

- of unusual sites: A narrative review, *Blood Rev*, 2018, Feb 2. pii: S0268-960X(17)30029-2.
- [21] Schreiber K, Hunt BJ: Pregnancy and Antiphospholipid Syndrome, *Semin Thromb Hemost*, 2016, Oct;42(7):780-788.
- [22] del Carpio-Orantes L, Martínez-Anaya CC, Bonilla-Casas E.: Catastrophic antiphospholipid syndrome,

- Case report and literature review, *Gac Med Mex*, 2017, 153(4):531-536.
- [23] Lopez-Pedraza Ch, Aguirre MA, Ruiz-Limon P, Pérez-Sánchez C, Jimenez-Gomez Y, Barbarroja N, Cuadrado MJ: Immunotherapy in antiphospholipid syndrome, *Int Immunopharmacol*, 2015, Aug;27(2):200-8.

## A SZERZŐ BEMUTATÁSA



**Dr. Gadó Klára** belgyógyász, hematológus, immunológus, klinikai farmakológus szakorvos. A Semmelweis Egyetem Egészségtudományi Kara Egészségtudományi Klinikai Tanszékének tanszékvezető főiskolai tanára, valamint a budapesti Szent Rókus Kórház osztályvezető főorvosa.

Szakmai pályafutását kutató farmakológusként kezdte az EGIS Gyógyszergyárban, majd a Haynal Imre Egészségtudományi Egyetem I. Belgyógyászati Klinikáján, ezt követően az Országos Hematológiai és Immunológiai Intézet Csontvelőátültető Osztályán dolgozott. Tudományos fokozatát a prolactin myeloma multiplexben játszott szerepéről írt disszertációjával szerezte.

### ***Ne a csodán múljon!*** című cikk folytatása a 17. oldalról

A magas koleszterinszint-betegség már régről ismert, Brown és Goldstein a koleszterin okozta betegségekkel kapcsolatos kutatásaiért 1985-ben orvosi Nobel díjat is kapott. A két tudós kimutatta, hogy az LDL-koleszterint (ez a „rossz” koleszterin) a vérből a sejtek a felszínükön lévő, úgynevezett LDL receptorok segítségével tudják felvenni. Ezeknek a receptoroknak a száma azonban öröklötten vagy különböző hatásokra egyénenként is más és más lehet.

Az örökletes magas koleszterinszint eseteiben genetikai okok miatt ezen receptorok legalább fele hiányzik, így a sejtek nem tudnak annyi koleszterint felvenni, a felesleg pedig visszamarad a vérben (és idővel lerakódik az érfalban). Ez okozza az örökletes magas koleszterinszint betegségben az extrém magas LDL-koleszterin szintet, miközben a többi vérszír paraméter – triglycerid vagy a védőfaktor HDL-koleszterinszint – normális lehet.

A betegség hátterében 4 ismert gén mutációja állhat. A betegség röviden azt jelenti, hogy az érintett személy az egyik szülőtől normális LDL receptor gént örököl, de a másik szülőjétől egy funkcionálisan nem működő, mutáns gént kap. Az LDL receptor szám felére csökken, ennek következtében extrém magas LDL-C szint alakul ki. Így az egyik szülő érintettsége során a gyermek 50%-os valószínűséggel örökli a betegséget, mindkét szülő érintettsége pedig még nagyobb kockázatot rejt.

Az örökletes magas koleszterinszint betegség körülbelül minden ötszázadik felnőtt lakosban kimutatható, illetve minden 20 magas koleszterinszintű egyén közül egyben előfordul. Az újabb felmérések gyakoribb előfordulásról beszélnek, Hollandiában például 1:200-as arányt mértek. Magyarországon a becslések szerint 20-50 000-re tehető az érintettek száma. Az érintett betegeknek már a 30-as, 40-es éveikre kialakul a tüneteket okozó szívbetegség.

E betegségben Magyarországon jelenleg „kaszád rendszerű” szűrést végeznek, ami azt jelenti, hogy ha a felfedezik a betegséget, akkor az FH-s beteg első, második és harmadfokú családtagjait is elkezdik szűrni. (Magyarországon 50 000 körülire tehető a genetikailag érintett középkorú és fiatal családtagok száma, közülük mintegy 8000 páciens kezelnek jelenleg, tehát jó 40 000 magát egészségesnek gondolónak nincs információja az érintettségéről.)

Sajnos az igen nagy kockázatú FH-val élő betegek egy részénél még a ma támogatott gyógyszerekkel sem lehet a szakmai ajánlásokban meghatározott koleszterin-célértéket elérni, így jelenleg ezek a betegek még akkor is életveszélyben vannak, ha teljes mértékben követik az orvosok előírásait. Az ilyen, igen nagy rizikójú betegek esetében lenne szükség az újabb, innovatív koleszterinszint csökkentő gyógyszerekre, amelyek már Európa számos országában elérhetőek. Ezen terápiák befogadása azért lenne fontos, mert minden 1% koleszterin szint csökkenés legalább 2%-kal csökkenti a szívinfarktus kialakulásának kockázatát, tehát óriási előnnyel jár(hatna) mind a beteg és családja, mind a nemzetgazdaság szempontjából.