

Aterosklerózou podmíněná kardiovaskulární onemocnění jsou v Evropě, navzdory moderní diagnostice a léčbě, stále nejčastější příčinou úmrtí. Přestože akcelerátorů aterosklerotického procesu je více, za kauzální rizikový faktor aterosklerózy je považován LDL-cholesterol. Familiární hypercholesterolemie (FH) je autosomálně dominantně dědičné onemocnění, které vinou sníženého množství či funkce LDL receptorů předurčuje své nositele k vysokým hladinám LDL-cholesterolu již od dětského věku. Určení kauzální mutace není vždy možné a diagnóza je stanovena pomocí různých skórovacích systémů, které kromě laboratorních hodnot LDL-cholesterolu zohledňují i osobní a rodinnou anamnézu a fyzikální nález. Léčba FH je celoživotní a k dosažení cílových hladin LDL-cholesterolu je kromě statinu, který je vždy základem léčby, často nutno volit kombinační terapii (ezetimib, moderní biologická léčba).

Retrospektivní analýzou dat 1236 pacientů s diagnózou FH jsme potvrdili, že rizikovost těchto pacientů se liší v závislosti na přítomnosti dalších rizikových faktorů. V nejvyšším kardiovaskulárním riziku byli jedinci s vyššími hladinami nejen LDL a celkového cholesterolu, ale i triglyceridů a lipoproteinu Lp (a) a s přítomností dalších onemocnění (arteriální hypertenze, diabetes mellitus) či nikotinizací. Léčbu může komplikovat statinová intolerance. Na souboru 300 nemocných jsme prokázali, že se jedná o diagnózu sice přeceňovanou, která ale také může být významnou překážkou v léčbě. Proto jsou vyvíjeny další účinné látky včetně biologické léčby, které v klinických studiích vykazují vynikající hypolipidemický efekt s příznivým bezpečnostním profilem. Efekt a bezpečnost monoklonálních protilátek, PCSK9 inhibitorů byla námi potvrzena i v reálné klinické praxi na souboru prvních 314 léčených. Nejen dostupnost moderní léčby, ale i bohatá klinická zkušenost a přístup k novějším diagnostickým postupům jsou důvodem, proč by pacienti s diagnózou FH měli být sledováni ve specializovaném centru. Profit z této dispenzarizace ve smyslu dosahování lepších výsledků potvrdila i již zmíněná analýza 1236 nemocných. Mezinárodní projekt ScreenPro dále ukázal, že i mezinárodní spolupráce zemí s rozdílnou úrovní lékařské péče má pozitivní vliv na zlepšení diagnostiky a léčby těchto pacientů.

Klíčová slova: *familiární hypercholesterolemie, LDL cholesterol, statinová intolerance, PCSK9 inhibitory*