



Всероссийское
общество
орфанных
заболеваний

ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИЯ

rare-diseases.ru

Вам поставили диагноз наследственного заболевания

Когда вашему ребенку, вам или кому-то из близких установлен диагноз наследственного заболевания, вас переполняют разные чувства и мысли. Почему это случилось? Кто в этом виноват? Можно ли что-то исправить? Не допустили ли врачи ошибку? В этой ситуации легко впасть в панику или депрессию, начать искать виноватого или обвинять самого себя в том, что произошло. Конечно, прочитав эту маленькую брошюру, вы не сможете получить ответы на все вопросы. Но она должна вам помочь сделать первый шаг и взглянуть в лицо проблеме, не прятаться от нее и перестать бояться. Основные причины страха — незнание и недостаток информации. В интернете вы сможете найти много сведений о заболевании, наследственности, методах терапии, особенно на англоязычных ресурсах. Итак, возьмите свой страх за руку и в путь! Диагноз — это только начало.

Что делать, когда диагноз установлен

Шаг 1

Собрать документы:

1. Выписка из медицинского учреждения со следующими данными:

- диагноз основного заболевания;
- назначение препарата по жизненным показаниям;
- указание объема и режима введения препарата;
- направление на МСЭ для установления группы инвалидности по месту жительства.

2. Обязательно наличие протоколов врачебных комиссий (проводятся по месту жительства и в федеральном учреждении).

Шаг 2

Передать пакет документов лечащему врачу, который составляет заявку на возможность предоставления лечения.

Шаг 3

Обратиться с приложением пакета документов в органы здравоохранения региона для решения вопроса о закупке препарата.

Шаг 4

Обратиться в общественную организацию, приложить письма в органы здравоохранения, медицинские документы с просьбой помочь в лекарственном обеспечении пациента.

Шаг 5

Если вы получили отказ, то следует написать письмо в Министерство здравоохранения РФ, обсуждать дальнейшую тактику с юристом и представителями общественной организации.

СЕМЕЙНАЯ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИЯ. ПРИЧИНА И ПРОЯВЛЕНИЯ

Семейная гиперхолестеринемия (СГХС), в англоязычной литературе — FH от Familial hypercholesterolemia — наследственное заболевание, при котором мутации в генах приводят к значительному повышению уровня холестерина в крови. Тип холестерина, который особенно повышен при СГХС, — холестерин липопротеинов низкой плотности (ХС ЛПНП). ХС ЛПНП переносит холестерин по крови, затем он соединяется с ЛПНП-рецептором в клетках печени. Распространенным генетическим дефектом в СГХС являются мутации ЛПНП-рецептора, но описаны также мутации и в других генах. Нарушение функции ЛПНП-рецептора приводит к значительному увеличению уровня ХС-ЛПНП в крови.



КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИИ

Ускоренное отложение холестерина на стенках артерий приводит к атеросклерозу. СГХС — очень опасное заболевание, без лечения у таких больных отмечены раннее и агрессивное развитие атеросклероза, ранние инфаркты, инсульты и внезапная смерть. Риск варьируется от семьи к семье и зависит от уровня холестерина, других наследственных факторов, от образа жизни, диеты, курения, уровня физической активности, от принадлежности к полу. У людей с СГХС, которые курят, может развиваться периферический облитерирующий эндартериит (закупорка артерий ног), что приводит к болям в мышцах ног (перемежающаяся хромота) и к проблемам, связанным с уменьшением кровоснабжения ног. Реже страдают артерии головного мозга, что может привести к транзиторной

ишемической атаке (короткие эпизоды слабости в одной стороне тела или неспособность говорить), а иногда — к ишемическому инсульту.

Выделяют две основные формы СГХС — гомозиготную и гетерозиготную, формы, которые различаются по тяжести клинических проявлений, типу наследования.

При гетерозиготной форме присутствует одна измененная копия гена, количество и функция ЛПНП-рецепторов нарушается частично, уровень ЛПНП остается относительно низким. Сердечно-сосудистые заболевания проявляются в возрасте от 40 лет примерно в 40% случаев.

При гомозиготной форме присутствуют две мутантные формы гена, поэтому рецептор практически не функционирует, уровень ХС ЛПНП повышается значительно, атеросклероз развивается еще в детском возрасте. Также холестерин может откладываться в коже, образуя желтоватые пятна на веках (ксантелазма), в сухожилиях локтей, коленей и стоп (ксантома сухожилия). Крайне опасным осложнением заболевания, которое встречается более чем у половины пациентов с этой формой болезни, является надклапанный аортальный стеноз (отвердения аорты выше уровня аортального клапана). Аортальный стеноз характеризуется одышкой, болями в груди, временными головокружениями или потерей сознания.

СГХС — это одна из 600 наследственных болезней обмена веществ. Гомозиготная форма заболевания — очень редкое заболевание. Частота его точно неизвестна и, по данным литературы, составляет менее чем 1:1000000. Однако развитие системы диагностики и повышение настороженности врачей позволяет выявлять все больше случаев заболевания. И возможно, что частота болезни гораздо выше, чем считали ранее. А гетерозиготная форма заболевания встречается очень часто и относится к одной из самых распространенных наследственных заболеваний у человека. Приблизительно 1 из 500 человек в мире имеет генетическое изменение, которое вызывает СГХС.

Наследование

Тяжелая гомозиготная форма СГХС наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Больной ребенок наследует по одному измененному гену от каждого из родителей. В семьях, где родители являются носителями болезни, риск рождения больного ребенка

составляет 25% на каждую беременность. Но не надо забывать, что достаточно и одной мутации в гене, чтобы болезнь себя проявила. Это характерно для гетерозиготных форм заболевания. При всех формах СГХС могут в разной степени страдать близкие родственники, такие как родители, братья и сестры и дети родителей с СГХС. Все они имеют 50%-ный риск СГХС. Тестирование членов семьи имеет решающее значение для раннего выявления заболевания.

Как устанавливают диагноз

Врачи на основании клинических симптомов, семейной истории могут заподозрить болезнь. Затем проводятся лабораторные тесты и инструментальное исследование. СГХС обычно первоначально распознается по аномально высоким уровням ХС ЛПНП, определяемым по данным теста на холестерин. Кроме того, для подтверждения диагноза может быть выполнено генетическое тестирование. В анализе крови (развернутая липидограмма), как правило, выявляют: повышение уровня общего холестерина, липопротеидов низкой плотности (ЛПНП), нормальный уровень липопротеидов высокой плотности (ЛПВП) и триглицеридов.

Лечение

СГХС относится к числу наследственных болезней, для которых существует лечение. Одним из основных подходов к лечению гетерозиготной формы СГХС является диетотерапия в сочетании с применением специальных препаратов, снижающих уровень холестерина. Но бывают случаи гетерозиготной СГХС, которые плохо поддаются данному лечению.

Гомозиготная СГХС требует серьезного лечения, поскольку медикаментозная терапия часто не дает достаточного эффекта и может требовать других видов лечения, включая аферез ХС-ЛПНП (удаление ХС-ЛПНП из крови). Совсем недавно была разработана специальная терапия, направленная на патогенез заболевания. Смысл терапии

заключается в том, что пациенту вводят препарат, способствующий увеличению количества ЛПНП-рецепторов в клетках печени, что позволяет клетке захватывать холестерин и его концентрация в крови снижается. В самой процедуре введения этого препарата нет ничего сложного. При определенном навыке это можно проводить в любой больнице. Он вводится подкожно раз в месяц.

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КОНСУЛЬТАЦИЯ

Семьям очень важно посетить врача-генетика. Лечащие врачи не всегда имеют возможность поговорить с семьей и рассказать о всех рисках и возможностях, которые может предоставить современная генетика. У врача-генетика можно узнать риск рождения больного ребенка в данной семье, пройти обследование родственникам, если это необходимо.

Помощь семье

Конечно, многое зависит от врача: как много он знает про ваше заболевание, как правильно назначил лечение, как хорошо он объяснил вам принципы терапии. Но не забывайте: от семьи зависит успех лечения не в меньшей степени. Нужно соблюдать рекомендации, ни при каких условиях не терять надежду и самому стать экспертом в своем заболевании. Читайте литературу, общайтесь с семьями, не стесняйтесь задавать вопросы. Даже если вы не победите болезнь полностью, изменить жизнь к лучшему, сделать родного вам человека счастливым в ваших силах!



Узнать больше



В мире есть много организаций, которые могут помочь найти ответы на любые другие вопросы, связанные с СГХС:

Международная организация по СГХС

<http://www.fh-foundation.org/>

Европейская организация по СГХС

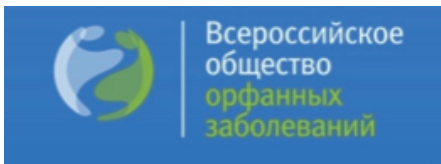
<https://heartuk.org.uk/>

[fh-familial-hypercholesterolemia/
european-fh-patient-network](http://fh-familial-hypercholesterolemia/european-fh-patient-network)

Международный портал по редким болезням — www.orpha.net

Европейская организация, объединяющая пациентов с различными редкими заболеваниями — [EURORDIS www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

Общественные организации и фонды России



Семейная гиперхолестеринемия пока не входит в перечень орфанных заболеваний, лечение которых проводится за счет средств региональных бюджетов, однако пациенты имеют возможность лечиться в России. Помочь пациентам получить лечение, повысить информированность общества о редких болезнях, а также добиваться продвижения законодательных инициатив в области орфанных заболеваний могут общественные организации.

Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний имеет в своей структуре группу по семейной гиперхолестеринемии. На сайте организации можно более подробно ознакомиться с деятельностью общества, написать письмо, прочитать журнал по редким болезням — www.rare-diseases.ru

ГДЕ В РОССИИ ЗАНИМАЮТСЯ ДИАГНОСТИКОЙ И ЛЕЧЕНИЕМ

Российский кардиологический научно-производственный комплекс

121552, г. Москва, ул. 3-я Черепковская, д. 15а

Тел. +7 (499) 140-93-36, 149-17-08

<http://cardioweb.ru/>

Научно-исследовательский институт терапии и профилактической медицины

630089, г. Новосибирск, ул. Бориса Богаткова, д. 175/1

Тел. +7 (383) 373-09-89

<http://www.iimed.ru/>

Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский институт им. акад. И.П. Павлова

197022, г. Санкт-Петербург, ул. Льва Толстого, д. 6-8

<http://1spbgmu.ru/ru/>

Государственный научно-исследовательский центр профилактической медицины

101990, г. Москва, Петроверигский пер., д. 10, стр. 3

Тел. +7 (495) 790-71-72

<http://www.gnicpm.ru/>

Научно-исследовательский клинический институт педиатрии им. акад. Ю.Е. Вельтищева

125412, г. Москва, ул. Талдомская, д. 2

Тел. +7 (495) 483-72-

<http://www.pedklin.ru/>

ФГБУ «Клиническая больница № 122 им. Л.Г. Соколова»

194291, г. Санкт-Петербург, ст. м. «Озерки», пр. Культуры, д. 4

Тел. +7 (812) 363-11-22

<http://www.med122.com>