

Cholesterol

mí začal ubližovat

UŽ V DĚTSTVÍ

Vysoký cholesterol naměřili Markétě Fejfarové už v dětství. Kvůli jeho škodlivým následkům dokonce musela podstoupit operaci srdce. Stejnou nemoc podělil i její bratr.



Už jako malá jsem měla více než pětkrát vyšší hladinu cholesterolu ve srovnání s běžnou normou. Lékaři mi žilnili, že trpím familiární hypercholesterolemii, dědičnou metabolickou chorobou, pro kterou jsou charakteristické právě extrémně vysoké hladiny cholesterolu. Musela jsem brát léky a dodržovat nízkocholesterolovou dietu,“ vypráví Markéta. Zlom pak nastal v dospělosti, kdy se u ní náhle objevily zvažně srdeční oběhy.

Přítis mladí na infarkt

Jak se na její nemoc přišlo? V 8 letech se Markéta vypořídila na rukou i po těle drobné „bradavičky“. Dětská lékařka v Jičíně, kterou tehdy spolu s maminkou navštívila, se je nedarilo odstranit, a tak pro jistotu ještě odebrala malé pacientce krev. Díky tomu odhalila, že má poněkud neuvěřitelnou hladinu cholesterolu 27 mmol/l. Tedy hodnotu, jaká se jen málokdy objevuje i u dospělých s velmi špatnou životosprávou. Bezpečně hladiny cholesterolu se totiž pohybují přibližně okolo 4–5 mmol/l. Po řadě vyšetření se pak Markéta ocitla v pražské motolské nemocnici.

A právě tam se její rodiče poprvé dozvěděli, že dcera trpí familiární hypercholesterolemii, a to v její nejzávažnější formě. „Pacienti s touto nemocí nemají v jámech buněk specifické receptory, které uní z krve účinné odklizeč LDL částice, lidově takzvané

V takto postižených rodinách obvykle nejsou žádnou výjimkou předčasná úmrtí na infarkt či jiná srdečněcévní onemocnění.

zlý cholesterol,“ uvádí vedoucí laboratoře pro výzkum aterosklerózy IKEM v Praze doc. MUDr. Jan Piňha, CSc. „Tito částice pak mají na své domní vznik aterosklerotických plátů a následně srdečních infarktů.“ Podle jeho slov je zásadní odhalit nemoc dříve, než dojde k nějaké nebezpečné příhodě.

Rodinná záhada

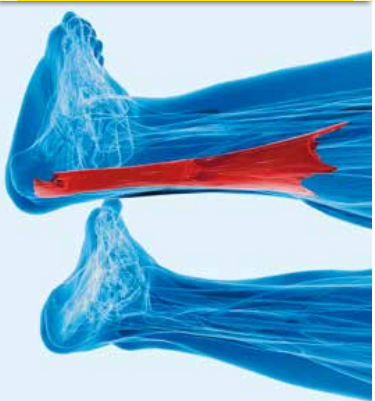
Nejčastěji dětí dispozice k familiární hypercholesterolemii podělí jen od jednoho z rodičů. Markéta však měla smůlu v tom, že si z pomyslného osudí vytáhla hned dvojnásobnou dávku „špatných“ genů. Podobné případy se stávají přibližně jen jednomu člověku z milionu. Její rodiče přitom až do chvíle, kdy podstoupili genetické testy, vůbec neměli zdání, že touto dědičnou metabolickou chorobou trpí. A rovněž netušili, že kromě jejích dcery má stejnou nemoc i nejstarší syn Zdeněk. V takto postižených rodinách obvykle nejsou žádnou výjimkou předčasná úmrtí na infarkt či jiná srdečněcévní onemocnění. „Jenže v naší rodině se nic takového nikdy nepříhodo,“ říká Markéta. Také

mnouhým lékařům, kteří ji i další členy rodiny dohned ošetřili, nešlo na rozum, jak je to možné. „Markétini předci těžce fyzicky pracovali a právě fyzická námaha je možná zachránila před časnými infarkty,“ vysvětluje domněnku docent Piňha. „Toho tvrzení nepřímo

potvrzuje i nálezy nizozemských autorů, kteří byli schopni po staletí dokumentovat osud několika generací rodu, v nichž se vyskytla familiární hypercholesterolemie. Ukázalo se, že v době, kdy většina lidí těžce fyzicky pracovala a jedla skromnější dietu, infarkty v mladém věku nedostávali,“ dodává odborník. Hodně to tiž záleží nejen na dostatečné pohybové aktivitě, ale i na vhodném jídelníčku.

Před více než 20 lety, kdy se Markétina maminka dozvěděla o nemoci, která se tak náhle objevila v jejích

U této choroby se někdy objeví již zmíněné **výrůstky** podobné bradavičkám na očních víčkách, případně tukové kroužky kolem zornic. Zcela specifickým nálezem je také **zesílení Achillových šlach**, případně šlach na hřbetu rukou. Poměrně často však nemoc probíhá skrytě, bez jakýchkoli příznaků.



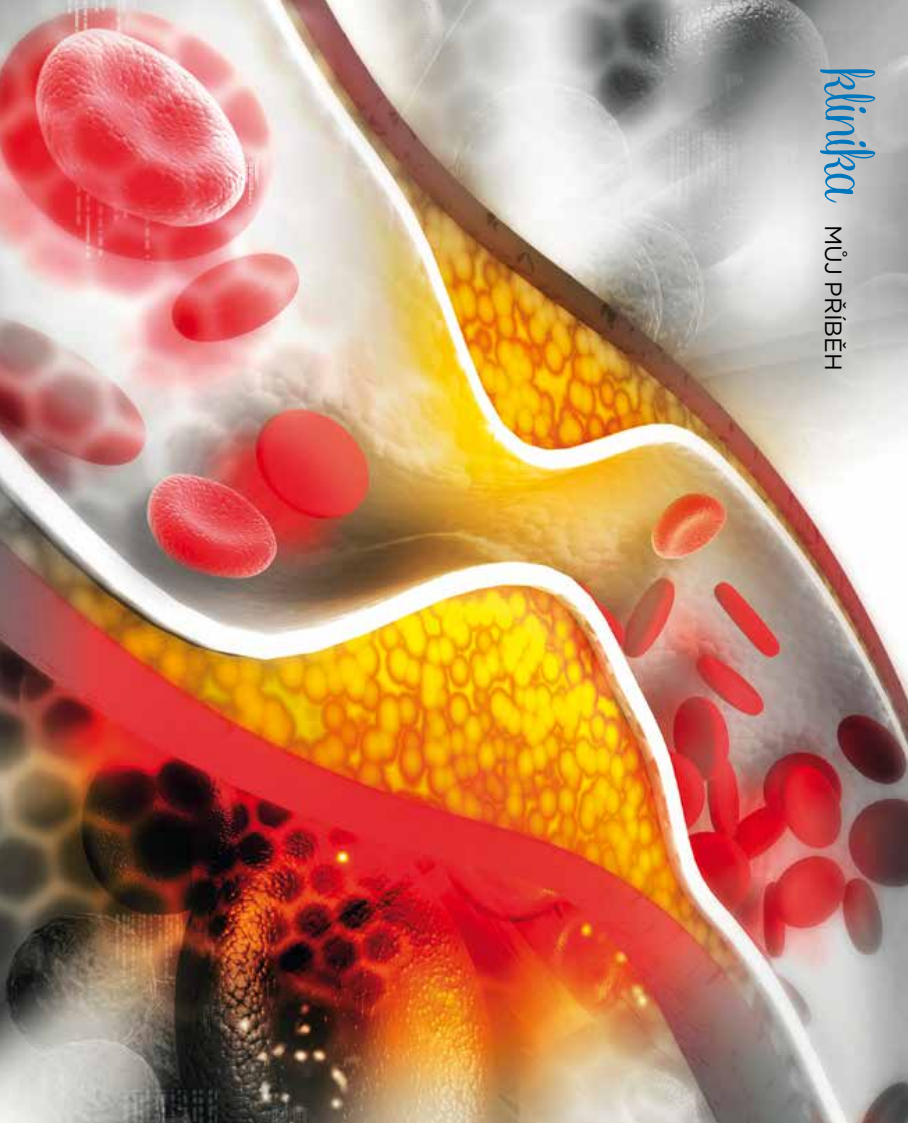
rodině, nebylo vůbec snadné sehnat vhodné potraviny. Naštěstí dostala od dietní sestry pár tipů, kde je možné si objednat pohanku nebo sójové maso. Kromě toho si koupila i nízkocholesterolovou knedlíčku a celkem rychle se podle ní naučila vařit. „Maso mi nikdy moc nechutnalo, a tak jsem změnila jídelničku docela uvrhala,“ libuje si Markéta. Mužská část rodiny zvyklá na obilňené pochoutky ze zablýskané na tom ovšem podle ní byla podstatně hůř.

Srdce obkřivené nemocí

Poprvé si Markéta svou nemoc více připustila až ve 14 letech, kdy začala dojíždět do Hradce Králové, kde tehdy jako jediná navštívila lipoproteinovou aterosú – metodu, při níž se pacientům z krve odstraňuje „zlý“ cholesterol. Jeho hladinu se totiž v jejím případě stále nedarilo zkrotit, přestože pečlivě dodržovala všechna doporučení. Napřo si ovšem zákeřnosti svého onemocnění uvědomila až v době, kdy pracovala jako staniční sestra v pražské Ústřední vojenské nemocnici. „Na interním



Vrozené předpoklady odhalí testy
Dětem, které dostanou do věku nesprávné geny, se tepny začnou poškozovat už od narození, tedy mnohem dříve než dospělým, kteří si na aterosklerózu zakládají nesprávnou životosprávou. Infarkty je tak mohou dosáhnout už ve 20–30 letech věku, přibližně o desetiletí dříve, než začnou ohrožovat běžnou populaci.



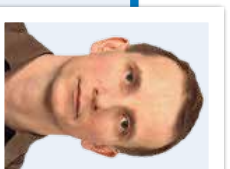
3 otázky pro...

doc. MUDr. Jana Píthna, CSC., vedoucího Laboratoře pro výzkum aterosklerózy IKEM v Praze

doc. MUDr. Jan Píthna, CSC.
vedoucí Laboratoře pro výzkum aterosklerózy IKEM v Praze

Z nežádoucích účinků. Jsou tyto obavy opodstatněné?

Statiny jsou podle mého stále jedny z nejužasnějších léků, jaké se v posledních třiceti letech objevily. Jejich objev je skoro srovnatelný s objevem antibiotik. Pravdou ovšem je, že každý účinný lék může mít vedlejší účinky. U statinů jsou to zejména bolesti svalů, ale ty se vyskytují maximálně u 5 až 10 procent pacientů. S oblibou ukazují tabulku, ze které vyplývá, že Acylopurin je asi 500krát nebezpečnější než statiny.



Mnozí pacienti s familiární hypercholesterolemii se o své diagnóze dozví až příliš pozdě. Nemohli by situaci zlepšit celoplošný screening?

O celoplošném screeningu populace se neustále diskutuje, ale myslím, že tato metoda není dostatečně efektivní. Například nemůžete přinutit všechny rodiče, aby se svými dětmi přišli na odběry. Jeden z návrhů byl dokonce odebrat krev všem dětem z pupečníku hned po narození. Nicméně dle mého názoru je v současné době mnohem účinnější soustředit pozornost na rodiny, v nichž někdo zemřel na infarkt před 60. rokem věku, a zcela jistě, došlo-li k tomu ve věku 30 až 45 let. Potomky a další blízké příbuzné z těchto rodin je pak třeba co nejrychleji vyšetřit. V České republice se to docela daří. V záchytu těchto onemocnění patříme k nejvzrušenějším v Evropě díky programu MedPed, což je zkratka anglického hesla „Make early diagnosis to prevent early deaths“ (Rychle stanov diagnózu, abys zabránil předčasným úmrtím).

Lidé, kteří berou léky na snižování cholesterolu, takzvané statiny, mají dost často obavy

Když bylo nejhůř, musela vyhledat i pomoc psychoterapeutky. Kromě rodiny ji hodně pomohl partner Míra, který pracuje rovněž jako zdravotní bratr v pražské vinnohradské nemocnici. Právě on ji v pravou chvíli dokázal uklidnit a povzbudit.

Život se vším, co přináší

Rok po operaci už Markéta černé myšlenky rozhodně tak často nepřipadájí. Bere léky snižující cholesterol tak jako dříve. Protože pracuje v Praze, dochází na čištění krve do pražského IKEMu, kde nedávno otevřeli druhé centrum lipoproteinové diety v České republice. Znovu začala pracovat, temočkat ve stejné nemocnici jako její přítel. Více než pacientům se síce věnuje administrativě, ale je

Černé myšlenky na ni paradoxně dolehly až po úspěšné operaci, kdy ji z nemocnice převezl do Lázní Poděbrady.

Najednou měla dost času přemýšlet o tom, jak bude ve svých 30 letech žít s umělou chlopní. A jestli se vůbec ještě někdy vrátí k práci zdravotní sestřičky, kterou měla vždycky moc ráda. Jako zdravotnice si navíc uměla celkem dobře představit, jaké komplikace mohou po zákroku nastat.

Markéta nejednou měla dost času přemýšlet o tom, jak bude ve svých 30 letech žít s umělou chlopní.

oddělení tehdy zorganizovali sportovní den a lákali mě, ať si s mnou jdu zahrát fotbal, “ vzpomíná Markéta na okamžiky, které ji změnilý život. „Rozběhla jsem se přes hřiště a vtom se mi udělalo černó před očima. “ Na urgentním příjmu u si lékařů zprvu vysvětlil, že je pouze vyčerpaná a dehydratovaná. Ve chvíli, kdy se jim světila s tím, jakou nemocí trpí nejen ona, ale i její nejbližší, ovšem

rychle změnili názor. Obzvlášť když se dozvěděli, že její bratr prodlílal infarkt už ve 28 letech. Ultrazvuk srdce pak jasně potvrdil, že nejde „jen“ o pouhé vyčerpání. Ukázalo se totiž, že Markéta má závažnější onemocnění srdce. Jediným řešením byla rychlá operace. S odstupem času přiznává, že právě tehdy si uvědomila, jak krátký je lidský život.

Profesor Pítek z pražského IKEMu, který ji měl operovat, ani nezasáhl, že půjde o vážnou a těžkou operaci. „Kdyby mi podobnou věc řekl někdo jiný, tak se asi sesypu, “ soudí Markéta. „Díky vnitřnímu klidu, se kterým mi to pan profesor říkal, jsem ale prakticky hned uvěřila tomu, že to musí dobře dopadnout.“

celkem spokojená. Dost jí zaměňuje také práce pro spolek Diagnosta FH, který sdružuje pacienty s podobnou diagnózou, jakou má ona. A celkem dobře už zvládla i dvoji vaření – jedno dietní pro sebe a druhé pro Míru, který je prý velký gurmán.

„Kvůli umělé chlopní musím brát warfarin na ředění krve a také dodržovat dietu, která je v lecems úplně opačná než ta nízkocholesterolová, “ zmiňuje Markéta. „Zpočátku jsem s tím měla docela problémy, ale teď už si prostě vezmu jen poloviční porci potravin, s nimiž bych to neměla zrovna přehánět. “ Na rozdíl od maninku je už nemusí pracně shánět. Na fotbal s kolegy není by si sice ještě jít netroufala, ale začala už přemýšlet o jize nebo plastes. Uplně nejvíc ale

v posledních době myslí na to, jak si jednou s přítelem postaví domeček kousek za Prahou. A také na miminko, které by určitě jednou chtěla.

„Jsem opatrný optimista, “ říká její ošetřující lékař Jan Píthna, když se dozví o jejích plánech. „V zahraničí literaturu jsem už sice četl o ženách s podobnou diagnózou, jako má Markéta, kterým se podle zdravotné třeba věhotensví dobře napaňovat, budoucí maninku pečlivě hlídat a také spolupracovat s dalšími specialisty. S oblibou říká, že lékaři, kteří tyto pacienty léčí, se tak trochu vždycky snaží přelstít geny. Těžko ovšem předem předvídat, kdy, jak a nakolik se jim to podaří. “

Ilona Matyášová