

- Ailevi Hiperkolesterolemi Nedir?
- Homozigot Ailevi Hiperkolesterolemi Nedir?
- Heterozigot Ailevi Hiperkolesterolemi Nedir?
- Hastalığın Riskleri Nelerdir?
- AH Belirtileri Nelerdir?

AİLEVİ HİPERKOLESTEROLEMİ NEDİR?

Ailevi Hiperkolesterolemi (AH), kanda yüksek kolesterole yol açan bir genetik bozukluk olup bir kuşaktan diğerine aktarılan, kalıtsal bir hastalıktır. Ailesel olması aileden geldiği anlamına gelir; zaman zaman hastalığı birkaç kuşak geriye dayandırmak mümkündür. Hastalardaki temel sorun, genetik nedenlerle doğuştan itibaren kanda kolesterol ve LDL düzeylerinin aşırı yükselmesi ve buna bağlı olarak damarlarda kolesterol birikmesidir.

Hiperkolesterolemi, kanda yüksek kolesterol anlamına gelir. AH'de özellikle Düşük Yoğunluklu Lipoprotein (LDL) Kolesterolü yükselmektedir. LDL-Kolesterol kanda yüzer ve kolesterolü bedeninizin bir hücresinden diğerine nakleder. Kanda düzeyinin aşırı artması, damarlarda birikmesine, damar duvarında '**plak**' adını verdiğimiz birikimlerin oluşmasına neden olur. Damardaki bu yağ plakları, biriktiği zaman dolaşımı bozabilir ve yırtılarak kalp krizine, inmeye yol açabilir. Kan LDL-kolesterol düzeyi ne kadar yüksekse hastalık o kadar ağır seyreder.

HOMOZİGOT AİLEVİ HİPERKOLESTEROLEMİ NEDİR?

Homozigot Ailevi Hiperkolesterolemi (HoAH), AH'nin nadir ama en ağır formudur. Her iki ebeveyn den birden kalıtsal olarak hastalıklı gen geçmiştir ve kanda kolesterol düzeyleri aşırı (>400 mg/dL) yüksektir. Bunun nedeni HoAH hastalarının karaciğerinin kandan kullanılmayan yüksek kolesterolü uzaklaştırmada güçlük çekmesi, yetersiz kalmasıdır. HoAH yüksek kolesterolün en ağır şeklidir. Çok daha az görülür, çünkü ailenin her iki tarafından da kalıtımla geçmesi gereklidir. Akraba evliliğinde sıklığı artmaktadır.

Homozigot hastalarda, çocukluk çağından itibaren başta kalp krizi olmak üzere kalp-damar hastalığı riski artmaktadır. Bu nedenle erken tanı konup erken tedavi başlanması çok önemlidir.

HETEROZİGOT AİLEVİ HİPERKOLESTEROLEMİ NEDİR?

Hasta, anne ya da babasından sadece birinden hatalı geni almıştır. Toplumda 1/100-1/250 oranında görülen bir genetik bozukluktur. Heterozigot AH (HeAH)'de de erken yaşta kalp krizi riski yüksektir. Kalp-damar hastalıklarının komplikasyonlarına %50 olasılıkla 30-40 yaşlarında rastlanır. Bu bireylerin çocuklarına genetik geçiş farklı şekillerde olabilmektedir:

- %30-35 olasılıkla sorunlu gene sahip anne ya da babadan geçiş olur ve çocuk(lar) heterozigot AH hastası olur.
- %65-70 olasılıkla sorunlu gene sahip anne ya da babadan sağlıklı gen geçişi olur ve çocuk(lar) tamamen sağlıklı olur.

HASTALIĞIN RİSKLERİ NELERDİR?

AH'de temel sorun kandan uzaklaştırılmayan (atılmayan) kolesterolün damar ve dokularda birikmesidir. Doğuştan itibaren yüksek kolesterole maruziyet vardır. Bu nedenle de kan kolesterol düzeyleri ile paralel olarak başta kalp krizi olmak üzere tüm LDL-kolesterol (kötü kolesterol)

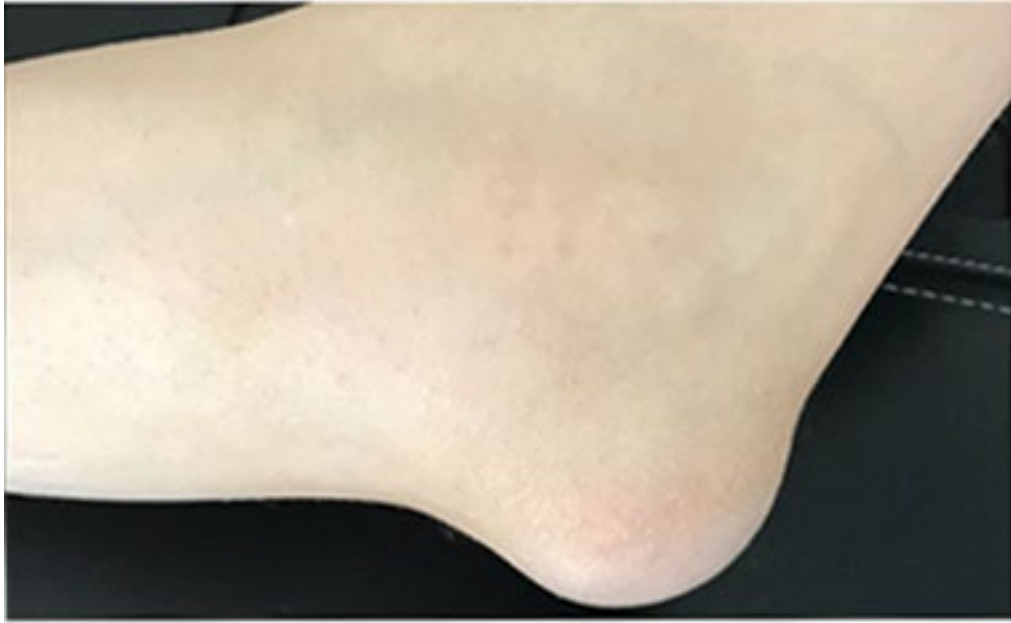
yüksekliğine bağlı komplikasyonlarda (olumsuz sonuçlarda) ciddi artış vardır. Bu komplikasyonlar kalp krizi, başta kalp damarları olmak üzere damarlarda ani tıkanmalar ve inmedir. Bunlar diğer insanlarda doğal olarak 60-70'li yaşlarda gelişirken AH'de genç hatta çocukluk yaşlarında ortaya çıkmaktadır. Ciddi kalp krizlerinin erken ölümlere yol açması da bu hastalarda mümkündür.

Damarların haricinde kolesterol, bu hastalarda dokularda da birikebilmektedir. Özellikle homozigotlarda daha ciddi olmak üzere aort kapağında kolesterol birikimine bağlı aort darlığı görülebilmektedir. Kalpten çıkan ana damarın başındaki kapak olan bu kapakta kolesterol birikimi zamanla kireçlenmeye ve kalp yetersizliğine ilerleyen ağır tablolara neden olmaktadır.

AH BELİRTİLERİ NELERDİR?

Kan kolesterolünün aşırı yüksek olmasının yanı sıra sıklıkla homozigot olan (yani hasta geni hem anne hem de babadan alan) bireylerde bulgular daha belirgin olur ve çok erken yaşlarda başlar. Bu bireylerde dirsek, diz gibi bölgelerde deri üzerinde yağ birikimleri görülebilir. Bunlar '**ksantoma**' olarak adlandırılmaktadır.

Göz çevresinde görülen sarımtırak birikimler ya da göz bebeğinin içerisinde görülen beyaz yay ya da daireler de hastalığın diğer belirleyici bulguları arasında yer alır. Bunlara göz çevresinde ise '**ksantelezma**' adını veriyoruz. Göz bebeğinin etrafındaki hare, halkaya da 'korneal arkus' denilmektedir. Hastalığın ortaya çıkış yaşı doğrudan kan LDL-kolesterol düzeyleri ile paraleldir. LDL-kolesterol (kötü kolesterol) ne kadar yüksekse hastalık o kadar erken yaşta görülür.



Homozigot AH olanlarda bu belirtiler 2-3 yaşından itibaren görülebilir ve tedavi edilmeyen hastalarda erken yaşta (20 yaş öncesi) kalp krizleri yaşanabilir. Homozigotlarda aort kapağında kolesterol birikimine bağlı aort darlığı sıktır. Çocuklarda bulgular, eforla göğüs ağrısı, ani bayılmalar, baş dönmeleri şeklinde olabilir. Ama hiçbir bulgu da vermeyebilir, bu da hastalığın en kötü yönlerinden biridir. Heterozigot tipinde (sadece anne veya babadan alınmış hatalı geni tek olanlar) ise daha geç yaşlarda (30-40'lı yaşlarda) erken kalp krizleri gelişir. Heterozigotlarda deri bulguların olması şart değildir.