

Život s familiární hypercholesterolémií: Mít dobrou vůli je základ

Paní Simona Šarmírová je štíhlá pětáctýřicetiletá žena, která pracuje jako úřednice v Praze. O tom, že má familiární hypercholesterolémii (FH), ví už od svých osmnácti let. Tato diagnóza se totiž jako červená nit vine pokoleními Simoniny rodiny a citelně poznamenává její osud.

Maminka Simony dostala srdeční infarkt, když jí bylo teprve 41 let, tatínek o něco později. Oba měli zvýšené hodnoty cholesterolu v krvi. Diagnóza FH se potvrdila u obou jejich dětí, Simony i jejího staršího bratra. Bratr Simony na komplikace FH, srdeční infarkt, bohužel zemřel, bylo mu pouhých 34 let. FH zdědila i jeho dcera Tereška a také jedna z dcer Simony, starší Johanka. Obě jsou sledovány a léčeny. *“Nebezpečí familiární hypercholesterolémie spočívá v tom, že vás nic nebolí, nic necítíte, žádnou únavu ani bolest, zkrátka nic, co by vás jakkoli omezovalo. Proto s tímto onemocněním může dlouhou dobu žít řada lidí, aniž by o něm věděli,”* sděluje Simona první myšlenku, která ji v souvislosti s její nemocí napadá.

Sešly jsme se v útulné kavárně v jedné z uliček pražských Dejvic, abychom si povídaly o tom, jaký je život s dědičně podmíněnou chorobou, kterou nelze vyléčit, ale kterou lze držet na uzdě celoživotní disciplínou v podobě diety a dlouhodobého užívání většinou vysokých dávek léků na snížení hladiny cholesterolu v krvi.

“Možná až v době, kdy můj bratr zemřel na infarkt, jsem si poprvé pořádně uvědomila, jak je ta nemoc závažná. Když slycháte, že někdo z vašeho okolí měl infarkt, tak to nevnímáte úplně stejně, jako když to zasáhne někoho z vašich blízkých,” svěruje se Simona. Ačkoli FH rodinu tvrdě zasáhla, Simona působí velmi vyrovnaně, osud se rozhodla brát takový, jaký je a nelituje se. Snaží se zkrátka žít normální život, což je díky dnešním lékům možné.

FH škodí tiše a nepozorovaně

Familiární hypercholesterolemie je nejčastější vrozenou poruchou metabolismu na světě. Genetickou mutaci, která od narození způsobuje výrazné zvýšení hodnot cholesterolu v krvi, má přibližně každý dvoustý Čech. Člověk s neléčenou FH dostane s vysokou pravděpodobností mezi třicátým a čtyřicátým rokem závažný srdeční infarkt. Díky skvělé organizaci léčby akutních srdečních příhod v ČR sice úmrtnost na infarkt u nás klesá (o 30 % ve srovnání s rokem 2003), do konce života už ale mohou tito lidé mít různá zdravotní omezení. Kvůli dominantní formě genetického přenosu je pravděpodobné, že FH dostane 50 % potomků postiženého jedince. Prvním krokem k odhalení FH je běžné a prakticky nebolestivé vyšetření hladin cholesterolu v krvi. Cholesterol se kontroluje při preventivní prohlídce v 18 letech a dále od 30 let věku v desetiletých intervalech. U dětí mladších 18ti let se krev vyšetřuje v případě, že se v rodině již FH vyskytuje. Zajít do lipidové poradny (jejich seznam je na stránkách www.diagnozafh.cz - kontakty) by měli všichni, kterým v rodině zemřel příbuzný na infarkt nebo mrtvici ještě před svými padesátými narozeninami. Takové úmrtí není běžné a příbuzní by si měli nechat vyšetřit nejen hladinu cholesterolu v krvi, ale i další rizikové faktory. Pro ty, u nichž se vyšetřením zjistí výrazně vyšší hodnoty cholesterolu v krvi, je vhodné podstoupit genetické

testy, které vyloučí diagnózu FH. FH má vcelku jednoduchou léčbu: změnu životního stylu, více pohybu a méně živočišných tuků v potravě. A k tomu tabletky statinů, které cholesterol hlídají. Pokud se FH začne léčit včas, není životní prognóza pacientů horší, než u zdravých lidí.

Paní Šarmírová, jak jste se dozvěděla, že máte FH?

Moje maminka dostala v jednačtyřiceti letech infarkt. Mně bylo v té době jedenáct. Tatínek měl infarkt o pár let později a oba měli zvýšený cholesterol, proto napadlo ošetřujícího lékaře mé maminky nechat vyšetřit cholesterol také u nás, dětí. Přibližně od svých osmnácti tak vím o své diagnóze FH.

Jak jste se s tou informací vyrovnávala?

Situace byla vlastně velmi jednoduchá. Nebezpečí FH totiž spočívá v tom, že vás nic nebolí, nic necítíte, žádnou únavu ani bolest, nemáte nic, co by vás jakkoli omezovalo. Proto s tímto onemocněním může žít řada lidí, aniž by o něm věděli. Léčba začala tím, že jsme dostali letáčky s pokyny, jak bychom se měli stravovat, že bychom měli vynechat živočišné tuky, tučné jogurty nebo sýry.

Znamenala tato dieta významné omezení?

Trochu ano, protože v té době (koncem 80. let - pozn. red.) nebyly na trhu běžně k dostání margaríny a naše rodina byla zvyklá používat máslo. Jediným rostlinným tukem byla Hera, která nám ale nechutnala. V tomto směru jsme tedy s bratrem omezení pociťovali. Nemohli jsme si taky třeba dělat míchaná vajíčka, když jsme se vrátili hladoví domů. Přestali jsme jíst trvanlivé salámy typu vysočina, nepoužívalo se u nás sádlo. Extrémní omezení to ale, co si pamatuji, nebylo.

Jak vás motivovalo k dodržování diety to, že vaše maminka dostala infarkt?

Už v těch jedenácti letech jsem si silně uvědomovala, že se někomu z rodiny stalo něco vážného, maminku infarkt navíc na dlouhou dobu vyřadil z běžného rodinného života. Asi šest týdnů byla v nemocnici a pak rok ještě jezdila do lázní a byla v částečném invalidním důchodu. Určitým způsobem mne to tedy motivovalo, člověk si najednou uvědomuje, že se může něco stát. Asi proto, že FH nebolí, dá se její nebezpečí uvědomit zprostředkovaně přes toho, kdo nese její následky.

Od dvaceti let jste na snížení cholesterolu začala užívat léky. Ty dnešní ještě nebyly na trhu. Jak vaše léčba vypadala?

V mých dvaceti existovaly léky, které se rozpouštěly ve vodě. Chutnalo to, jako když pijete rozpuštěnou hladkou mouku, zvedal se mi žaludek. Později měl lék pomerančovou příchut' a od té doby zas nemůžu ani vidět pomerančové limonády. Měla jsem ale výhodu, že jsem byla léčena na 3. interní klinice VFN, takže jsem se záhy dostala k nejmodernějším lékům na trhu. Od zhruba 25 let tedy беру tabletky statinů. Vždycky se mi vyhnuly i vedlejší účinky léků, na to jsem měla štěstí.

Jak se dařilo udržovat vaše hodnoty cholesterolu v přijatelných mezích?

Ty první léky, které byly k dispozici, bohužel snižovaly jak ten takzvaně zlý LDL cholesterol, tak i ten hodný HDL cholesterol. To se naštěstí s postupným vývojem

léků změnilo. Z asi 12 mmol/l se u mne podařilo LDL cholesterol snížit na 8 mmol/l (normální hodnoty by měly být do 2,5 mmol/l - pozn. red.). V 28 letech jsem poprvé otěhotněla a na rok a půl jsem léky musela vysadit. Ač jsem dietu dodržovala, cholesterol se bez léčby vyšplhal až na 14. Bez léků to tedy nešlo, po první mateřské jsem musela opět nastoupit léčbu. Moje starší dcera podstoupila vyšetření na cholesterol ve třech letech věku a byly jí zjištěny zvýšené hodnoty. Mladší dceru jsem nechala vyšetřit až v pěti letech, ale ta je v pořádku. Starší dcera Johanka, které je 17 let, zatím drží dietu a má hodnoty cholesterolu kolem 8 mmol/l. Dříve nebo později bude ale asi také odkázána na léky.

Neovlivnilo vztah mezi vašimi dcerami to, že jedna je zdravá a druhá nemocná?

Ne, myslím si, že si to neuvědomují. Třeba na svátky vždycky dostávaly obě dvě sladkosti stejně. Rozdíl byl v tom, že mladší jsme je nechali volně k dispozici a starší je dostávala na přiděly.

Jak Johanka dietní opatření zvládá?

Do nového režimu vstoupila odmalička, takže si zvykla a nemá s dietou problémy. Ač se to nezdá, náš jídelníček je velmi pestrý. Můžeme ryby, drůbeží maso, samozřejmě bez kůže, ale také libové hovězí a z vepřového masa panenku. Je to dieta sice trochu dražší, ale dobrá. Na druhou stranu, nemusíte si kupovat různé salámy, ale koupíte si jednu kvalitní šunku. Ráda pečtu, vyhýbám se ale máslovým krémům a šlehačkovým moučnickům, šetřím vejci. Nemají u nás šanci přepalované tuky nebo třeba čipsy, ty se dají nahradit preclíky nebo tyčinkami v malém množství. Prakticky jsme vypustili řízky a smažené přílohy jako jsou hranolky, chutná nám zelenina. Samozřejmě se ale najdou i určité těžkosti, dcera se pochopitelně dostane i k potravinám, které by jíst neměla, například ve školní jídelně, na návštěvě nebo oslavách, ale snaží se vybrat to, co jí pokud možno neškodí. Smetanové zmrzliny Johanku naštěstí nelákají, její slabinou je ale nuttela.

Tu by spíš neměla, že?

Řešíme to tak, že ji jednou za čas koupíme. Naučila se vzít si jednu, dvě lžičky, nesníst ji na posezení. Také ví, že FH je problémem v naší rodině, zná osud mého bratra. Ale opakuji, FH nebolí a dítěti se proto všechno ještě hůř vysvětluje.

Váš starší bratr, který se o své nemoci dozvěděl v 24 letech, se neléčil?

Léčil se, ale jak důsledně, to nevím. Infarkty dostal dva, první ve 33 a druhý ve 34 letech. Na ten první lékaři nepřišli, protože měl zřejmě mírnější průběh a slabší příznaky. Bratr byl navíc mladý, štíhlý sportovec, proto nejspíš lékaře ani nenapadlo pomýšlet na infarkt. Druhý infarkt následoval za dva měsíce a ten už bratr bohužel nepřežil. Bylo to pro nás velice těžké, nic takového jsme vůbec nečekali. Možná v té době jsem si poprvé pořádně uvědomila, jak je ta nemoc závažná. Když slycháte, že někdo z vašeho okolí dostal infarkt, tak to nevnímáte úplně stejně, jako když to zasáhne někoho z vašich blízkých. Pokud jsem do té doby třeba porušila dietní režim častěji, než jsem mohla, tak potom jsem se mnohem víc snažila všechna doporučení lékařů dodržovat.

Změnila FH váš život i ve vztahu ke sportu a pohybu vůbec?

Nejsme v rodině žádní vášniví sportovci, ale v zimě rádi lyžujeme. V léte se věnujeme standardním rekreačním sportům jako je kolo a plavání. Není to tak, že bychom sport aktivně vyhledávali, ani to tak nejde, když máte dvě děti a točíte se kolem nich. Johanka ale dělala několik let závodně rokenrol. Nesportujeme cíleně, a přiznávám, že je to asi špatně.

Přidal se k vašemu zdravějšímu jídelníčku i manžel?

Manželovi letos zjistili zvýšený cholesterol. Nejde o dědičný problém, má zatím doporučenou dietu, která je ale poměrně přísná. Začal tedy vařit a začalo ho to bavit. Snaží se vařit zdravě a nám všem to navíc chutná. A mám o víkendech o starost míň.

Zajímáte se aktivně o zdravou výživu, čtete o ní, nebo se hlavně řídíte zdravým rozumem?

Za ty roky, co se snažíme držet dietu, už vyšlo tolik informací, že máme nastudováno až až. Horší je, že se informace mění. Jednou jsou margaríny dobré, pak zase ne a lepší je prý máslo. Postupem času si tedy člověk najde svou zlatou střední cestu, které se drží.

Upravujete si jídelníček podle zjištěných hodnot cholesterolu?

Za tu dobu, co chodím do centra ve Všeobecné fakulní nemocnici, se moje hodnoty pohybují standardně kolem 5,6 mmol/l. Neriskuji dietní chyby, takže se hodnoty příliš nemění a pan doktor je spokojený.

Vaše dieta má určitě výhodu i v tom, že nemáte problémy s hmotností.

Ne, to opravdu nemám, celý život vážím prakticky stejně. Dieta pro pacienty s FH se podle mne dá zvládnout úplně bez problému. Mít dobrou vůli je určitě základ, ale není to nic, kvůli čemu byste se trápila nebo styděla ve společnosti. Největší problém této nemoci vidím spíš v omezení jídelníčku u pacientů, kterým FH zjistí ve vyšším věku a oni jsou celý život zvyklí se nějakým způsobem stravovat. Zvyknout děti od malička je myslím si jednodušší. Moje dcery třeba milují maso a salát a nenapadne je dát si hranolky.