

Dostępne online www.sciencedirect.com

ScienceDirect

journal homepage: www.elsevier.com/locate/pepo

Praca pogładowa/Review
Zalecenia ekspertów/Experts' Guidelines

Stanowisko dotyczące postępowania w rodzinnej hipercholesterolemii u dzieci i młodzieży. Stanowisko Forum Ekspertów Lipidowych



Position on management in familial hypercholesterolemia in children and adolescents. Position of the Lipid Expert Forum

Małgorzata Myśliwiec^{1,a}, Mieczysław Walczak^{2,b}, Ewa Małecka-Tendera³,
Anna Dobrzańska^{4,c}, Barbara Cybulska⁵, Krzysztof Filipiak⁶, Artur Mazur^{7,*},
Przemysław Jarosz-Chobot³, Agnieszka Szadkowska⁸, Andrzej Rynkiewicz⁹,
Alicja Chybicka^{10,d}, Piotr Socha^{11,e}, Agnieszka Brandt¹,
Joanna Bautembach-Minkowska¹, Tomasz Zdrojewski¹², Jolanta Kubalska¹⁵,
Janusz Limon^{13,f}, Maciej Banach^{14,g}

¹ Katedra i Klinika Pediatrii, Diabetologii i Endokrynologii, Gdański Uniwersytet Medyczny, Polska

² Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, Polska

³ Klinika Pediatrii, Endokrynologii i Diabetologii, Śląski Uniwersytet Medyczny, Polska

⁴ Klinika Patologii Noworodka Instytutu Pediatrii Centrum Zdrowia Dziecka, Polska

⁵ Instytut Żywności i Żywienia w Warszawie, Polska

⁶ I Katedra i Klinika Kardiologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Polska

⁷ Wydział Medyczny Uniwersytetu Rzeszowskiego, Polska

⁸ Klinika Pediatrii, Hematologii, Onkologii i Diabetologii, Łódzki Uniwersytet Medyczny, Polska

⁹ Andrzej Rynkiewicz, I Katedra i Klinika Kardiologii, Gdański Uniwersytet Medyczny, Polska

¹⁰ Katedra i Klinika Transplantacji Szpiku, Onkologii i Hematologii Dziecięcej, Wrocławski Uniwersytet Medyczny, Polska

¹¹ Klinika Gastroenterologii, Hepatologii i Żywienia Dzieci, Centrum Zdrowia Dziecka, Polska

¹² Zakład Prewencji i Dydaktyki, Katedra Nadciśnienia Tętniczego i Diabetologii, Gdański Uniwersytet Medyczny, Polska

¹³ Katedra i Zakład Biologii i Genetyki, Gdański Uniwersytet Medyczny, Polska

¹⁴ Katedra Nefrologii i Nadciśnienia Tętniczego, Łódzki Uniwersytet Medyczny, Polska

¹⁵ Zakład Genetyki, Instytut Psychiatrii i Neurologii, Warszawa, Polska

* Adres do korespondencji: Wydział Medyczny Uniwersytetu Rzeszowskiego, ul. Warszawska 26a, 35-025 Rzeszów, Polska.
Tel.: +48 604 527 78.

Adres email: drmazur@poczta.onet.pl (A. Mazur).

^a Przewodnicząca Sekcji Pediatrycznej Polskiego Towarzystwa Diabetologicznego

^b Konsultant Krajowy w Dziedzinie Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej, Prezes Polskiego Towarzystwa Endokrynologii Dziecięcej

^c Konsultant Krajowy w Dziedzinie Pediatrii

^d Prezes Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego

^e Przewodniczący Polskiego Towarzystwa Gastroenterologii, Hepatologii i Żywienia Dzieci

^f Prezes Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka

^g Prezes Polskiego Towarzystwa Lipidologicznego

INFORMACJE O ARTYKULE

Historia artykułu:

Otrzymano: 21.08.2013

Zaakceptowano: 09.09.2013

Dostępne online: 12.09.2013

Słowa kluczowe:

- rodzinna hipercholesterolemia
- dzieci
- zalecenia

Keywords:

- Familial hypercholesterolemia
- Children
- Recommendations

A B S T R A C T

Familial hypercholesterolemia (FH) is a genetic disease that causes accelerated atherosclerosis and a high risk of occurrence of cardiovascular events. Atherosclerosis in the course of FH develops insidiously and reaches an advanced stage before the onset of clinical symptoms. Homozygous form of FH occurs in the Caucasian population with a frequency of one per million, while the heterozygous form of FH in European countries applies on average in 1 person per 500. FH diagnosis is an indication to take the whole family under medical care, education, and to introduce dietary and pharmacological treatment. The aim of treatment in children with FH is to achieve more than 50% reduction in LDL level or to achieve LDL-cholesterol concentrations below 130 mg/dl and below 100 mg/dl in diabetic children. The effectiveness of low fat diet in the treatment of FH is limited. The medicaments of first choice in the treatment of FH are statins. After initiation of therapy in children, cholesterol levels and the side effects of therapy and its impact on children's development, nutritional status, degree of sexual maturity should be routinely evaluated. Familial hypercholesterolemia is a relatively common metabolic disorder, but still quite rarely recognized and not properly treated. Early diagnosis and appropriate treatment of FH in children and adolescents can significantly reduce the risk of cardiovascular disease and sudden death in adults. The purpose of these recommendations is to describe the current epidemiological situation in Poland, to establish the guidelines for identifying FH in children and adolescents and to enable the introduction of effective treatment.

This document is a supplement to the position of Lipid Expert Forum on FH in adults.

© 2013 Polish Pediatric Society. Published by Elsevier Urban & Partner Sp. z o.o. All rights reserved.

Wstęp

Hipercholesterolemia rodzinna (*Familial Hypercholesterolemia*; FH) jest jedną z lepiej poznanych chorób uwarunkowanych genetycznie, powodującą przyspieszony rozwój miażdżycy oraz duże ryzyko wystąpienia incydentów sercowo-naczyniowych [1–3]. Miażdżyca w przebiegu FH rozwija się podstępnie i osiąga zaawansowany etap przed wystąpieniem objawów klinicznych [4, 5]. FH jest chorobą o istotnym znaczeniu ekonomicznym dla społeczeństwa, w znaczący sposób ogranicza zdolność do pracy, a jej leczenie pochłania olbrzymie koszty. Śmiertelność z przyczyn sercowo-naczyniowych u osób z FH między 20. a 39. rż. jest 100-krotnie większa niż w populacji ogólnej [6]. Dzięki wczesnej identyfikacji osób z FH już w okresie dzieciństwa i wprowadzeniu efektywnej modyfikacji stylu życia i farmakoterapii można istotnie zmniejszyć częstość incydentów sercowo-naczyniowych w życiu dorosłym i osiągnąć oczekiwaną dla populacji długość życia [7, 8].

Niedostateczna diagnostyka i leczenie FH u dzieci w Polsce wskazuje na potrzebę podniesienia poziomu świadomości i zrozumienia tej choroby zarówno w społeczeństwie, jak i w środowisku medycznym. Kluczowym punktem w edukacji na temat FH jest zrozumienie znaczenia badań przesiewowych w populacji wieku rozwojowego oraz kaskadowego badania przesiewowego w rodzinach pacjentów, u których zdiagnozowano FH.

Celem niniejszych rekomendacji jest przedstawienie aktualnej sytuacji epidemiologicznej, wytycznych rozpoznawania FH u dzieci i młodzieży w Polsce oraz możliwości ich

skutecznego leczenia. Dokument ten stanowi uzupełnienie stanowiska Forum Ekspertów Lipidowych na temat FH u dorosłych [9].

Epidemiologia i patogeneza hipercholesterolemii rodzinnej

Hipercholesterolemia rodzinna jest najczęstszą chorobą monogenetyczną [1]. Ze względu na autosomalny dominujący sposób dziedziczenia wyróżnia się 2 postacie choroby: heterozygotyczną (HeFH) i homozygotyczną (HoFH). Homozygotyczna postać FH występuje w populacji kaukaskiej z częstością 1 na milion żywych urodzeń, natomiast postać heterozygotyczna w krajach europejskich dotyczy średnio 1 osoby na 500 [6]. Szacuje się, że w Polsce obciążonych HeFH może być ponad 80 tys. osób. Wydaje się jednak, że wartość ta może być niedoszacowana.

Fenotyp hipercholesterolemii rodzinnej związany jest z mutacją jednego z trzech genów: genu receptora LDL (opisano w niej około 1600 różnych mutacji), genu apolipoproteiny B (Apo B) lub genu konwertazy proproteinowej subtilizyny/keksyny typ 9 (*proprotein convertase subtilisin kexin 9*; PCSK9) [10–12]. Mutacja genu receptora LDL dotyczy około 85–90% pacjentów z FH. Nieprawidłowa struktura receptorów LDL albo Apo B, która jest dla nich ligandem, zaburza wiązanie się lipoprotein zawierających Apo B z receptorami. Skutkiem tego jest upośledzenie katabolizmu lipoprotein o niskiej gęstości w wątrobie [13, 14]. W HeFH defekt dotyczy połowy receptorów LDL lub połowy cząsteczek Apo B. Trzecią niedawno wykrytą przyczyną rodzinnej hipercholesterolemii

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/10162960>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/10162960>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)