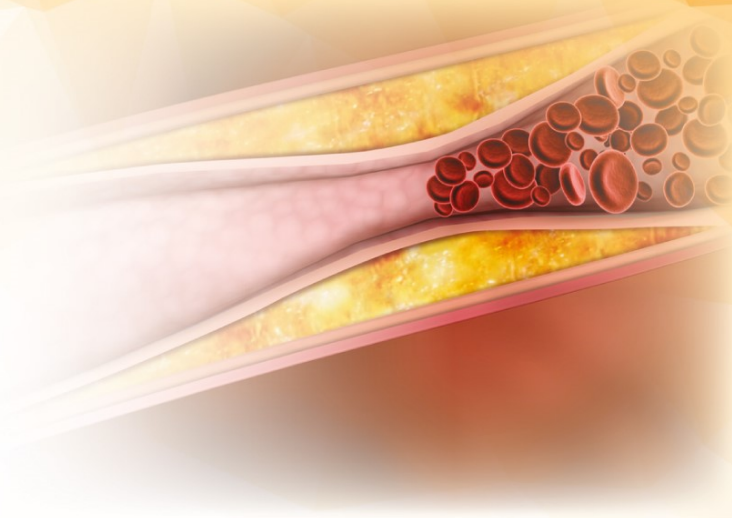


# Ģimenes hiperholesterinēmija – biežākā ģenētiski pārmantojamā slimība, kas var izraisīt nāvi pieaugušo vecumā



**Ģimenes hiperholesterinēmijas (ĢH)** pamatā ir pārmantotas izmaiņas gēnos, kas regulē “sliktā” jeb ZBL (zema blīvuma lipoproteīnu) holesterīna (H) nonākšanu aknās, kas ir galvenais holesterīna vielmaiņu regulējošais orgāns. Tā rezultātā ZBLH uzkrājas asinīs un nogulsņējas artēriju sienās, izraisot agrīnas sirds un asinsvadu slimības, tostarp miokarda infarktu, stenokardiju un pat pēkšņu nāvi. Slimība tiek ģenētiski pārmantota no vecākiem. Paaugstinātu holesterīna līmeni cilvēks nevar sajūst, tādēļ slimība ilgstoši var noritēt nediagnosticēta bez simptomiem, bet dzīvībai bīstamas komplikācijas var izpausties pēkšņi.

## Kā diagnosticē ĢH?

Lai savlaicīgi diagnosticētu ĢH, jāveic holesterīna analīzes, pēc tam nepieciešamības gadījumā ģimenes ārsts var nosūtīt uz tālākiem izmeklējumiem un/vai pie speciālista. Ja ĢH apstiprinās, ļoti svarīgi pārbaudīties arī pirmās pakāpes asinsradiniekiem, jo pastāv 50% varbūtība, ka arī kādam no viņiem ir šī slimība.

## Kādas pazīmes var liecināt par ĢH?

### 1. Augsts holesterīna līmenis

Slimībai raksturīgi, ka vairākiem ģimenes locekļiem ir augsts holesterīna līmenis asinīs (parasti >8 mmol/l) un agrīni (reizēm jau no 30 – 40 gadu vecuma) attīstās sirds artēriju nosprostošanās.

### 2. Fiziskās pazīmes:



**Cīpslu ksantomas** – holesterīna izgulsnēšanās rezultātā izraisīti blīvi mezgliņi atsevišķās muskuļu cīpslu grupās, tipiski uz plaukstu ārējām virsmām, virs elkoņiem, ceļiem, kā arī Ahilleja cīpslās.



**Radzenes aplis** – blāvs riņķītis apkārt radzenei, sākotnēji radzenes augšdaļā un apakšdaļā, bet ar laiku cirkulāri visapkārt radzenei (norāda uz ĢH, ja to novēro līdz 45 gadiem)