφραγμα του μυοκαρδίου.

Προκειμένου να μεταφέρουν τη χοληστερόλη στα κύτταρα που την έχουν ανάγκη τα LDL σωματίδια έχουν πάνω στην επιφάνειά τους μία ειδική πρωτεΐνη που ονομάζεται αποπρωτεΐνη Β. Τα κύτταρα έχουν στην επιφάνειά τους έναν υποδοχέα που συνδέεται με την αποπρωτεΐνη Β των LDL σωματιδίων και έτσι η χοληστερόλη των LDL σωματιδίων εισέρχεται μέσα στα κύτταρα. Αυτός ο υποδοχέας που βρίσκεται στην επιφάνεια των κυττάρων ονομάζεται LDL υποδοχέας. Αν υπάρχει κάποιο πρόβλημα με τον LDL υποδοχέα ή σπανιότερα με την αποπρωτεΐνη Β τότε η κακή (LDL) χοληστερόλη δεν μπορεί να μπει μέσα στα κύτταρα με αποτέλεσμα να αυξάνονται τα επίπεδά της στο αίμα και να προκαλείται ζημιά στα αγγεία. Αυτό ακριβώς συμβαίνει σε ασθενείς με οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Η κακή (LDL) χοληστερόλη μεταφέρεται στο αίμα και πηγαίνει στα διάφορα κύτταρα του οργανισμού. Εκεί η χοληστερόλη χρησιμοποιείται για να χτισθούν οι μεμβράνες (το περίβλημα) των κυττάρων και να συντεθούν ορισμένες ορμόνες. Ωστόσο, όταν υπάρχει μεγάλη ποσότητα κακής (LDL) χοληστερόλης στο αίμα, τότε αυτή πηγαίνει και «κάθεται» στο τοίχωμα των αγγείων. Έτσι, το τοίχωμα των αγγείων «παχαινει» και αρχίζει να δημιουργείται η λεγόμενη αθηρωματική πλάκα. Αυτή η διαδικασία ονομάζεται αθηροσκλήρωση.



3 Που οφείλεται η οικογενής υπερχοληστερολαιμία;



ΚΥΤΤΑΡΟ



ΠΥΡΗΝΑΣ ΤΟΥ ΚΥΤΤΑΡΟΥ



ΧΡΩΜΟΣΩΜΑ



DNA

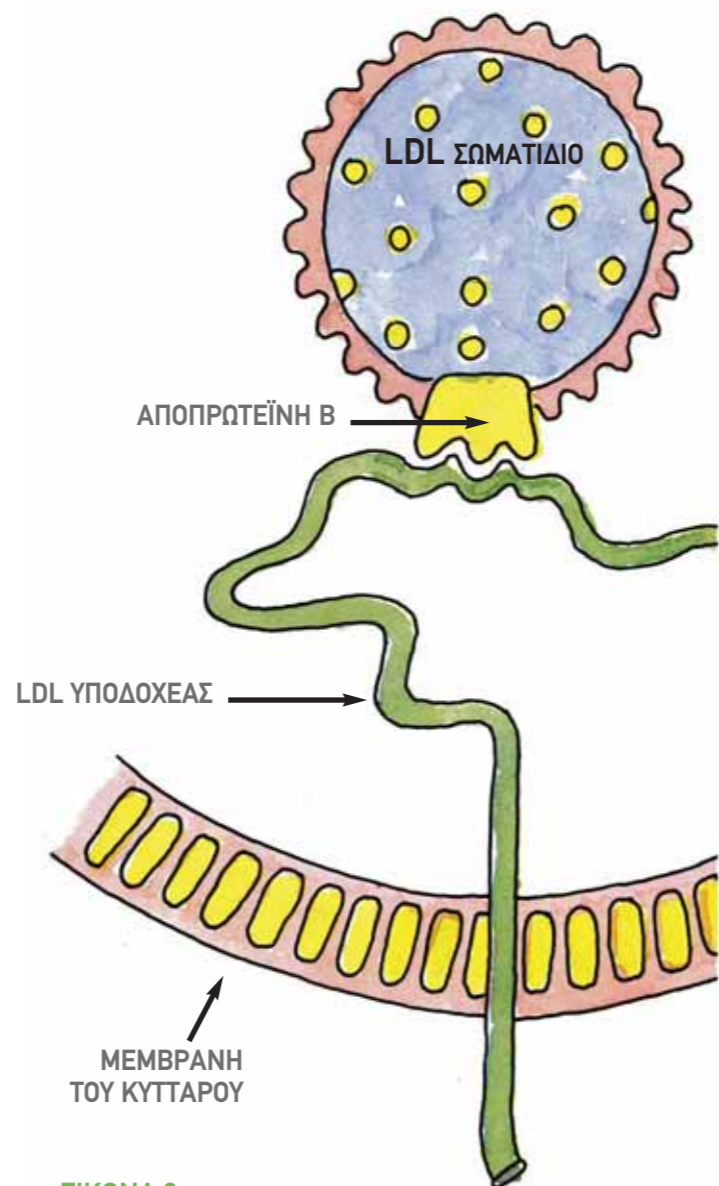
ΕΙΚΟΝΑ 2:

Το DNA μας (το μήκος του οποίου ξεπερνάει το 1 μέτρο) βρίσκεται πακεταρισμένο μέσα στα χρωμοσώματα. Τα χρωμοσώματα βρίσκονται μέσα στον πυρήνα των κυττάρων, ο οποίος βρίσκεται μέσα στα κύτταρα.

Τα χαρακτηριστικά που κληρονομούμε από τους γονείς μας καθορίζονται από τις πληροφορίες που υπάρχουν στο DNA μας. Το μήκος του DNA μας ξεπερνάει το 1 μέτρο. Το DNA μας βρίσκεται μέσα στα χρωμοσώματα, τα οποία με τη σειρά τους βρίσκονται μέσα στον πυρήνα των κυττάρων (Εικόνα 2). Το DNA μας αποτελείται από περίπου 3 δισεκατομμύρια δομικά στοιχεία, από τα οποία τα 25.000 φτιάχνουν τα λεγόμενα γονίδια. Τα γονίδια είναι υπεύθυνα για τα διάφορα φυσικά γνωρίσματα, π.χ. το χρώμα των ματιών ή των μαλλιών μας, αλλά είναι υπεύθυνα και για τις κληρονομικές παθήσεις. Αρκεί μία μόνο αλλαγή σε ένα μόνο δομικό στοιχείο σε ένα γονίδιο για να εμφανισθεί μία κληρονομική πάθηση. Στην οικογενή υπερχοληστερολαιμία υπάρχει μια αλλαγή

(μετάλλαξη) στο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τον LDL υποδοχέα. Ο LDL υποδοχέας κρέμεται από την επιφάνεια του κυττάρου και μοιάζει με ένα πλοκάμι που ενώνεται με τα LDL σωματίδια και τα απομακρύνει από το αίμα (Εικόνα 3). Όταν υπάρχει αλλαγή (μετάλλαξη) στο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τον LDL υποδοχέα τότε ο LDL υποδοχέας είναι ελαττωματικός και δεν μπορεί να κάνει σωστά τη δουλειά του που είναι η απομάκρυνση των LDL σωματιδίων από το αίμα. Με αυτό τον τρόπο αυξάνονται τα επίπεδά της κακής (LDL) χοληστερόλης στο αίμα. Αυτό ακριβώς συμβαίνει σε άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

Τα περισσότερα άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία έχουν κληρονομήσει ένα ελαττωματικό γονίδιο του LDL υποδοχέα από τον ένα γονιό και ένα φυσιολογικό γονίδιο του LDL υποδοχέα από τον άλλο γονιό. Έτσι, στα άτομα αυτά λειτουργούν περίπου μόνο οι μισοί LDL υποδοχείς στην επιφάνεια των κυττάρων (Εικόνα 4). Αυτό έχει ως συνέπεια να αυξάνονται σημαντικά τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης στο αίμα. Αυτή η περισσευούμενη κακή (LDL) χοληστερόλη «κάθεται» στο τοίχωμα των αγγείων και έτσι ξεκινάει η διαδικασία της αθηροσκλήρωσης.



ΕΙΚΟΝΑ 3:
Ο LDL υποδοχέας αγκυροβολεί με το ένα άκρο του στη μεμβράνη του κυττάρου και με το άλλο άκρο του συνδέεται με τα σωματίδια που κουβαλούν την κακή (LDL) χοληστερόλη (LDL σωματίδια).



● Κυκλοφορία του αίματος ● Κύτταρο ● LDL σωματίδιο ● LDL υποδοχέας

ΕΙΚΟΝΑ 4:
Στα άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία (δεξιό σχήμα) λειτουργούν μόνο οι μισοί LDL υποδοχείς στην επιφάνεια των κυττάρων με αποτέλεσμα να μην κάνουν σωστά τη δουλειά τους που είναι η απομάκρυνση από το αίμα των σωματιδίων που κουβαλούν την κακή (LDL) χοληστερόλη.

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Η οικογενή υπερχοληστερολαιμία προκαλείται από αλλαγές (μεταλλάξεις) στο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τον LDL υποδοχέα. Οι ελαττωματικοί LDL υποδοχείς δεν μπορούν να απομακρύνουν αποτελεσματικά τα σωματίδια που κουβαλούν την κακή (LDL) χοληστερόλη από το αίμα. Η περισσευούμενη κακή (LDL) χοληστερόλη «κάθεται» στο τοίχωμα των αγγείων και έτσι ξεκινάει η διαδικασία της αθηροσκλήρωσης.



Πότε πρέπει να υποπτευόμαστε την οικογενή υπερχοληστερολαιμία;

Αν ένα άτομο έχει οικογενειακό ιστορικό καρδιαγγειακής νόσου (π.χ. έμφραγμα του μυοκαρδίου) σε μικρή ηλικία τότε μπαίνει η υποψία ότι αυτό το άτομο μπορεί να πάσχει από την οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Επίσης, αν ένα άτομο έχει εμφανίσει ένα καρδιακό επεισόδιο πριν την ηλικία των 50-60 ετών είναι πιθανό να έχει πολύ αυξημένα επίπεδα χοληστερόλης. Σε αυτή την περίπτωση πρέπει να εξετάζονται τα επίπεδα των λιπιδίων και στους στενούς συγγενείς του ασθενή.

- Τα επίπεδα των λιπιδίων που πρέπει να εξετάζονται είναι η ολική χοληστερόλη, η κακή (LDL) χοληστερόλη, τα τριγλυκερίδια και η καλή (HDL) χοληστερόλη.
- Η διάγνωση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας σε μικρή ηλικία είναι πολύ σημαντική. Η θεραπεία αυτής της πάθησης είναι πολύ πιο αποτελεσματική όταν ξεκινήσει από μικρή ηλικία και πριν προλάβει να προχωρήσει αρκετά η ζημιά που γίνεται στο τοίχωμα των αγγείων.

Τα άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία μερικές φορές εμφανίζουν ορισμένα χαρακτηριστικά σημεία στο σώμα τους που μπορεί να θέσουν την υποψία αυτής της πάθησης (Εικόνα 5). Τέτοια σημεία είναι το πρήξιμο των τενόντων στα χέρια και στις

φτέρνες (τενόνια ξανθώματα) ή η παρουσία κιτρινωπών περιοχών γύρω από τα μάτια (ξανθελάσματα). Ωστόσο, αυτά τα σημεία δεν εμφανίζονται σε όλα τα άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία.



Τενόντια ξανθώματα



Ξανθελάσματα

ΕΙΚΟΝΑ 5:

Τα ορατά σωματικά σημεία της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας είναι το πρήξιμο των τενόντων στην οπίσθια επιφάνεια της κνήμης (συντά παρατηρείται σε εφήβους) και η παρουσία κιτρινωπών περιοχών στο δέρμα γύρω από τα μάτια. Μερικές φορές παρατηρείται επίσης ένα άσπρο τόξο από εναπόθεση χοληστερόλης στην περιφέρεια του χρωματιστού τμήματος του ματιού (γερωντόξο).

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Την οικογενή υπερχοληστερολαιμία πρέπει να την υποψιαζόμαστε σε άτομα που εμφάνισαν καρδιαγγειακή νόσο (π.χ. έμφραγμα του μυοκαρδίου) σε μικρή ηλικία και τα οποία έχουν υψηλά επίπεδα χοληστερόλης στο αίμα. Όταν εντοπίσουμε έναν τέτοιο ασθενή πρέπει να ζητήσουμε να μετρήσουν τη χοληστερόλη τους και οι συγγενείς του.



Πώς γίνεται η διάγνωση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας;

Η διάγνωση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας γίνεται με ένα γενετικό τεστ. Παίρνουμε λίγο αίμα από τον ασθενή και αφαιρούμε το DNA από τον πυρήνα των λευκών αιμοσφαιρίων. Η διάγνωση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας γίνεται όταν βρούμε ότι υπάρχει ένα ελάττωμα στο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τον LDL υποδοχέα. Με το γενετικό τεστ ψάχνουμε να βρούμε την ύπαρξη αλλαγών (μεταλλάξεων) κατά μήκος ολόκληρου του γονιδίου του LDL υποδοχέα που βρίσκεται στο χρω-

μόσωμα 19. Αν βρούμε κάποια τέτοια μετάλλαξη τότε το άτομο που εξετάζουμε έχει οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Οι στενοί συγγενείς αυτού του ατόμου (δηλαδή οι γονείς, τα αδέρφια και τα παιδιά) έχουν 50% πιθανότητα να πάσχουν από την ίδια νόσο. Προκειμένου να ανακαλύψουμε αυτή τη πάθηση σε μικρή ηλικία είναι πολύ σημαντικό να ελέγχονται όλα τα μέλη της οικογένειας ενός ασθενή.

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία διαγιγνώσκεται με ένα γενετικό τεστ που αναγνωρίζει την παρουσία ενός ελαττώματος στο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τον LDL υποδοχέα. Ο έλεγχος όλων των μελών της οικογένειας μας επιτρέπει την ανακάλυψη αυτής της πάθησης σε μικρή ηλικία.



Πόσο γρήγορα μπορεί να διαγνωσθεί η οικογενής υπερχοληστερολαιμία;

Τα άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία συνήθως εμφανίζουν πολύ υψηλά επίπεδα ολικής και κακής (LDL) χοληστερόλης ήδη από τη στιγμή της γέννησής τους. Συστήνεται οι γονείς με οικογενή υπερχοληστερολαιμία να ελέγχουν τα παιδιά τους για το αν και αυτά έχουν οικογενή υπερχοληστερολαιμία πριν την ηλικία έναρξης του σχολείου. Αν ο έλεγχος του παιδιού είναι αρνητικός τότε δεν υπάρχει ανησυχία ότι η νόσος θα εμφανισθεί τα επόμενα χρόνια. Αν ωστόσο επιβεβαιωθεί ότι και το παιδί έχει οικογενή υπερχοληστερολαιμία τότε πρέπει από την παιδική ηλικία να εφαρμοσθεί κατάλληλη θεραπεία προκειμένου να αποφευχθούν οι συνέπειες από τη νόσο μετέπειτα στη ζωή.

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Οι γονείς με οικογενή υπερχοληστερολαιμία πρέπει να ελέγχουν τα παιδιά τους πριν την ηλικία έναρξης του σχολείου. Η διάγνωση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας σε μικρή ηλικία πρέπει να οδηγήσει στην υιοθέτηση υγιεινών διατροφικών συνθηκών.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2ο ΘΕΡΑΠΕΙΑ



Πώς μπορούμε να μειώσουμε την κακή (LDL) χοληστερόλη;

Υπάρχουν 2 βήματα προκειμένου να μειώσουμε τη χοληστερόλη μας:

• Βήμα 1ο: Δίαιτα • Βήμα 2ο: Φάρμακα

Η δίαιτα αποτελεί το 1ο βήμα για τη μείωση της χοληστερόλης μας αλλά αν η χοληστερόλη δεν μειωθεί όσο πρέπει τότε πρέπει να πάρουμε και φάρμακα. Ο συνδυασμός διαίτας και φαρμάκων είναι απαραίτητος σε όλους τους ασθενείς με οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Η εφαρμογή κατάλληλης διαίτας μπορεί να μειώσει την υψηλή χοληστερόλη κατά 10-15%. Ο σκοπός της θεραπείας σε άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία είναι να μειωθούν τα επίπεδα της ολικής χοληστερόλης κάτω από 175 mg/dL. Ο στόχος για τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης είναι κάτω από 100 mg/dL. Αν ένα άτομο με οικογενή υπερχοληστερολαιμία έχει ήδη εμφανίσει κάποιο καρδιαγγειακό νόσημα (π.χ. έμφραγμα του μυοκαρδίου) τότε ο στόχος της θεραπείας για τα επίπεδα της χοληστερόλης μπορεί να είναι ακόμη μικρότερος.

Σε πολύ σπάνιες περιπτώσεις ένα παιδί γεννιέται από γονείς που και οι 2 πάσχουν από οικογενή υπερχοληστερολαιμία και το παιδί κληρονομεί και τα 2 ελαττωματικά γονίδια από τους γονείς του. Σε αυτή την περίπτωση δεν λειτουργούν καθόλου οι LDL υποδοχείς με αποτέλεσμα πάρα πολύ μεγάλη αύξηση των επιπέδων της χοληστερό-

λης. Σε αυτές τις περιπτώσεις ο συνδυασμός διαίτας και φαρμάκων δεν αρκεί για να μειώσει αυτά τα τόσο αυξημένα επίπεδα χοληστερόλης. Οι ασθενείς αυτοί πρέπει να υποβάλλονται σε μια διαδικασία που μοιάζει με την αιμοκάθαρση (ονομάζεται LDL αφαίρεση) προκειμένου να αφαιρεθεί η κακή (LDL) χοληστερόλη από το αίμα.

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Η εφαρμογή κατάλληλης διαίτας μπορεί να μειώσει την κακή (LDL) χοληστερόλη κατά 10-15%. Μια τέτοια μείωση ωστόσο δεν είναι αρκετή σε ασθενείς με οικογενή υπερχοληστερολαιμία και έτσι η δίαιτα πρέπει να συνδυασθεί με τη χορήγηση φαρμάκων. Για τις σπάνιες βαριές μορφές οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας απαιτείται και η εφαρμογή μιας διαδικασίας που μοιάζει με την αιμοκάθαρση (LDL αφαίρεση) προκειμένου να μειωθεί η κακή (LDL) χοληστερόλη.



1ο βήμα: Διαιτητική αντιμετώπιση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας

Σε γενικές γραμμές μία υγιεινή και ισορροπημένη διατροφή σε άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία πρέπει να περιλαμβάνει:

1) Τη μείωση των κεκορεσμένων (ζωικών) λιπών κάτω από το 7% των ολικών θερμίδων. Με άλλα λόγια πρέπει να τρώμε λιγότερο κόκκινο κρέας (π.χ. μία μόνο φορά την εβδομάδα χοιρινό ή μοσχάρι κρέας), καθώς και λιγότερο βούτυρο, τυρί και γάλα. Τα έτοιμα και τα γρήγορα (φαστ φουντ) φαγητά είναι συνήθως πολύ πλούσια σε λίπη. Εναλλακτικά μπορούμε να προτιμούμε τα προϊόντα που έχουν λιγότερο λίπος (λάιτ), το άπαχο κρέας, τα πουλερικά (χωρίς την πέτσα), τα ολικής άλεσης δημητριακά, τα φρούτα, τα λαχανικά και τα ψάρια. Καλό επίσης είναι να προτιμούμε τις φυτικές μαργαρίνες αντί για βούτυρο. Τα φυτικά προϊόντα (όπως είναι τα φρούτα, τα λαχανικά, το ρύζι και οι πατάτες) δεν έχουν καθόλου χοληστερόλη ή κεκορεσμένα λίπη.

2) Τα πολυακόρεστα λίπη πρέπει να αποτελούν έως και 10% των ολικών θερμίδων. Ιδιαίτερα ευεργετικά για την υγεία είναι τα ψάρια (περιέχουν ω-3 λιπαρά οξέα) και επομένως είναι καλό να τρώμε ψάρι 2-3 φορές την εβδομάδα. Επίσης, πολυακόρεστα λίπη βρίσκουμε και στους ξηρούς καρπούς, τη σόγια, τους ηλιόσπορους και το καλαμπόκι.

3) Τα μονοακόρεστα λίπη πρέπει να αποτελούν έως και το 20% των ολικών θερμίδων. Έτσι, μπορούμε να χρησιμοποιούμε το ελαιόλαδο στη διατροφή μας (π.χ. στη μαγειρική, στις σαλάτες κ.τ.λ.). Το συνολικό ποσοστό του λίπους της διατροφής δεν πρέπει να υπερβαίνει το 30% του συνόλου των θερμίδων που τρώμε. Επίσης, πρέπει να αποφεύγουμε τα λεγόμενα τρανς λιπαρά οξέα που βρίσκονται σε τηγανητά φαστ φουντ φαγητά και σε ορισμένα τυποποιημένα προϊόντα (π.χ. ορισμένα μπισκότα, κράκερς, κούκις και ντόνατς).

4) Η χοληστερόλη που παίρνουμε από τις τροφές πρέπει να είναι λιγότερη από 200 mg την ημέρα. Τροφές πλούσιες σε χοληστερόλη είναι τα αυγά (και ιδίως ο κρόκος), το συκώτι και τα διάφορα ζωικά λίπη. Δεν πρέπει να τρώμε περισσότερα από 2-3 αυγά την εβδομάδα. Πολλές τυποποιημένες τροφές (κέικ, μπισκότα) και γλυκά με κρέμες είναι πλούσια σε χοληστερόλη.

5) Κάθε ημέρα πρέπει να τρώμε 20-30 γραμμάρια διαλυτών ινών. Τροφές πλούσιες σε διαλυτές ίνες είναι τα δημητριακά ολικής άλεσης, τα όσπρια, τα φρούτα και τα λαχανικά. Οι τροφές αυτές μειώνουν την απορρόφηση χοληστερόλης και είναι πλούσιες σε βιταμίνες, ιχνοστοιχεία, άλατα και αντιοξειδωτικά.

6) Τα τελευταία χρόνια κυκλοφορούν ορισμένες τροφές πλούσιες σε φυτικές στερόλες/στανόλες (μαργαρίνη, γάλα και γιουρτί). Συνιστάται η πρόσληψη περίπου 2 γραμμαρίων την ημέρα φυτικών στερολών/στανολών (μέσα σε εμπλουτισμένες τροφές) σε άτομα που έχουν υψηλή χοληστερόλη. Μία τέτοια πρόσληψη μπορεί να μειώσει τα επίπεδα της «κακής» (LDL) χοληστερόλης κατά περίπου 10%.

Η διατροφή πρέπει να εξατομικεύεται με βάση τις προτιμήσεις του κάθε ατόμου και τον τρόπο ζωής του. Μερικές φορές χρειάζεται η βοήθεια ειδικού διαιτολόγου. Η αλλαγή των διαιτητικών συνηθειών όλης της οικογένειας θα βοηθήσει ιδιαίτερα τα μικρά παιδιά με οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Είναι πολύ σημαντικό τα παιδιά με οικογενή υπερχοληστερολαιμία να συνηθίσουν σε ένα υγιεινό τρόπο διατροφής και ζωής από μικρή ηλικία. Πρέπει να σημειωθεί ότι αυτό που μετράει είναι τι τρώει κανείς σε καθημερινή βάση. Μια περιστασιακή παρεκτροπή από τις παραπάνω οδηγίες δεν έχει τόσο μεγάλη σημασία.

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Πέντε σημαντικές οδηγίες για μια υγιεινή διατροφή:

- Να τρώμε λιγότερο λίπος και κυρίως λιγότερο κεκορεσμένο λίπος
- Να αντικαθιστούμε το κεκορεσμένο με πολυακόρεστο λίπος
- Να τρώμε περισσότερες τροφές που περιέχουν φυτικές ίνες.
Να τρώμε λαχανικά και φρούτα κάθε ημέρα
- Να τρώμε λιγότερες τροφές που είναι πλούσιες σε χοληστερόλη
- Να περιορίσουμε την κατανάλωση τροφών και ποτών πλούσιων σε ζάχαρη, καθώς και την κατανάλωση αλκοόλ

3 2ο βήμα: Χορήγηση φαρμάκων

α) Πώς τα φάρμακα επηρεάζουν την κακή (LDL) χοληστερόλη;

Τα φάρμακα που μειώνουν την κακή (LDL) χοληστερόλη αυξάνουν τον αριθμό των LDL υποδοχέων στην επιφάνεια των κυττάρων με αποτέλεσμα αυτοί να απομακρύνουν περισσότερη κακή (LDL) χοληστερόλη από την κυκλοφορία του αίματος. Ο συνδυασμός κατάλληλης διαίτας και φαρμάκων είναι απαραίτητος σε όλους τους ασθενείς με οικογενή υπερχοληστερολαιμία προκειμένου να μειωθούν ικανοποιητικά τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης. Υπάρχουν διαθέσιμα πολλά είδη φαρμάκων που μειώνουν τη χοληστερόλη και τα οποία μπορούν να χορηγηθούν είτε μόνα τους είτε σε συνδυασμούς. Επίσης, νέα φάρμακα βρίσκονται υπό έρευνα και ανάπτυξη. Γενικά συνιστάται η έναρξη φαρμακευτικής αγωγής από την ηλικία των 10-12 ετών, ειδικά αν ο γονιός είχε εμφανίσει κάποιο καρδιακό επεισόδιο πριν την ηλικία των 40 ετών. Η θεραπεία είναι για όλη τη ζωή και βοηθάει καθοριστικά ώστε το άτομο να ζήσει πολλά χρόνια και με καλή ποιότητα ζωής. Οι δύο παράγοντες που λαμβάνονται υπόψη πριν την έναρξη της θεραπείας είναι τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης και το οικογενειακό ιστορικό καρδιαγγειακής νόσου.



β) Ποια φάρμακα μειώνουν την κακή (LDL) χοληστερόλη και με ποιο τρόπο;

Τα πιο σημαντικά φάρμακα που χρησιμοποιούνται για να μειωθεί η χοληστερόλη σε άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία είναι οι στατίνες. Αυτές περιλαμβάνουν την ατορβαστατίνη, τη σιμβαστατίνη, τη ροσουβαστατίνη, τη φλουβαστατίνη, την πραβαστατίνη και τη λοβαστατίνη. Αυτά τα φάρμακα μειώνουν τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης κατά 30-50% ανάλογα με το φάρμακο και τη δόση. Οι στατίνες μειώνουν την παραγωγή χοληστερόλης μέσα στα κύτταρα. Το αποτέλεσμα είναι τα κύτταρα να «πεινάνε» για χοληστερόλη και έτσι αυξάνουν τον αριθμό των LDL υποδοχέων τους προκειμένου να προσλάβουν LDL χοληστερόλη από την κυκλοφορία του αίματος. Το τελικό αποτέλεσμα είναι η μείωση των επιπέδων της κακής (LDL) χοληστερόλης στο αίμα.

Τα πρώτα φάρμακα που χρησιμοποιήθηκαν για τη μείωση της κακής (LDL) χοληστερόλης ήταν οι ρητίνες δέσμησης χολικών αλάτων. Τα φάρμακα αυτά δεσμεύουν τα χολικά άλατα μέσα στο έντερο και έτσι εμποδίζουν την απορρόφησή τους από τα κύτταρα του εντέρου. Το αποτέλεσμα είναι ότι τα κύτταρα του ήπατος αναγκάζονται να δεσμεύσουν περισσότερη LDL χοληστερόλη από την κυκλοφορία προκειμένου να φτιάξουν καινούργια χολικά άλατα. Οι ρητίνες δέσμησης χολικών αλάτων μειώνουν τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης κατά 15-25%.

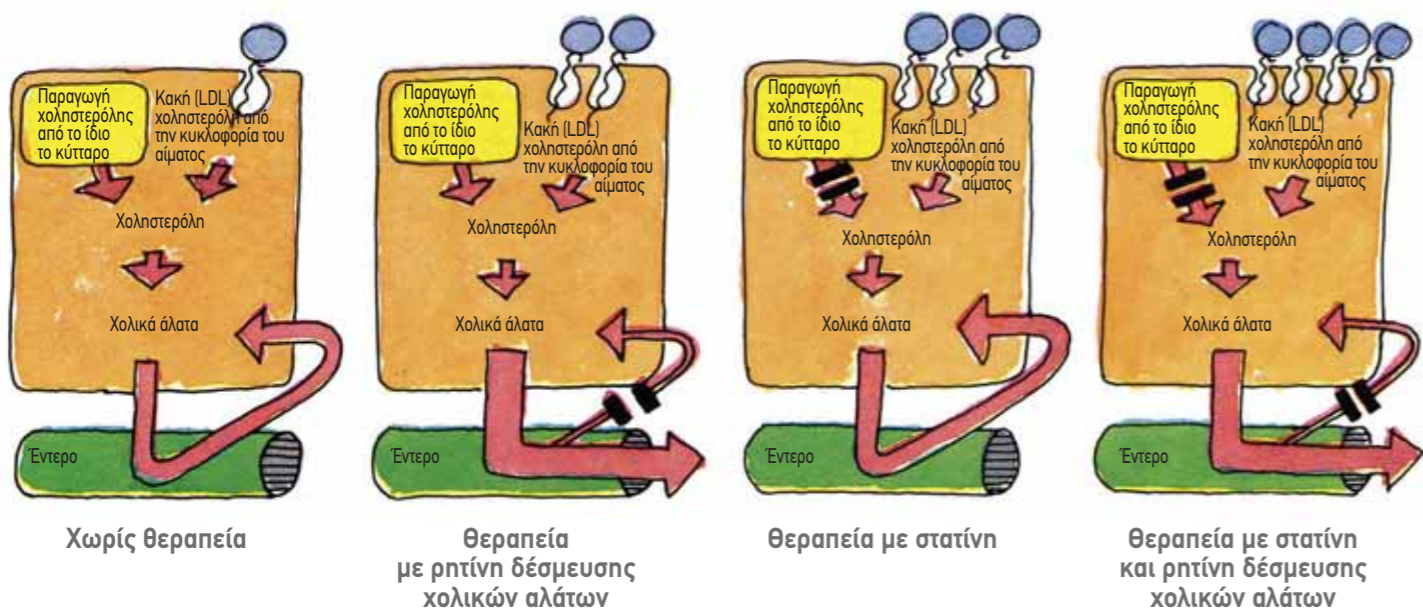
Παλαιότερα είχαμε στη διάθεσή μας τη χολεστυραμίνη που ωστόσο συνοδεύονταν από γαστρεντερικές διαταραχές. Τον τελευταίο καιρό έχουμε στη διάθεσή μας την κολεσεβελάμη που είναι σε μορφή χαπιού και γίνεται καλά ανεκτή από τους ασθενείς.

Η εξετιμίμπη αναστέλλει την απορρόφηση της χοληστερόλης από το έντερο με αποτέλεσμα να προκαλεί μείωση των επιπέδων της κακής (LDL) χοληστερόλης κατά περίπου 20%. Τέλος, το νικοτινικό οξύ μειώνει τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης επίσης κατά 20%.

Η τήρηση των διαιτητικών συμβουλών που αναφέρθηκαν πρέπει να συνεχίζεται και μετά την έναρξη της φαρμακευτικής θεραπείας. Τόσο η διαίτα όσο και τα φάρμακα πρέπει να συνεχίζονται σε όλη τη διάρκεια της ζωής σε άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Τα επίπεδα των λιπιδίων ελέγχονται πριν ξεκινήσουμε τη θεραπεία και σε τακτικά χρονικά διαστήματα μετά την έναρξη της θεραπείας. Αφού πετύχουμε τους στόχους της θεραπείας ο έλεγχος των λιπιδίων πρέπει να γίνεται 2 φορές το χρόνο.

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Τα φάρμακα που χρησιμοποιούμε για να μειώσουμε τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης είναι οι στατίνες, οι ρητίνες δέσμευσης χολικών αλάτων, η εζετιμίμπη και το νικοτινικό οξύ. Ο γιατρός μπορεί να χορηγήσει ένα ή περισσότερα από αυτά τα φάρμακα σε έναν ασθενή με οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Τόσο η διαίτα όσο και τα φάρμακα πρέπει να συνεχίζονται σε όλη τη διάρκεια της ζωής σε άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Από τη στιγμή που θα μειωθούν σημαντικά τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης θα ελαττωθεί και η εναπόθεση χοληστερόλης στα αγγεία, στους τένοντες και γύρω από τα μάτια.



ΕΙΚΟΝΑ 6:

Η επίδραση των διαφόρων φαρμάκων στην ικανότητα των κυττάρων να παράγουν τη δική τους χοληστερόλη, καθώς και στην απορρόφηση χοληστερόλης από το έντερο.

Αναστολή με τη θεραπεία



Γιατί είναι απαραίτητη η χορήγηση θεραπειάς καθόλη τη διάρκεια της ζωής;

Ο ανθρώπινος οργανισμός παράγει συνεχώς χοληστερόλη και καθημερινά απορροφάει λίπος και χοληστερόλη από τη διατροφή. Από τη στιγμή που τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης μειωθούν με τη θεραπεία είναι πολύ σημαντικό να μην αυξηθούν ξανά. Δεδομένου ότι τα άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία δεν μπορούν να μεταβολίσουν καλά τη χοληστερόλη είναι απαραίτητο να ακο-

λουθούν έναν υγιεινό τρόπο ζωής και διατροφής, καθώς και να παίρνουν τα φάρμακά τους σε όλη τους τη ζωή προκειμένου να διατηρήσουν χαμηλά τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης. Αν διακοπεί η θεραπεία τότε τα επίπεδα της χοληστερόλης θα ανέβουν εκεί που ήταν πριν ξεκινήσει η θεραπεία.

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Τόσο η διαίτα όσο και τα φάρμακα πρέπει να συνεχίζονται σε όλη τη διάρκεια της ζωής σε άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Αν διακοπεί η θεραπεία τότε τα επίπεδα της χοληστερόλης θα ανέβουν εκεί που ήταν πριν ξεκινήσει η θεραπεία.

NOTES

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3ο

ΚΑΡΔΙΑΓΓΕΙΑΚΗ ΝΟΣΟΣ ΚΑΙ ΛΙΠΟΠΡΩΤΕΪΝΕΣ

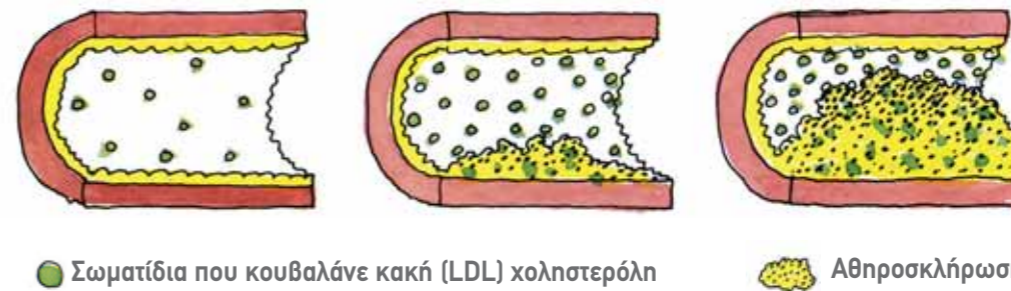


1 Τι είναι η καρδιαγγειακή νόσος;

Όταν λέμε καρδιαγγειακή νόσος εννοούμε τις παθήσεις της καρδιάς και των αγγείων που οφείλονται στην αθηροσκλήρωση. Η αθηροσκλήρωση δημιουργείται όταν εμφανίζονται πλάκες από λίπος και χοληστερόλη στο τοίχωμα των αγγείων με αποτέλεσμα αυτά να στενεύουν και το αίμα να δυσκολεύεται να φτάσει στα όργανα που το έχουν ανάγκη. Το τελικό αποτέλεσμα είναι η βλάβη των οργάνων του οργανισμού. Αν για παράδειγμα «βουλώσει» ένα αγγείο που τροφοδοτεί με αίμα την καρδιά τότε μπορεί να συμβεί κάποιο καρδιακό επεισόδιο, π.χ. έμφραγμα του μυοκαρδίου. Με τον ίδιο τρόπο αν «βουλώσει» ένα αγγείο που τροφοδοτεί με αίμα τον εγκέφαλο μπορεί να συμβεί ένα αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο.

Η αθηροσκλήρωση ξεκινάει με την εναπόθεση χοληστερόλης στο εσωτερικό του τοιχώματος των αγγείων (Εικόνα 7). Αυτό έχει ως συνέπεια τοπική φλεγμονή, είσοδο και άλλων κυττάρων στο τοίχωμα των αγγείων, περαιτέρω εναπόθεση χοληστερόλης και τελικά τη δημιουργία της λεγόμενης αθηρωματικής πλάκας. Οι αθηρωματικές πλάκες στενεύουν τα αγγεία με αποτέλεσμα να μειώνεται η ροή του αίματος προς την καρδιά και τα άλλα όργανα του οργανισμού. Η μείωση της παροχής αίματος προς την καρδιά έχει ως αποτέλεσμα την εμφάνιση πόνου και δυσφορίας κυρίως στην κόπωση. Μερικές φορές αυτές οι πλάκες σπάνε με αποτέλεσμα να δημιουργείται ένας θρόμβος αίματος στην επιφάνειά τους. Αυτός ο θρόμβος μπορεί να εμποδίσει σοβαρά ή και να φράξει τελείως τη ροή του αίματος μέσα στο αγγείο. Το αποτέλεσμα είναι να μην φτάνει οξυγόνο στο τμήμα

εκείνο του οργάνου που τροφοδοτείται από το συγκεκριμένο αγγείο και έτσι να εμφανίζεται βλάβη αυτού του τμήματος και τελικά νέκρωση. Αυτό το νεκρωμένο τμήμα ονομάζεται έμφρακτο (π.χ. έμφραγμα του μυοκαρδίου). Στην περίπτωση αυτή είναι επείγουσα ανάγκη να αποκατασταθεί η κυκλοφορία του αίματος όσο το δυνατό πιο γρήγορα για να μειωθεί η έκταση της βλάβης. Η αποκατάσταση της κυκλοφορίας του αίματος μπορεί να γίνει με τη χορήγηση ενός φαρμάκου που διαλύει τους θρόμβους (θρομβόλυση), με την απευθείας μηχανική μετακίνηση του θρόμβου με τη βοήθεια ενός καθετήρα που εισέρχεται μέσα στο αγγείο, καθώς και με τη διάνοιξη της στενωμένης περιοχής (μπαλονάκι) που ακολουθείται από την τοποθέτηση μιας αγγειακής ενδοπρόθεσης (στεντ) για να κρατηθεί το αγγείο ανοικτό. Πολλές φορές γίνεται συνδυασμός αυτών των μεθόδων.



ΕΙΚΟΝΑ 7:
Τομή ενός αγγείου σε 3 φάσεις. Φαίνεται διαδοχικά η εναπόθεση χοληστερόλης στο τοίχωμα του αγγείου και η εμφάνιση της αθηροσκλήρωσης

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Τα καρδιακά (π.χ. έμφραγμα του μυοκαρδίου) και τα αγγειακά εγκεφαλικά επεισόδια οφείλονται στην αθηροσκλήρωση. Η αθηροσκλήρωση χαρακτηρίζεται από σκλήρυνση και πάχυνση του τοιχώματος των αγγείων εξαιτίας της συσσώρευσης χοληστερόλης και της δημιουργίας της αθηρωματικής πλάκας. Καθώς η αθηρωματική πλάκα μεγαλώνει το εσωτερικό του αγγείου στενεύει. Όταν σπάσει η αθηρωματική πλάκα δημιουργείται θρόμβος αίματος στην επιφάνειά της με αποτέλεσμα ξαφνικά να κλείσει τελείως το αγγείο με δραματικές συνέπειες.



2 Τι είναι οι παράγοντες κινδύνου;

Οι παράγοντες κινδύνου είναι ορισμένα χαρακτηριστικά (βιολογικά, περιβαλλοντικά ή ψυχολογικά) που αυξάνουν τον κίνδυνο ενός ατόμου να εμφανίσει αθηροσκλήρωση και καρδιαγγειακή νόσο. Όταν ένα άτομο έχει έναν τέτοιο παράγοντα κινδύνου είναι πιο πιθανό να εμφανίσει καρδιαγγειακή νόσο με το πέρασμα του χρόνου με σύγκριση με ένα άλλο άτομο που δεν έχει αυτόν τον παράγοντα κινδύνου. Δύο από τους πιο σημαντικούς παράγοντες κινδύνου είναι τα υψηλά επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης, καθώς και τα χαμηλά επίπεδα της καλής (HDL) χοληστερόλης (βλ. Κεφάλαιο 3.4). Άλλοι σημαντικοί παράγοντες κινδύνου είναι η ηλι-

κία, το φύλο (άνδρας ή γυναίκα), το κάπνισμα, η υπέρταση (υψηλή αρτηριακή πίεση), ο διαβήτης, η παχυσαρκία, η έλλειψη σωματικής άσκησης και η κακή διατροφή. Όσο μεγαλώνει ένας άνθρωπος τόσο αυξάνονται οι πιθανότητες να εμφανίσει καρδιαγγειακή νόσο και μάλιστα οι άνδρες την εμφανίζουν περίπου 10 χρόνια νωρίτερα σε σύγκριση με τις γυναίκες. Όσο περισσότερους παράγοντες κινδύνου έχει ένας άνθρωπος τόσο αυξάνονται οι πιθανότητες να εμφανίσει καρδιαγγειακή νόσο.

3

Είναι δυνατόν να μειωθεί ο κίνδυνος της καρδιαγγειακής νόσου σε ασθενείς με οικογενή υπερχοληστερολαιμία;

ΝΑΙ! Πολλές μελέτες έχουν δείξει ότι η μείωση των επιπέδων της κακής (LDL) χοληστερόλης ελαττώνει τον κίνδυνο εμφάνισης καρδιαγγειακής νόσου. Η ζημιά που προκαλεί η χοληστερόλη στα αγγεία εξαρτάται από το πόσο υψηλά είναι τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης, καθώς και από το πόσο καιρό παραμένουν αυξημένα αυτά τα επίπεδα. Μειώνοντας την κακή (LDL) χοληστερόλη αρχίζει να μειώνεται η σκλήρυνση και η στένωση των αγγείων που οφείλεται στην αθηρωματική πλάκα. Σε άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία η μείωση της κακής (LDL) χοληστερόλης πρέπει να ξεκινήσει όσο το δυνατό νωρίτερα διότι τότε μπορεί να αντιστραφεί η ζημιά που η υψηλή χοληστερόλη έχει προκαλέσει στα αγγεία. Και φυσικά σε καμία περίπτωση δεν πρέπει να καπνίζει ένα άτομο που έχει οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

γείων που οφείλεται στην αθηρωματική πλάκα. Σε άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία η μείωση της κακής (LDL) χοληστερόλης πρέπει να ξεκινήσει όσο το δυνατό νωρίτερα διότι τότε μπορεί να αντιστραφεί η ζημιά που η υψηλή χοληστερόλη έχει προκαλέσει στα αγγεία. Και φυσικά σε καμία περίπτωση δεν πρέπει να καπνίζει ένα άτομο που έχει οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

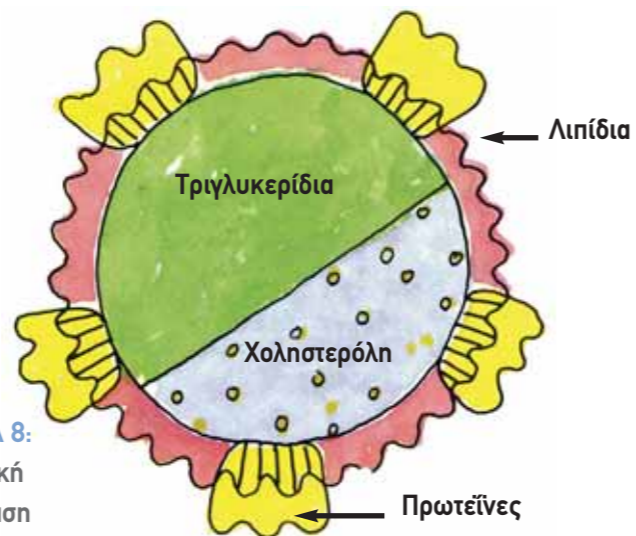
ΠΡΟΣΟΧΗ!

Η μείωση της κακής (LDL) χοληστερόλης είναι πολύ σημαντική σε άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία γιατί έτσι ελαττώνεται η σκλήρυνση και η στένωση των αγγείων και μειώνεται ο καρδιαγγειακός κίνδυνος. Η διακοπή του καπνίσματος έχει τεράστια σημασία για την πρόληψη της καρδιαγγειακής νόσου.

4

Τι είναι οι λιποπρωτεΐνες;

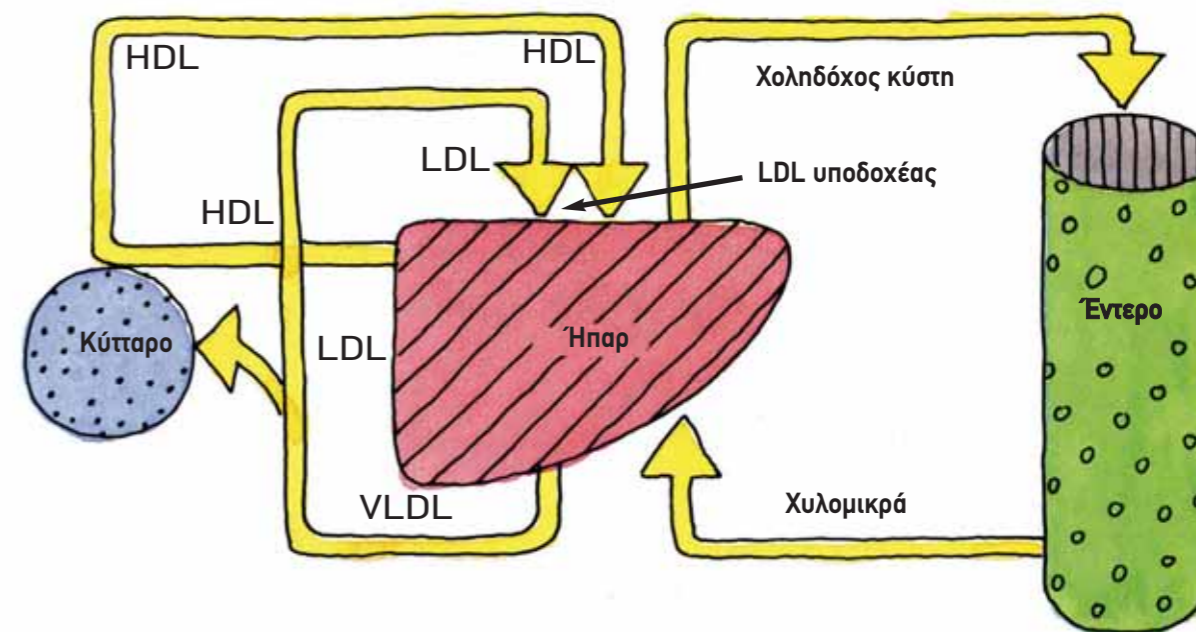
Οι λιποπρωτεΐνες είναι σωματίδια που μεταφέρουν λιπίδια μέσα στην κυκλοφορία του αίματος (Εικόνα 8). Τα λιπίδια, όπως είναι η χοληστερόλη και τα τριγλυκερίδια, δεν μπορούν να μεταφερθούν από μόνα τους μέσα στο αίμα και επομένως πρέπει να υπάρχει ένα σύστημα για να τα μεταφέρει από τα όργανα που τα παράγουν (έντερο και ήπαρ) προς τα διάφορα κύτταρα του οργανισμού που τα έχουν ανάγκη. Οι δύο κύριες λιποπρωτεΐνες αυτού του συστήματος μεταφοράς είναι οι LDL και οι HDL. Η χοληστερόλη που μεταφέρουν αυτές οι λιποπρωτεΐνες είναι η κακή (LDL) και η καλή (HDL) χοληστερόλη, αντίστοιχα.



ΕΙΚΟΝΑ 8:
Σχηματική παράσταση μιας λιποπρωτεΐνης

Η κύρια λειτουργία των HDL σωματιδίων είναι να μεταφέρουν χοληστερόλη από τα διάφορα κύτταρα του οργανισμού πίσω στο ήπαρ (Εικόνα 9). Επίσης, τα HDL σωματίδια απομακρύνουν τη χοληστερόλη που έχει «κολλήσει» στο τοίχωμα των αγγείων. Επομένως, όσο πιο αυξημένα είναι τα επίπεδα της καλής (HDL) χοληστερόλης τόσο πιο καλά γίνεται η διαδικασία της απομά-

κρυνσης χοληστερόλης από τα αγγεία και τελικά τόσο περισσότερο μειώνεται ο καρδιαγγειακός κίνδυνος. Με μια εξέταση αίματος μπορούμε να μετρήσουμε τα επίπεδα της καλής (HDL) χοληστερόλης και να υπολογίσουμε τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης.



ΕΙΚΟΝΑ 9:

Μεταφορά της κακής (LDL) και της καλής (HDL) χοληστερόλης μέσα στην κυκλοφορία του αίματος

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Η χοληστερόλη που μεταφέρουν τα LDL σωματίδια ονομάζεται «κακή» χοληστερόλη επειδή όση από αυτή δεν προσλαμβάνεται από τα κύτταρα πάει και κάθεται στο τοίχωμα των αγγείων με αποτέλεσμα αυτό να σκληραίνει και να στενεύει. Όσο χαμηλότερα είναι τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης και όσο υψηλότερα τα επίπεδα της καλής (HDL) χοληστερόλης τόσο μικρότερος είναι ο κίνδυνος εμφάνισης αθηροσκλήρωσης και καρδιαγγειακής νόσου.

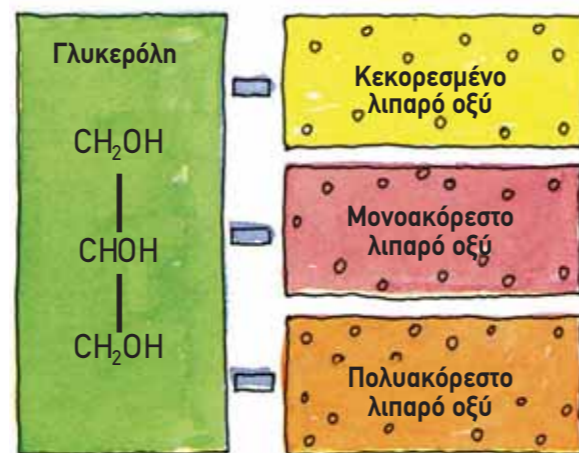
Τι είναι τα λιπίδια, η χοληστερόλη και τα τριγλυκερίδια;

Ο όρος λιπίδια είναι ένας γενικός όρος που περιλαμβάνει διάφορες ουσίες, όπως τη χοληστερόλη και τα τριγλυκερίδια. Τα επίπεδα της χοληστερόλης και των τριγλυκεριδίων μπορούν εύκολα να μετρηθούν με μια απλή εξέταση αίματος.

Η χοληστερόλη είναι ένα απαραίτητο λιπίδιο που χρησιμοποιείται από τα κύτταρα για να φτιάξουν το περίβλημά τους (μεμβράνη). Επίσης, η χοληστερόλη χρησιμεύει ως πρώτη ύλη για να φτιαχτούν διάφορες ορμόνες, η βιταμίνη D και τα χολικά άλατα. Όλα τα κύτταρα του οργανισμού μπορούν να παράγουν χοληστερόλη αλλά η περισσότερη παράγεται στο έντερο και στο ήπαρ. Το ήπαρ (συκώτι) είναι το κύριο όργανο που απομακρύνει χοληστερόλη από τον οργανισμό μετατρέποντάς την σε χολικά άλατα. Τα επίπεδα της χοληστερόλης στο αίμα ανεβαίνουν όταν παράγουμε ή τρώμε μεγάλες ποσότητες χοληστερόλης ή όταν αυτή απομακρύνεται με πολύ αργούς ρυθμούς από τον οργανισμό. Σε αυτή την περίπτωση η περισσευούμενη χοληστερόλη κάθεται στο τοίχωμα των αγγείων και έτσι ξεκινάει η διαδικασία της αθηροσκλήρωσης.

Τα τριγλυκερίδια αποτελούν τα κύρια λιπίδια που κυκλοφορούν στο αίμα. Τα τριγλυκερίδια είναι λιπίδια που αποτελούνται από γλυκερόλη και λιπαρά οξέα (Εικόνα 10). Τα λιπαρά οξέα μπορεί να είναι κεκορεσμένα, μονοακόρεστα ή πολυακόρεστα και αυτό καθορίζει την επίδραση που έχουν στα επίπεδα της χοληστερόλης του αίματος (αν δηλαδή θα την αυξήσουν ή θα τη μειώσουν). Προ-

κειμένου τα τριγλυκερίδια που προσλαμβάνουμε από την τροφή να κυκλοφορήσουν στον οργανισμό, τα κύτταρα του εντέρου τα πακετάρουν μαζί με χοληστερόλη σε σωματίδια που ονομάζονται λιποπρωτεΐνες.



ΕΙΚΟΝΑ 10:
Τα τριγλυκερίδια αποτελούνται από γλυκερόλη και λιπαρά οξέα.

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Το λίπος της τροφής αποτελείται από χοληστερόλη και τριγλυκερίδια. Η πρόσληψη μεγάλων ποσοτήτων λίπους (και ιδίως κεκορεσμένου) με τη διατροφή αυξάνει τα επίπεδα της χοληστερόλης του αίματος



Μπορούν οι γυναίκες με οικογενή υπερχοληστερολαιμία να χρησιμοποιήσουν αντισυλληπτικά;

Οι γυναίκες με οικογενή υπερχοληστερολαιμία μπορούν να χρησιμοποιούν αντισυλληπτικά.



Τι ισχύει για την κατανάλωση αλκοόλ και καφέ;

Η μέτρια κατανάλωση αλκοόλ (ιδίως κρασιού) πιθανά μειώνει τον καρδιαγγειακό κίνδυνο και επομένως δεν υπάρχει λόγος να αποφεύγεται η μέτρια κατανάλωση αλκοόλ από άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Ωστόσο, αν τα επίπεδα των τριγλυκεριδίων του αίματος είναι αυξημένα τότε πρέπει να αποφεύγεται η κατανάλωση αλκοόλ.

Η κατανάλωση μεγάλων ποσοτήτων καφέ μπορεί να αυξήσει τα

επίπεδα της χοληστερόλης του αίματος. Αυτό συμβαίνει γιατί στον καφέ υπάρχουν δύο ουσίες που αυξάνουν τα επίπεδα της χοληστερόλης. Αυτές οι ουσίες απομακρύνονται αν φιλτράρουμε τον καφέ. Έτσι, ο καφές φίλτρου και ο στιγμιαίος καφές δεν αυξάνουν τα επίπεδα της χοληστερόλης. Επιπρόσθετα, το τσάι και ο καφές περιέχουν ουσίες που πιθανά επιβραδύνουν την εξέλιξη της αθηροσκλήρωσης.

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Ένας άνθρωπος με οικογενή υπερχοληστερολαιμία μπορεί να καταναλώνει μέτριες ποσότητες αλκοόλ και καφέ φίλτρου. Αν τα επίπεδα των τριγλυκεριδίων του αίματος είναι αυξημένα τότε πρέπει να αποφεύγεται η κατανάλωση αλκοόλ. Ο καφές μπορεί να αυξήσει τη χοληστερόλη του αίματος αν δεν είναι φιλτραρισμένος.

3 Επηρεάζει το κάπνισμα τα λιπίδια;

Το κάπνισμα είναι εξαιρετικά βλαπτικό για τα άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία και συστήνεται αυστηρά αυτά τα άτομα να μην καπνίζουν. Το κάπνισμα προκαλεί επιπρόσθετη βλάβη στα αγγεία και μειώνει τα επίπεδα της καλής (HDL) χοληστερόλης. Έτσι, το κάπνισμα τριπλασιάζει τον κίνδυνο εμφάνισης καρδιαγγειακής νόσου ακόμη και όταν τα επίπεδα της χοληστερόλης του αίματος είναι φυσιολογικά. Τα άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία χωρίς θεραπεία έχουν 25 φορές πιο αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης καρδιαγγειακής νόσου σε σύγκριση με άτομα που δεν έχουν αυτή την πάθηση. Αν μάλιστα ένας ασθενής (άνδρας ή γυναίκα) με οικογενή υπερχοληστερολαιμία κα-

πνίζει, τότε αυτός ο κίνδυνος γίνεται 75 φορές μεγαλύτερος.

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Ασθενείς με οικογενή υπερχοληστερολαιμία που δεν λαμβάνουν θεραπεία και καπνίζουν έχουν 75 φορές μεγαλύτερο κίνδυνο εμφάνισης καρδιαγγειακής νόσου.

4 Γιατί η σωματική άσκηση είναι ευεργετική;

Η αύξηση της σωματικής δραστηριότητας συστήνεται σε όλες τις ηλικίες. Η τακτική σωματική άσκηση βελτιώνει σημαντικά τα επίπεδα των λιπιδίων. Συγκεκριμένα, μειώνει τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης και των τριγλυκεριδίων και αυξάνει τα επίπεδα της καλής (HDL) χοληστερόλης. Επιπρόσθετα, η σωματική άσκηση μειώνει την αρτηριακή πίεση, βοηθάει να χάσουμε βάρος και μειώνει την πιθανότητα να εμφανίσουμε διαβήτη, καθώς και ορισμένες μορφές καρκίνου.

ΠΡΟΣΟΧΗ!

Συστήνονται 30 λεπτά ημερήσιας σωματικής άσκησης (ικανής να ανεβάσει τους παλμούς της καρδιάς μας) τουλάχιστον 5 φορές την εβδομάδα



ΤΙ ΜΑΘΑΜΕ ΑΠΟ ΑΥΤΟ ΤΟ ΒΙΒΛΙΑΡΑΚΙ;

Μάθαμε ότι η οικογενής υπερχοληστερολαιμία είναι μια κληρονομική νόσος που οφείλεται σε ένα ελάττωμα του γονιδίου που είναι υπεύθυνο για τον υποδοχέα των LDL σωματιδίων.

Όταν ο υποδοχέας των LDL σωματιδίων είναι ελαττωματικός αυξάνονται τα επίπεδα της κακής (LDL) χοληστερόλης στο αίμα με αποτέλεσμα την εμφάνιση αθηροσκλήρωσης και καρδιαγγειακής νόσου.

Όταν εμφανισθεί καρδιαγγειακή νόσος σε μικρή ηλικία πρέπει να υποπτευόμαστε την οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

Η ανίχνευση των ατόμων που πάσχουν από οικογενή υπερχοληστερολαιμία μέσα σε μια οικογένεια μπορεί να γίνει με τη μέτρηση των επιπέδων της κακής (LDL) χοληστερόλης και με τη διενέργεια ενός γενετικού τεστ για να δούμε αν έχουν το ελαττωματικό γονίδιο.

Το πιο σημαντικό από όσα μάθαμε είναι ότι τα άτομα με οικογενή υπερχοληστερολαιμία μπορούν να μειώσουν τον καρδιαγγειακό τους κίνδυνο και να ζήσουν μια φυσιολογική ζωή. Για να συμβεί αυτό πρέπει να υιοθετήσουν ένα υγιεινό τρόπο ζωής και διατροφής αλλά και να παίρνουν για όλη τους τη ζωή τα απαραίτητα φάρμακα που μειώνουν την κακή (LDL) χοληστερόλη.



Ποιος είναι ο συγγραφέας;

Ο Dr Leiv Ose ασχολείται με τις διαταραχές του μεταβολισμού των λιπιδίων από το 1970.

Είναι υπεύθυνος του Ιατρείου Λιπιδίων του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου του Όσλο

στη Νορβηγία από το 1984. Το Ιατρείο Λιπιδίων του Όσλο έχει μεγάλη εμπειρία στη διά-

γνωση και θεραπεία ασθενών με οικογενή υπερχοληστερολαιμία και αποτελεί το Ια-

τρείο αναφοράς για αυτή την πάθηση σε όλη τη Νορβηγία.

Μετάφραση-Επιμέλεια:

Ευάγγελος Λυμπερόπουλος,

Λέκτορας Παθολογίας Ιατρικής Σχολής Παν/μίου Ιωαννίνων

Ιατρείο Διαταραχών του Μεταβολισμού

των Λιπιδίων Παν/μιακού Νοσοκομείου Ιωαννίνων

Ευγενική χορηγία:

Genzyme Hellas

NOTES

NOTES