

# NACIONALNI PROGRAM PROBIRA I RANOG OTKRIVANJA PORODIČNE HIPERKOLESTEROLEMIJE

Kako prepoznati jeste li vi ili vaši bližnji u riziku od nasljedne bolesti srca i krvnih žila, koja uzrokuje prijevremene smrti <sup>1-3</sup>?

1.

**Imate li povišenu vrijednost LDL kolesterola?**

više od 3,0 mmol/L, a uzimate terapiju za sniženje masnoća?  
više od 5,0 mmol/L, a ne uzimate nikakvu terapiju?



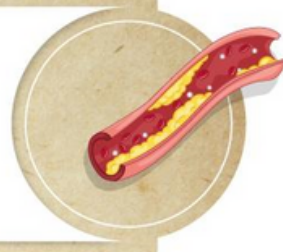
2.

**Je li netko u vašoj obitelji ili rodbini doživio srčani ili moždani udar prije 55. godine?**



3.

**Ima li netko u vašoj obitelji ili rodbini povišene masnoće?**



4.

**Imate li probleme sa srcem poput angine pektoris ili ste preboljeli srčani udar, a mlađi ste od 60 godina?**



5.

**Imate li bjelkaste naslage oko očiju, iznad tetiva ili bjelkasti luk oko šarenice, a mlađi ste od 45 godina?**

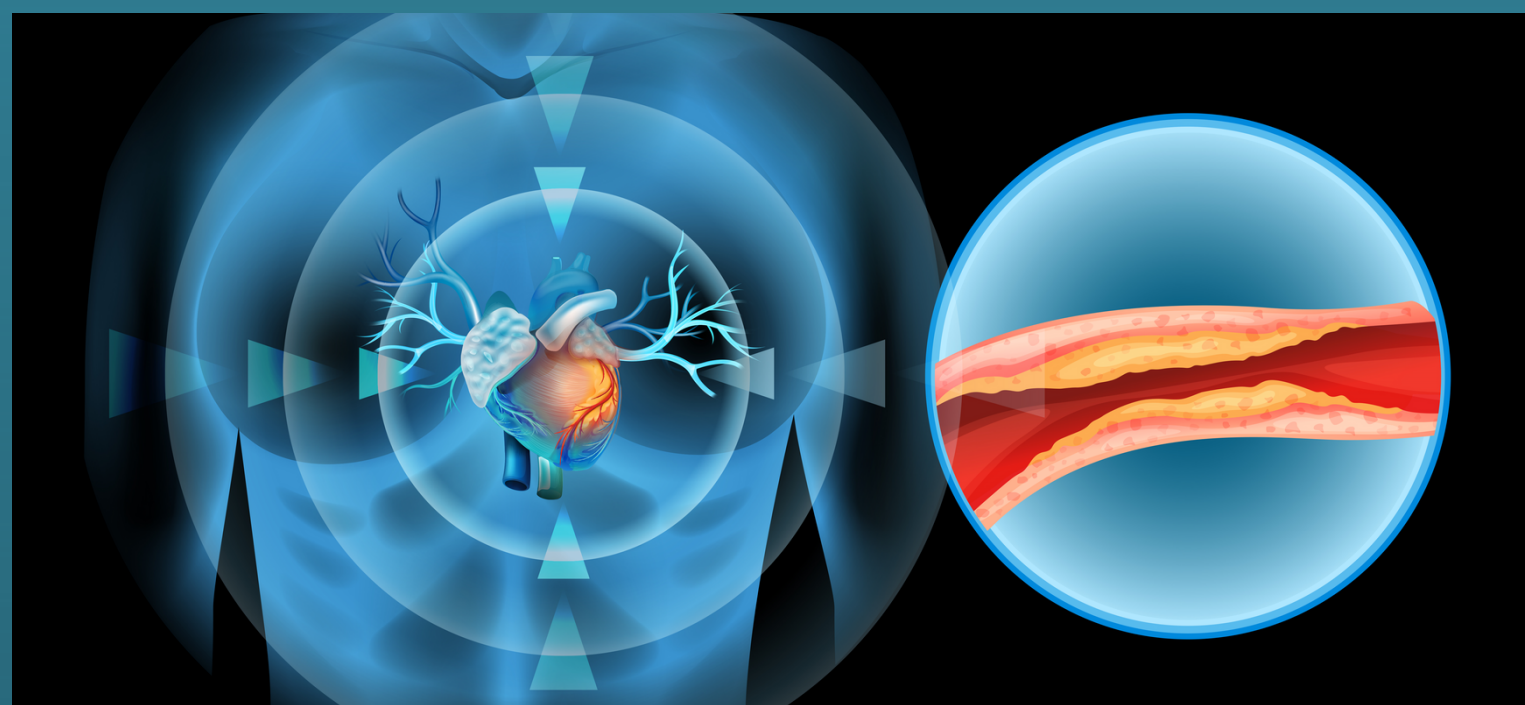


**Ako je vaš odgovor na barem jedno od pitanja DA:**

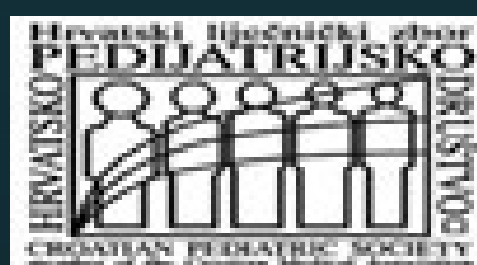
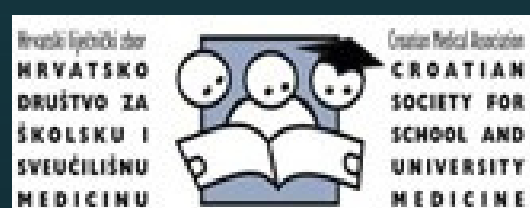
Kontaktirajte liječnika i posavjetujte se oko izrade lipidograma (određivanje kolesterola, LDL-kolesterola, HDL-kolesterola i triglicerida).

**Ako imate djecu, a vaš odgovor na barem jedno od pitanja je DA:**

Konzultirajte se s pedijatrom, specijalistom školske medicine ili obiteljskim liječnikom.



Od 2023. godine u okviru pregleda za utvrđivanje psihofizičkog stanja djece prije upisa u prvi razred školski liječnici će upućivati svu djecu u laboratorij radi određivanja vrijednosti ukupnog kolesterola. Po dobivanju rezultata i uvidom u obiteljsku anamnezu liječnik će odlučiti o daljnjem postupku. U slučaju pozitivnog rezultata dijete se upućuje pedijatru na sekundarnoj ili tercijarnoj razini radi detaljne obrade. U obradu će biti uključeni i drugi članovi obitelji putem obiteljskih liječnika.



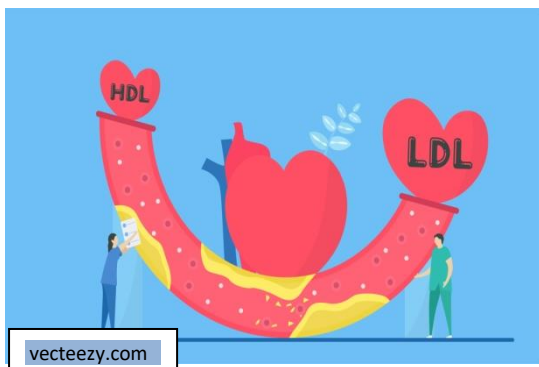
Nastavni zavod za javno zdravstvo  
Brodsko-posavske županije  
Služba za školsku i adolescentnu  
medicinu

# NACIONALNI PROGRAM PROBIRA I RANOG OTKRIVANJA PORODIČNE HIPERKOLESTEROLEMIJE

Priredila: Nevenka Meandžija, dr.med. specijalist školske medicine

Ministarstvo zdravstva je na prijedlog Hrvatskog kardiološkog društva, Hrvatskog društva za aterosklerozu, Hrvatskog pedijatrijskog društva, Hrvatskog društva za školsku i adolescentnu medicinu, Koordinacije hrvatske obiteljske medicine, Hrvatskog zavoda za javno zdravstvo pokrenulo izradu Nacionalnog programa probira i ranog otkrivanja porodične hiperkolesterolemije s ciljem smanjenja kardiovaskularnog incidenta i rane smrti od kardiovaskularnih bolesti. U provedbu su uključeni i Hrvatska komora medicinskih biokemičara i HZZO.

**Nacionalni program probira na porodičnu hiperkolesterolemiju počinje se provoditi u 2023. godini u Službama za školsku i adolescentnu medicinu županijskih zavoda za javno zdravstvo.** Probir će se provoditi tijekom pregleda za utvrđivanje psihofizičkog stanja djece, školskih obveznika, prije upisa u prvi razred. Sastavni dio pregleda dosada je bio i laboratorijski nalaz krvi i mokraće zbog probira na sideropeničnu anemiju i proteinuriju. Od ove godine će svako dijete uz ove laboratorijske nalaze dobiti uputnicu od nadležnog školskog liječnika za određivanje ukupnog kolesterola u krvi. Pretraga će se provoditi u biokemijskim laboratorijima bolnice i domova zdravlja. U slučaju pozitivnog nalaza dijete će se uputiti pedijatru u bolnicu radi daljnje obrade. U obradu se uključuju i obiteljski liječnici



radi obrade članova obitelji. Svaki školski liječnik, koji je nadležan za određene škole, će prema upisnom području (pripadajuće ulice) tih škola naručivati djecu na pregled radi utvrđivanja psihofizičkog stanja djeteta prije upisa u prvi razred osnovne škole. Molimo sve roditelje da se pridržavaju termina pregleda. Da prije pregleda obave i sve ostalo što je važno za pregled npr. stomatološki pregled radi dobivanja Zubne putovnice i od djetetovog liječnika (pedijatra ili obiteljskog liječnika)

pribave potvrdu o dosadašnjem zdravstvenom stanju djeteta. Na pregled je obavezno donijeti, ako ju ima, svu djetetovu medicinsku dokumentaciju ovisno o zdravstvenom stanju djeteta i provođenju određenih kontrola i terapijskih postupaka



## ŠTO JE PORODIČNA HIPERKOLESTEROLEMIJA?

**Porodična hiperkolesterolemija** je najčešći genetski metabolički poremećaj, poremećaj u metabolizmu lipida. Nasljeđuje se autosomno dominantno. Uzrok je najčešće mutacija gena za LDL-receptor, ali može biti i mutacija na genu za apolipoprotein B100 ( APOB) ili mutacija gena za enzim protein konvertazu supilizin/keksin tipa 9 ( PCSK9). Do sada je poznato 1100 mutacija.

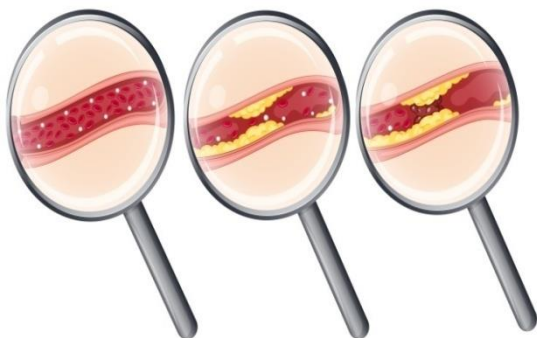
**Možda ga imate, a da ni ne znate – saznajte što je nasljedni kolesterol .**

**Video prilog** <https://www.youtube.com/watch?v=li8Tu9DmZBc>

Postoje dva oblika bolesti : rjeđe homozigoti s učestalošću 1 : 1 000 000, novija istraživanja procjenjuju učestalost i do 1: 300 000, ( bolest naslijeđena od oba roditelja) i češće heterozigoti s učestalošću 1 : 500 ( bolest naslijeđena od jednog roditelja).

Zbog mutacije LDL čestice bogate kolesterolom ne mogu ući u stanicu ( jetre) i ne mogu biti razgrađene te se nakupljaju u krvi zbog čega dolazi do povećanja količine ukupnog kolesterola i LDL-kolesterola. Povišene vrijednosti kolesterola su prisutne od rođenja. Posljedično dolazi do

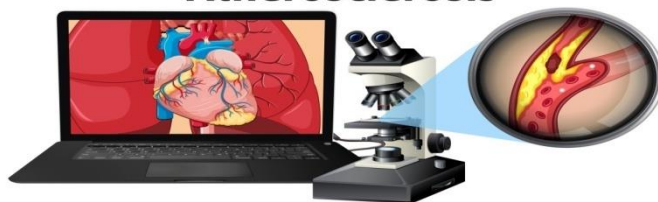
### Arteriosclerosis



prijevremenog i ubrzanog razvoja ateroskleroze

Promjene su najizraženije na aorti i koronarnim arterijama u obliku koronarne bolesti srca ( angina pectoris , infarkt miokarda).

### Atherosclerosis

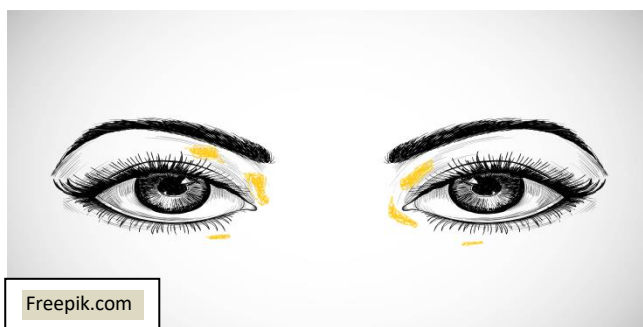


Slika: vecteezy.com

Odlaganjem kolesterola iz LDL –čestica u tkivne makrofage nastaju ksantomi.

Ksantomi su bezbolne nakupine žute boje, smještene potkožno najčešće u području tetiva lakta, dorzuma šake, koljenima i Ahilovoj tetivi.

U bolesnika sa porodičnom hiperkolesterolemijom mogu se naći i ksantelazme. To su žučkaste nakupine kolesterola u rahlom tkivu vjeđa . Najčešće se nalaze u



Freepik.com

unutarnjim, nazalnim, kutovima vjeđa. U bolesnika se može naći i bjelkasti prsten uz rub šarenice zbog odlaganja kolesterola u rožnicu.

Procjenjuje se da u Hrvatskoj ima oko 14 000 bolesnika, 1 : 300 . Većina ne zna da boluje od ove bolesti i nisu uključeni u postupak liječenja. **Osobe s porodičnom hiperkolesterolemijom imaju i 20 puta veći rizik za razvoj kardiovaskularnih bolesti nego ostali.** Vjerojatnost da bliski krvni srodnici ( braća, sestre, djeca) imaju ovu bolest je 50: 50. Kod homozigota simptomi počinju već u djetinjstvu, kod heterozigota kasnije. Rizik od smrti zbog koronarne bolesti kod mladih homozigota ( u dobi od 20 do 39 godina) je za 100 puta veći nego kod drugih odraslih osoba. Oko 50 % muškaraca heterozigota prebole infarkt miokarda ili moždani udar ili umiru prije 50 godine života, 30 % žena prije 60 godine života. Homozigoti za ovu bolest obole i umiru od infarkta miokarda prije 20 godine života.

**Dijagnoza** se postavlja na osnovi osobne anamneze, pozitivne porodične anamneze ( rana smrt bližih srodnika od srčane bolesti), kliničke slike ( ksantomi, ksantelazme, arcus corneae senilis, KVB) povišene vrijednosti ukupnog kolesterola i LDL- kolesterola u serumu, genska analiza. Pozitivna genska analiza omogućuje da se u dijagnostičku obradu uključe i drugi srodnici koji nose mutaciju ( a to još ne znaju), a imaju rizik da obole i umru prijevremeno od kardiovaskularnog incidenta.

#### Dijagnostički kriteriji za porodičnu hiperkolesterolemiju prema MedPed i WHO ( Dutch kriteriji)

Obiteljska anamneza	Broj bodova
Krvni srodnik u prvoj liniji (otac, majka, brat, sestra, djeca) s poznatim ranim nastankom koronarne bolesti srca (KBS – stabilna/nestabilna angina pektoris, infarkt miokarda, koronarna potpornica (stent), aortokoronarna prijemosnica) (< 55 godina u muškaraca, < 60 godina u žena) <b>ILI</b>	1
Krvni srodnik u prvoj liniji (otac, majka, brat, sestra, djeca) s poznatom razinom LDL-k > 5.0mmol/l	1
Krvni srodnik u prvoj liniji (otac, majka, brat, sestra, djeca) koji ima ksantom na tetivi i/ili arcus corneae <b>ILI</b>	2
Dijete (djeca) < 18 godina s razinom LDL-k > 4.0 mmol/l	2
Klinička anamneza	
Bolesnik ima rani nastanak KBS (stabilna/nestabilna angina pektoris, infarkt miokarda, koronarna potpornica (stent), aortokoronarna prijemosnica (< 55 godina u muškaraca; < 60 godina u žena)	2
Bolesnik ima rani nastanak cerebralne ili periferne vaskularne bolesti (< 55 godina u muškaraca; <60 godina u žena)	1
Fizikalni pregled	
Ksantom na tetivi	6

<i>Arcus corneae</i> u osobe mlađe od 45 godina	4
---	---

### Biokemijske vrijednosti (LDL-k)

> 8,5 mmol/l	8
6,5 – 8,4 mmol/l	5
5,0 – 6,4 mmol/l	3
4,0 – 4,9 mmol/l	1

**Definitivno FH: > 8 bodova Najvjerojatnije FH: 6 – 8 bodova Moguća FH: 3 – 5 boda Nije FH: 0 – 2 boda**

Prilagođeno prema ESC/EAS sažetim smjernicama za liječenje dislipidemija, Hrvatsko društvo za aterosklozu, prilagođeno uz dozvolu prema ESC/ EAS smjernicama za liječenje dislipidemija (European Heart Journal 2011; 32: 1769–1818; European Atherosclerosis Society (EAS). Atherosclerosis 2011; doi:10.1016/j.atherosclerosis.2011.06.012)

**Liječenje** se provodi odgovarajućim dijetetskim promjenama u prehrani, povećanjem tjelesne aktivnosti, prestankom pušenja te lijekovima ( statini ili kombinacija statina sa drugim lijekovima). U homozigota se liječenje provodi i aferezom LDL-čestica. U obzir dolazi i presađivanje jetre, kiruško postavljanje portokavalne anastomoze.



### U POSTUPKU LIJEČENJA VAŽNO JE PROMIJENITI PREHRAMBENE NAVIKE.

Više o prehrani možete pronaći na stranici HZJZ: <https://www.hzjz.hr/sluzba-skolska-medicina-mentalno-zdravlje-prevencija/probir-i-rano-otkrivanje-porodicne-hiperkolesterolemije/>

### TABLICA Utjecaj specifičnih promjena životnih navika na lipidogram

Tablica je prilagođena i preuzeta iz brošure Dislipidemije ESC/EAS smjernice za liječenje dislipidemija

#### Promjene životnih navika u redukciji ukupnog kolesterola i LDL kolesterola

	Veličina učinka
Smanjenje zasićenih masti	+++
Smanjenje transmasnih kiselina	+++
Povećan unos vlakana	++
Smanjen unos kolesterola	++
Uporaba hrane bogate fitosterolima	+++
Smanjenje prekomjerne tjelesne težine	+
Unos pripravka na bazi bjelančevina soje	+
Povećanje tjelesne aktivnosti	+
Pripravci crvene riže	+
Pripravci polikozanola-	

# REDOVITA TJELESNA AKTIVNOST POMAŽE U PREVENCIJI I LIJEČENJU KARDIOVASKULARNIH BOLESTI



## TJELESNA AKTIVNOST & KVB

Svake godine, tjelesna neaktivnost povezana je s **1 000 000** smrti koje se mogu spriječiti

Redovna tjelesna aktivnost pomaže u prevenciji i liječenju



Bolesti srca



Moždani udar



Dijabetes



Hipertenzija



Prekomjerna tjelesna težina



Također, tjelesna aktivnost može poboljšati mentalno zdravlje, kvalitetu života i opću dobrobit!

Potrebno je samo **30 MINUTA** tjelesne aktivnosti umjerenog intenziteta



**5 DANA** u tjednu

za postizanje i održavanje zdravlja.



Koraci koje možete poduzeti na putu prema zdravom srcu

### DJECA & ADOLESCENTI

5 - 17 godina



Najmanje **60 MINUTA**

tjelesne aktivnosti dnevno.

Tjelesna aktivnost pospješuje djetetovu koncentraciju, zdrav rast i razvoj.

Tjelesna aktivnost usvojena u djetinjstvu nastavlja se i u odrasloj dobi, doprinoseći smanjenom riziku od srčanih bolesti i moždanog udara.



### ODRASLI

18 - 64 godine



Najmanje **150 MINUTA**

umjerenog intenziteta ili

**75 MINUTA**

žustre tjelesne aktivnosti u tjednu.



### STARIJE OSOBE

65+ godina



Najmanje **150 MINUTA**

umjerenog intenziteta ili

**75 MINUTA**

žustre tjelesne aktivnosti u tjednu.



Ako niste tjelesno aktivni, krenite s manjom količinom aktivnosti pa s vremenom postepeno povećavajte trajanje, frekvenciju i intenzitet aktivnosti.

# NE TREBATE ODLAZITI U TERETANU DA BISTE BILI TJELESNO AKTIVNI!

Idite stepenicama umjesto liftom. Ako ste u mogućnosti, hodajte ili biciklirajte do posla - makar i samo dio puta. Radite pauze tijekom dana za razgibavanje i izvođenje jednostavnih vježbi.

Kako bi se ostvarila korist za vaše kardiorespiratorno zdravlje, sve aktivnosti treba izvoditi u intervalima od najmanje



## PRIMJERI TJELESNE AKTIVNOSTI UMJERENOG INTENZITETA



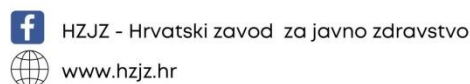
- Brzo (žustro) hodanje
- Bicikliranje
- Vrtlarenje
- Kućanski poslovi
- Ples
- Vožnja skejta

## PRIMJERI TJELESNE AKTIVNOSTI SNAŽNOG INTENZITETA



- Trčanje
- Planinarenje
- Brzo bicikliranje
- Brzo plivanje
- Aerobik
- Natjecateljski sportovi

**I NE ZABORAVITE... BILO KAKVA  
TJELESNA AKTIVNOST BOLJA JE  
NI OD KAKVE!**



## Literatura:

1. Pećin I, Šučur N, Reiner Ž. Porodična hiperkolesterolemija - Mislimo li dovoljno o ovoj teškoj bolesti ? LiječVjesn 2013; 135:145 – 149
2. Vrkljan M. Hiperkolesterolemija i hipertrigliceridemija. HEMED
3. Jelovčić F. Porodična hiperkolesterolemija u djece. Diplomski rad, Sveučilište u Zagrebu Medicinski fakultet, Datum preuzimanja: 2023-01-09; <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:105:384228>
4. Dislipidemije ESC/EAS smjernice za liječenje dislipidemija, Sažete smjernice europskog kardiološkog društva, 2011
5. <https://www.cuvarisrca.hr>
6. <https://kolesterol.portalzdravlje.hr/>
7. **Možda ga imate, a da ni ne znate – saznajte što je nasljedni kolesterol**  
Video prilog <https://youtu.be/li8Tu9DmZBc>

U prilogu je letak o porodičnoj hiperkolesterolemiji Hrvatskog kardiološkog društva i Hrvatskog društva za aterosklerozu.

**LETAK:** [https://dzz-zapad.hr/FH\\_Letak\\_za\\_bolesnike\\_FINAL.pdf](https://dzz-zapad.hr/FH_Letak_za_bolesnike_FINAL.pdf)