**Öröklött magas koleszterinszint: mit érdemes tudni a familiáris hiperkoleszterinémiáról (FH)?**

A koleszterin és a szív- és érrendszeri problémák összefüggése közismert, de az okok és a betegség kialakulásának részletei sokszor háttérbe szorulnak. Szeptember utolsó hetében, az Európai Ateroszklerózis Társaság (EAS) által szervezett Familiáris Hiperkoleszterinémia (FH) Hét keretében ismét nagyobb figyelem irányul erre a genetikai eredetű kórképre.

Az FH egyetlen hibás génpár következtében jön létre, és a koleszterinszint kóros emelkedésével jár. A köznyelvben gyakran emlegetett „érelmeszesedés” valójában inkább érelzsírosodást jelent, ami hosszabb távon a koszorúér-betegség, az iszkémiás stroke és a perifériás érbetegségek kockázatát fokozza.

Laboratóriumi vizsgálatokkal mérhető a szervezet koleszterinterhelése, főként az úgynevezett „rossz” koleszterin, vagyis az LDL-koleszterin (LDL-C) alapján. Minél magasabb az LDL-C, annál előbb érjük el azt a kritikus pontot, ahol az érelváltozások klinikai tüneteket okoznak. Férfiaknál ez jellemzően 55 éves kor körül történik, míg nőknél átlagosan 10 évvel később, de ezt követően gyorsabb a folyamat előrehaladása. (A „védő” HDL-koleszterin ritkán tud akkora ellensúlyt képezni, hogy érdemben mérsékelje a kockázatot.)

Az FH gyanúja elsősorban akkor merül fel, ha az összkoleszterin értéke meghaladja a 9,0 mmol/l-t. A diagnózis valószínűségét a Dutch-score kérdőív segíti meghatározni – ennek neve a holland FH-ellátás magas színvonalára utal. Míg Hollandiában a betegek több mint felét azonosítják, Magyarországon ez az arány 5% alatt van. Pedig különösen fontos a felismerés, mert ha egy szülőnél kiderül az FH, a gyermekeket – amennyiben szintén érintettek – már 8–9 éves kortól lehet sztatin-tartalmú gyógyszerrel kezelni.

A koleszterinterhelés időben történő csökkentésével jelentősen késleltethető a klinikai határérték elérése. Például ha egy átlagos koleszterinszintű harmincévesnél intenzív sztatinkezelést indítanak, akár évtizedekkel is eltolható az érelváltozások megjelenése. A sztatinok ráadásul hatékonyak, viszonylag olcsók, biztonságosak és az esetek több mint 90%-ában hosszú távon is jól tolerálhatók.

Az EAS ezért nem „normális” koleszterinértékekről, hanem beavatkozási küszöbökről és célértékekről beszél. Már 7,5 mmol/l összkoleszterin- és 4,9 mmol/l LDL-C-szint felett – 18 éves kortól – gyógyszeres koleszterincsökkentés javasolt. Ez a felnőtt lakosság 5–7%-át érinti. Minél korábban és minél következetesebben történik a kezelés, annál jobban javítható az életminőség és a várható élettartam.

Ha az összkoleszterin 9,0 mmol/l, az LDL-C pedig 6,5 mmol/l fölé emelkedik, az FH célzott kivizsgálása indokolt. Magyarországon a belgyógyászati, úgynevezett lipidológiai szakrendelések biztosítanak ebben szakmai segítséget – például a Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ I. sz. Belgyógyászati Klinika Endokrinológiai és Anyagcsere szakrendelésén.

Részletesebb információt a betegséggel kapcsolatban a https://fhreg.hu/ oldalon találnak.

További információ: Prof. Dr. Bajnok László Zoltán, endokrinológus, PTE KK I. sz. Belgyógyászati Klinika (+30/915-3684)