



AİLESEL HİPERKOLESTEROLEMİ

Ailesel hiperkolesterolemili hastalar için
bilgi kitapçığı

DR. LEIV OSE



BU KİTAPÇIKTAN NELER ÖĞRENECEKSİNİZ?

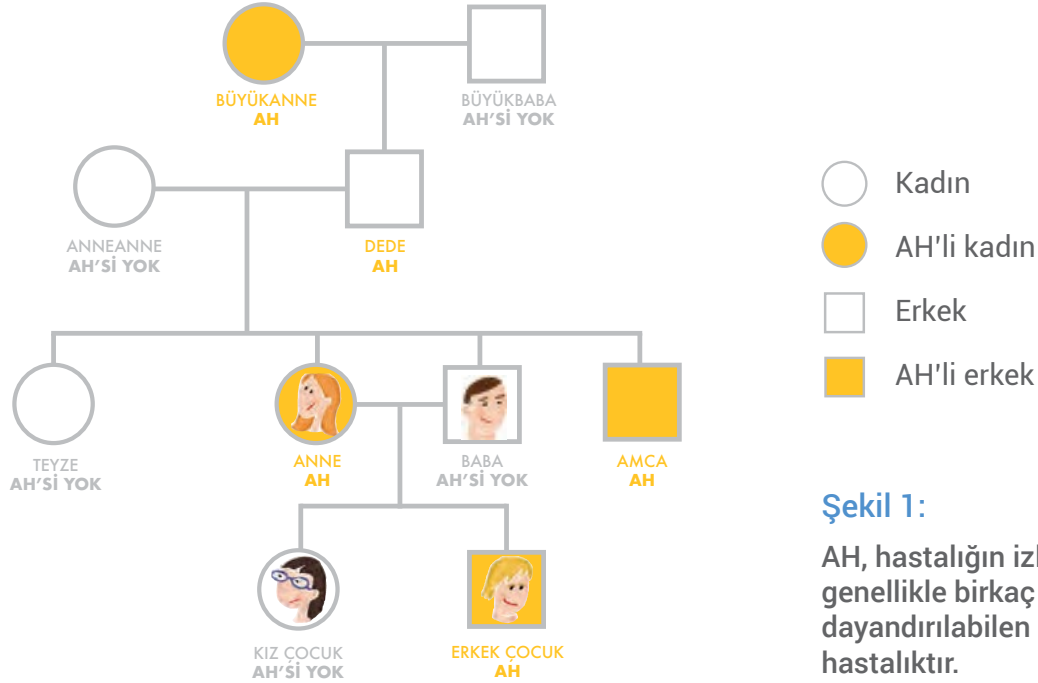
Ailesel Hiperkolesterolemi hastalığının nedeni ile potansiyel sonuçları hakkında bilgi edineceksiniz. Yüksek kolesterolün ne olduğu ve bunun kalbiniz ile kan damarlarınız için ne anlama gelebileceği hakkında bilgi alacaksınız. En önemlisi bu hastalığın ailenizden birinde bulunup bulunmadığını nasıl öğrenebileceğinizi ve sağlıklı bir yaşam tarzını benimseyerek tedavi olarak yüksek kolesterolü nasıl düşürebileceğinizi öğreneceksiniz. Bu kitapçık aynı zamanda doktorunuzla hastalığınızı ve tedavinizi görüşmenizde size yardımcı olabilir.

İÇİNDEKİLER

Bu kitapçıktan neler öğreneceksiniz?	02
BÖLÜM 1: AİLESEL HİPERKOLESTEROLEMİ	03
1 - Ailesel Hiperkolesterolemi (AH) nedir?	03
2 - LDL kolesterol nedir?	04
3 - AH'nin nedenleri nelerdir?	05
4 - Ne zaman AH hakkında düşünmeye başlamalısınız?	07
5 - AH'nin tanısı nasıl konur?	09
6 - AH tanısı en erken ne zaman konabilir?	09
BÖLÜM 2: TEDAVİ	10
1 - LDL kolesterol nasıl düşürülebilir?	10
2 - Adım 1: AH'yi beslenme önlemleriyle tedavi etmek	11
a) Beslenme LDL kolesterolü nasıl etkiler?	11
b) Ne tür bir beslenme?	11
3 - Adım 2: İlaç kullanımı	12
a) İlaçlar LDL kolesterolü nasıl etkiler?	12
b) Hangi ilaç tedavisi LDL Kolesterolü düşürür ve bunu nasıl başarır?	13
4 - Yaşam boyu tedavi neden önemli?	15
BÖLÜM 3: KARDİYOVASKÜLER HASTALIKLAR VE LİPOPROTEİNLER	16
1 - Kardiyovasküler hastalıklar nelerdir?	16
2 - Risk faktörleri nelerdir?	17
3 - AH'de kardiyovasküler hastalık riskini azaltmak mümkün müdür?	18
4 - Lipoproteinler nelerdir?	18
5 - Lipidler, kolesterol ve trigliseritler nelerdir?	20
BÖLÜM 4: AKLINIZA TAKILABİLECEK DİĞER SORULAR	21
1 - Peki ya alkol ve kahve?	21
2 - Tütün kullanımı lipidleri etkiler mi?	22
3 - Fiziksel aktivite neden yararlıdır?	22
Bu kitapçıktan neler öğrendiniz?	23
Sözlük	24
Yazar hakkında	26

B Ö L Ü M 1

AİLESEL HİPERKOLESTEROLEMİ



Şekil 1:

AH, hastalığın izlerinin genellikle birkaç kuşak geriye dayandırılabilen kalıtsal bir hastalıktır.



Ailesel Hiperkolesterolemi (AH) nedir?

Ailesel hiperkolesterolemi (AH), yüksek kan kolesterol düzeylerine neden olan genetik bir değişikliğin nesilden nesile aktarıldığı kalıtsal bir hastalıktır (bkz. Şekil 1). Ailesel, bu hastalığın ailelerde ortaya çıktığı anlamına gelir. Bazen hastalığın izi birkaç kuşakta izlenebilir.

Hiperkolesterolemi, yüksek kan kolesterolü anlamına gelir. Ailesel hiperkolesterolemide özellikle yükselen kolesterol türü Düşük Yoğunluklu Lipoprotein-Kolesteroldür. (LDL-K). LDL kolesterol, kan dolaşımında dolaşır ve kolesterolü vücudunuzdaki bir hücreden diğerine taşır (bkz. Bölüm 1.2 ve 3.4).

AH, en yaygın kalıtsal hastalıklardan biridir. Yaklaşık olarak dünyadaki her 500 kişiden 1'inde AH'ye neden olan genetik bir kusur vardır. Ebeveynlerden birinin AH'si varsa, oğullarının veya kızlarının da AH olma ihtimali %50'dir.

AH, artmış kardiyovasküler hastalık riski ile ilişkilendirilmektedir. Risk aileden aileye değişir

ve kolesterol seviyelerinden, diğer kalıtsal faktörlerden, yaşam tarzından (beslenme, sigara ve fiziksel aktivite gibi) ve cinsiyetten (erkek veya kadın) etkilenir. AH'li kadınlar, erkeklerden yaklaşık 10 yıl sonra kardiyovasküler hastalık yaşarlar. Erken ve uygun tedavi, kardiyovasküler hastalık riskini önemli ölçüde azaltabilir.

ÖNEMLİ

AH, ailelerde görülen kalıtsal bir hastalıktır. Hastalık, özellikle LDL kolesterol olmak üzere yüksek kolesterol seviyelerine neden olur ve beraberinde nispeten genç yaşta artmış bir kardiyovasküler hastalık riski getirir.



2 LDL kolesterol nedir?

Düşük Yoğunluklu Lipoprotein-Kolesterol (LDL-K), vücudunuzun bir hücresinden diğerine verimli bir şekilde kolesterolü taşıyan, kan dolaşımında dolaşan bir parçacıktır. Kolesterol, hücrelerin oluşması, hormon yapımı ve karaciğerde safra asitlerinin yapılması için vücudun ihtiyaç duyduğu yağlı bir maddedir. (bkz. bölüm 3.5).

Kanınızda çok fazla LDL kolesterol olması sizin için iyi değildir; fazla kolesterol kan damarlarının duvarlarında birikerek damarları daraltır. Bu, ateroskleroza neden olur. Ateroskleroz,

kardiyovasküler hastalıklara neden olabilir (bkz. Bölüm 3).

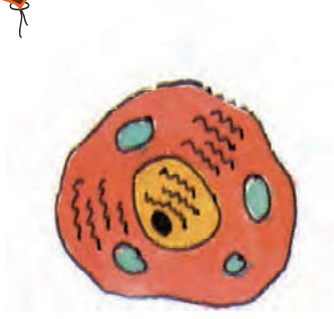
Spesifik hücrelerde kolesterol elde etmek için, LDL-K partikülüne apolipoprotein B (apo-B) adı verilen spesifik bir protein yapışmıştır. Apo-B, LDL-K parçacığı ile vücudunuzdaki LDL reseptörüne sahip hücreler arasında bir köprü görevi görür (bu reseptör, hücrenin LDL-K'yi tanımaya izin verir). LDL reseptörü veya apo-B proteini normal değilse, kandaki kolesterol seviyesi yükselir. Ailesel hiperkolesterolemide olan budur.

ÖNEMLİ

LDL-K, kanınızdaki kolesterolü hücelere taşır. Hücreleri oluşturmak, hormon üretmek ve safra asitleri yapmak için kolesterol gereklidir. Bununla birlikte, kanda çok fazla LDL kolesterol varsa, bu kolesterol kan damarı duvarında birikir. Bu fenomene ateroskleroz denir.



AH'nin nedenleri nelerdir?



HÜCRE



HÜCRE ÇEKİRDEĞİ



KROMOZOM



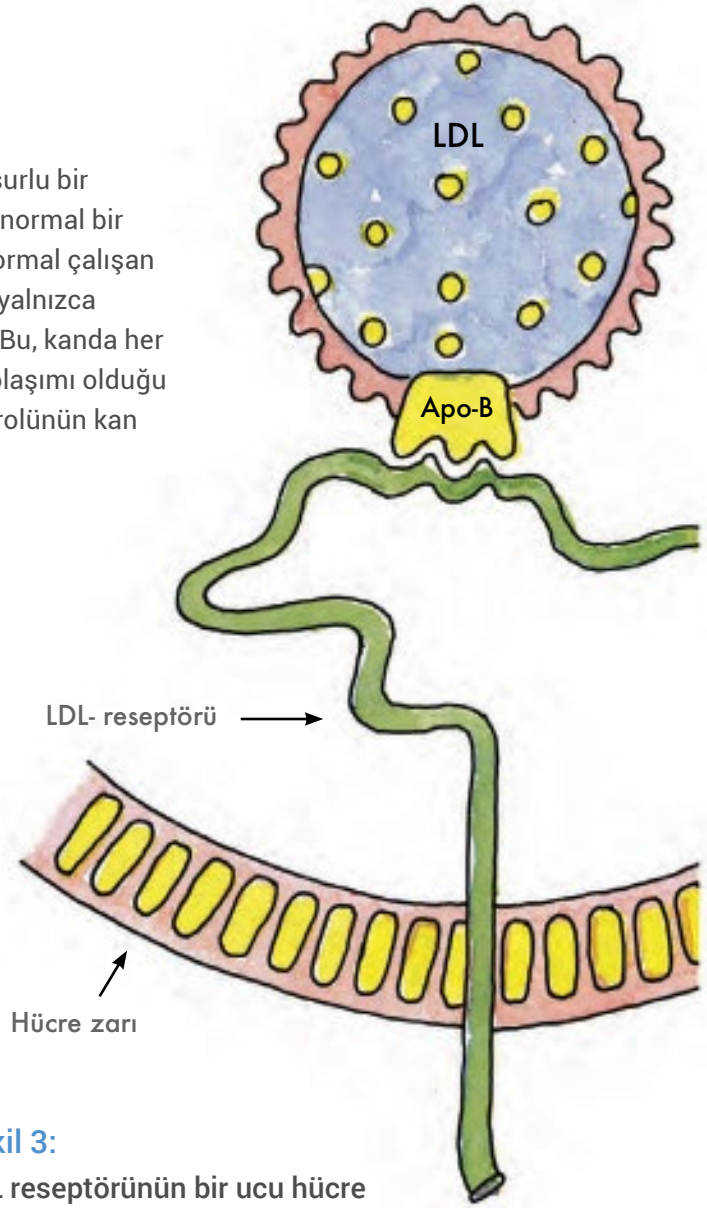
DNA

Şekil 2:

Ebeveynlerimizden kalıtım yoluyla aldığımız özellikler, bir DNA zincirindeki bilgiler tarafından belirlenir. DNA, hücre çekirdeğindeki kromozomlarda düzenlenmiştir (Şekil 2). DNA, 25.000 spesifik gen kombinasyonunun oluşturduğu yaklaşık 3 milyar baz çiftinden oluşur. Genler, göz ve saç rengi gibi fiziksel özelliklerin yanı sıra birçok hastalığın da şifresidir. Belirli bir gen içindeki bu baz çiftinden biri farklıysa kalıtsal

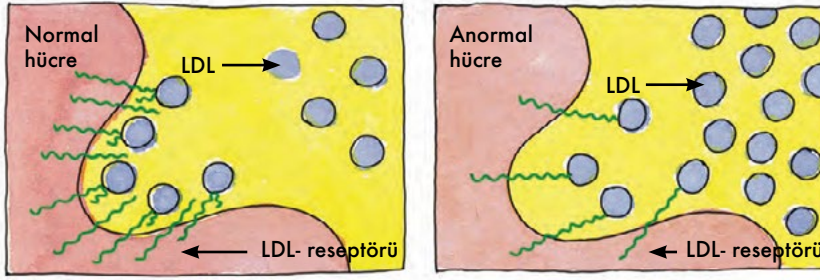
bir hastalık ortaya çıkabilir. AH'de, LDL reseptörünü kodlayan gende bir değişiklik olmuştur. Bu reseptör, hücrelerin dışında yer alır ve kandaki kolesterol içeren LDL-K partiküllerini 'yakalayan' bir 'dokunaç' olarak görülebilir (şekil 3). LDL reseptör genindeki değişiklik, kandaki LDL kolesterolü 'yakalayamayan' anormal LDL reseptörlerine ('dokunaçlar') neden olur. AH'nin nedeni budur.

AH hastalarının çoğu, bir ebeveyninden kusurlu bir LDL reseptör genini ve diğer ebeveyninden normal bir LDL reseptör genini almıştır. Bu nedenle, normal çalışan LDL reseptörlerinin ('dokunaçlar') yaklaşık yalnızca %50'si hücrelerin dışında bulunur (Şekil 4). Bu, kanda her zaman gereksiz miktarda LDL kolesterol dolaşımı olduğu anlamına gelir. Sorun, bu fazla LDL kolesterolünün kan damarı duvarında birikebilmesidir.



Şekil 3:

LDL reseptörünün bir ucu hücre zarına yapışıktır. Diğer uç LDL-kolesterol parçacıklarına bağlanır ('yakalar')



● Kan dolaşımı ● Hücre ● LDL parçacık ● LDL-reseptörü

Şekil 4:

AH'de (anormal hücre), daha az LDL reseptörü, LDL kolesterolü kandan çıkartabilir.

ÖNEMLİ

FH, LDL reseptörü kodunu içeren gendeki bir değişiklikten kaynaklanır. Kusurlu reseptör, LDL kolesterolü kandan çıkaramaz ve hücreye getiremez. Fazla miktardaki kolesterol, kan damarı duvarında birikir.



Ne zaman AH hakkında düşünmeye başlamalısınız?

Nispeten genç yaşta ailede kardiyovasküler hastalıklar öyküsü varsa AH'den şüphelenilir. 50-60 yaşından küçük bir kişi kalp krizi geçirirse, bu durum yüksek kolesterol seviyelerine bağlı olabilir. Aile üyelerinin kan lipid profili bu durumda incelenmelidir:

- Lipid profili, kandaki farklı lipoprotein türlerinin belirlenmesidir. (bkz. bölüm 3.4), örneğin toplam kolesterol, LDL kolesterol, HDL kolesterol ve trigliseritler.
- Bir kişide AH varsa, tanıyı erken yaşta koymak önemlidir. Mümkün olduğu kadar erken safhada başlanan ve kolesterol, kan damarı duvarında çok fazla birikmeden önce yapılan tedavi daha etkilidir.

Topuk veya el tendonlarında kalınlaşma gibi AH şüphesine yol açabilecek bazı fiziksel işaretler (Şekil 5) vardır (ksantoma) veya göz çevresindeki

sarımsı alanlar (ksantelazma). Ancak AH'li hastalarda bu belirtiler her zaman mevcut değildir.



Şekil 5:

AH'nin gözle görülür fiziksel belirtileri arasında topuk tendonlarında kalınlaşma (genellikle ergenlerde görülür) ve göz çevresindeki deride sarı birikintiler bulunur. Gözlerin renkli kısmının kenarında beyaz kıvrımlı bir kolesterol birikintisi de görülebilir.

ÖNEMLİ

Yüksek kan kolesterol seviyeleri ile birlikte nispeten genç yaşta kardiyovasküler hastalıkları olan kişilerde AH şüphesi vardır. Daha sonra söz konusu kişinin aile üyelerinin lipid profili belirlenmelidir. Kan damarı duvarında aşırı kolesterol birikir.



AH'yi tanısı nasıl konur?

AH tanısı genetik arařtırmalara dayanılarak konur. Beyaz kan hücrelerinin çekirdeğinden DNA'nın izole edilebilmesi için bir kan tahlili yapılır. Daha sonra DNA incelenir. AH teşhisi, LDL reseptörü için kusurlu gen bulunduğunda yapılır. Genetik test sırasında, 19. kromozomdaki LDL reseptör geninin tamamı

sistematiik olarak kusurlar açısından incelenir. Kalıtsal gen kusuru olan kişilerde AH vardır. AH'li bir kişinin ebeveynleri, kardeşleri ve çocukları gibi yakın akrabalarının da kalıtsal AH olma riski %50'dir. Aile bireylerinin muayenesi erken tanı için çok önemlidir.

ÖNEMLİ

AH, genetik arařtırma ile tespit edilir. Bir kişide anormal LDL reseptör geni bulunursa kişide AH vardır. Yakın akrabalar incelenerek hastalık erken teşhis edilebilir.



AH tanısı en erken ne zaman konabilir?

AH'li kişiler genellikle doğumdan itibaren yüksek toplam kolesterol ve yüksek LDL kolesterolüne sahiptir. 8-12 yaş arası çocukların DNA teşhisi düşünülebilir. Bu küçük yaş, bu çocukların sigaraya başlamalarını önlemek için çok önemli olduğu için seçilmiştir. Arařtırma, çocuğun AH'ye sahip olmadığını gösterirse, daha sonraki yaşlarda da AH gelişmeyecektir.

ÖNEMLİ

AH teşhisi konulan ailelerde, 8-12 yaş aralığındaki çocuklar da AH açısından muayene edilmelidirler. Böylelikle sağlıklı bir yaşam tarzına erken başlanabilir.

BÖLÜM 2

TEDAVİ



LDL kolesterol nasıl düşürülebilir?

LDL kolesterol için hedef değer <1.8 mmol/l'dir. Bu kolesterol seviyesi iki şekilde düşürülebilir:

- Yol: Beslenmenin ayarlanması
- Yol: İlaçlar

Beslenmenin ayarlanması, kolesterol seviyelerini düşürmenin ilk yoludur, ancak bu yeterince işe yaramazsa, o zaman uygun ilaç tedavisine de başlanmalıdır. Bu AH'li tüm kişiler için geçerlidir. Beslenmenin ayarlanması, yüksek kolesterolü %10 ila 15 oranında azaltabilir. Tedavinin amacı (beslenmenin ayarlanması ve ilaç tedavisi) kolesterol seviyesini popülasyon ortalamasının altına, yani yetişkinler için $<1,8$ mmol/l'den daha düşük seviyeye getirmektir. Kardiyovasküler hastalık riski yüksek olanlar veya halihazırda bu hastalığı olanlar için amaç, kolesterol düzeyini $<1,4$ mmol / l'ye kadar düşürmek olabilir. Kişiler her iki ebeveynlerinden de kusurlu birer AH genini kalıtım yoluyla aldıklarında, hücrelerinde işlevsel hiçbir LDL reseptörü bulunmaz.

Bu hastalarda gerek ilaçlar ve gerekse beslenme veya bunların kombinasyonu, aşırı yüksek kolesterol seviyelerini düşürmek için yetersiz kalacaktır. Yine bu hastalarda, LDL kolesterolü, diyaliz benzeri bir yıkama tekniği (aferez) kullanılarak kandan uzaklaştırılarak mekanik bir şekilde düşürülebilir.

ÖNEMLİ

LDL kolesterol için hedef değer $<1,8$ mmol/l'dir. Uygun beslenme başlatılarak, LDL kolesterol %10 ila 15 oranında düşürülebilir. AH'li hastalar için bu yeterli değildir ve beslenmenin düzenlenmesi ilaçlar ile kombine edilmelidir. Şiddetli AH formlarında LDL kolesterol, diyaliz benzeri bir yıkama tekniği (aferez) vasıtasıyla kandan uzaklaştırılabilir.



Yol: AH'nin beslenme önlemleriyle tedavi etmek

a) Beslenme LDL kolesterolü nasıl etkiler?

Gıdalardaki tüm yağ, doymuş ve doymamış yağların bir karışımıdır. Doymuş yağlar hayvansal ürünlerde (süt ürünleri ve et ürünleri gibi), katı margarin türlerinde ve pek çok pastada, bisküvilerde, hazır gıdalarda (fast food) ve atıştırmalıklarda bulunur. Bu doymuş yağlar kolesterol seviyelerini yükseltir. Sebze ve balık ürünlerindeki doymamış yağlar LDL kolesterolü düşürürler veya etkileri yoktur.

Kan kolesterol düzeyi yüksek olan kişilere çok daha az kolesterol tüketmeleri tavsiye edilir. Besindeki kolesterolün çoğu yumurta sarısı, sakatat, et ve peynir, krema, tereyağı vb. yağlı süt ürünleri gibi hayvansal ürünlerde bulunur.

Yağlı balıklar ve morina balığı karaciğeri yağı, kan dolaşımı ve kalp ritmi üzerinde faydalı bir

etkiye sahip olan omega-3 yağ asitleri bakımından zengindir. Omega-3 ayrıca trigliserit seviyelerini düşürür. Yeterli balık yağı tüketmenizi sağlamak için ana öğün olarak haftada en az iki kez balık yemeniz önerilir.

Tam tahıllı mısır gevrekleri, fasulye, bezelye, orman meyveleri, diğer meyvelerdeki ve sebzelerdeki lifler, kolesterol seviyeleri üzerinde faydalı bir etkiye sahiptir. Bazı lif türleri bağırsaklardaki kolesterolü bağlayarak, vücuttan dışkı ile çıkmasına ve kolesterol seviyesinin düşmesine neden olabilir.

Lif bakımından zengin besinler aynı zamanda önemli bir vitamin, mineral ve antioksidan kaynağıdır.

b) Ne tür bir beslenme?

AH'li kişilerin beslenmeleri çeşitli, dengeli ve kalp dostu olmalıdır. Amaç, doğru türde yağ, yüksek lifli gıdalar, orman meyveleri, diğer meyvelerin ve sebzelerin tüketilmesini sağlarken genel yağ ve kolesterol tüketimini kademeli olarak azaltmaktır. Sağlıklı beslenme alışkanlıkları erken yaşta öğretilmelidir.

Diğer beslenme alışkanlıklarını benimsemek, genellikle aylar veya yıllar gibi bir zaman alır ve bir beslenme uzmanı veya doktorun düzenli olarak yönlendirmesini gerektirir. Önemli olan düzenli olarak ne yendiğidir; önerilen diyetten arada sırada sapmak daha yüksek kolesterol seviyelerine neden olmaz.

ÖNEMLİ

Kalp dostu bir beslenme için beş önemli ilke:

- Daha az yağ, özellikle daha az doymuş yağ tüketin
- Doymuş yağ yerine doymamış yağ tüketin
- Her gün meyve, sebze ve lifli yiyecekler tüketin
- Kolesterol oranı yüksek yiyecekleri daha az tüketin
- Şeker ve alkol oranı yüksek yiyecek ve içeceklerin tüketimini sınırlayın

3 Yol: İlaç kullanımı

a) İlaçlar LDL kolesterolü nasıl etkiler?

LDL kolesterolünüzü düşürebilen ilaçlar, LDL reseptörlerinin sayısını artırır, böylece kanınızdan daha fazla LDL kolesterol edinilir. Kolesterolü yeterince düşürmek için beslenmenin ayarlaması ilaç tedavisi ile birleştirilmelidir. Bu amaç için farklı tipte ilaçlar reçete edilir ve ayrı ayrı veya kombinasyon halinde kullanılır. Yeni ilaçlar da geliştirilmektedir. Sadece AH'li yetişkinler ilaçlarla tedavi edilmez. Çocukluktan itibaren statin veya diğer kolesterol düşürücü tedavilere başlanmasına karar verilirse, bunun bir çalışma kapsamında yapılması önerilir. Tedaviye yaşam boyu devam edilmelidir, hedef daha uzun ve daha sağlıklı bir yaşamdır.

Yetişkinlerde ve çocuklarda ilaçlarla tedaviye başlama önerisi, LDL kolesterol düzeylerine ve ailede kardiyovasküler hastalıklar geçmesine dayalıdır.



b) Hangi ilaç tedavisi LDL Kolesterolü düşürür ve bunu nasıl başarır?

AH'yi tedavi etmek için kullanılan ana kolesterol düşürücü ilaçlar simvastatin (Zocor®), atorvastatin (Lipitor®), pravastatin (Pravachol®), Fluvastatin (Lescol®) and rosuvastatin (Crestor®) gibi statinlerdir. İlaça ve doza bağlı olarak ilaçlar LDL kolesterolü yaklaşık %65 oranında azaltabilir. Statinler, hücrelerde kolesterol üretimini azaltırlar. Hücreler, kolesterol seviyelerini dengelemek için, LDL reseptörlerinin sayısını artırırklar, böylece kandan daha fazla LDL kolesterol çekebilirler. Bu, kandaki LDL-kolesterol seviyesini düşürür.

Statinler kullanılmadan önce reçineler (Questran®) kullanılırdı. Reçineler, safra asitlerini bağlayan ve bu asitlerin bağırsaklardan karaciğere geri emilimini engelleyen maddelerdir. Reçinelere bağlanan safra asitleri daha sonra dışkı ile atılır. Karaciğer, safra asitlerinin kaybını telafi etmek için yeni safra asitleri üretmek üzere kandan LDL kolesterol emilimini artırır. Reçineler, LDL kolesterolde %15 ila 25'lik bir düşüşe neden olur. Colesevelam (Cholestagel®) günümüzde kullanılan modern bir reçine versiyonudur (tablet şeklinde).

Ezetimibe (Ezetrol®) gerek besinden ve gerekse karaciğerden gelen kolesterolün bağırsaklardan emilimini engeller. Ezetimibe, kolesterolü yaklaşık %20 oranında azaltabilir. Örneğin margarin içindeki bitkisel steroller doğal kolesterol toplama inhibitörleridirler.

Bitkisel steroller ayrıca bağırsaklardan kolesterol emilimini de azaltırlar. Doğru miktarda bitkisel sterol kullanmak kolesterolü %10 azaltabilir. Nikotinic asit (Nedios® ve Olbetam®), LDL kolesterolü %20'ye kadar düşürmenin bir yolunu sunar. Artmış kolesterolün tedavisi ve dolayısıyla aterosklerozun önlenmesi için PCSK9 inhibitörleri olarak adlandırılan yeni ilaçlar da vardır.

PCSK9 inhibitörleri, kolesterol reseptörlerinin parçalanmasını önler. Sonuç olarak, daha fazla kolesterol parçalanır ve LDL kolesterol düşer.

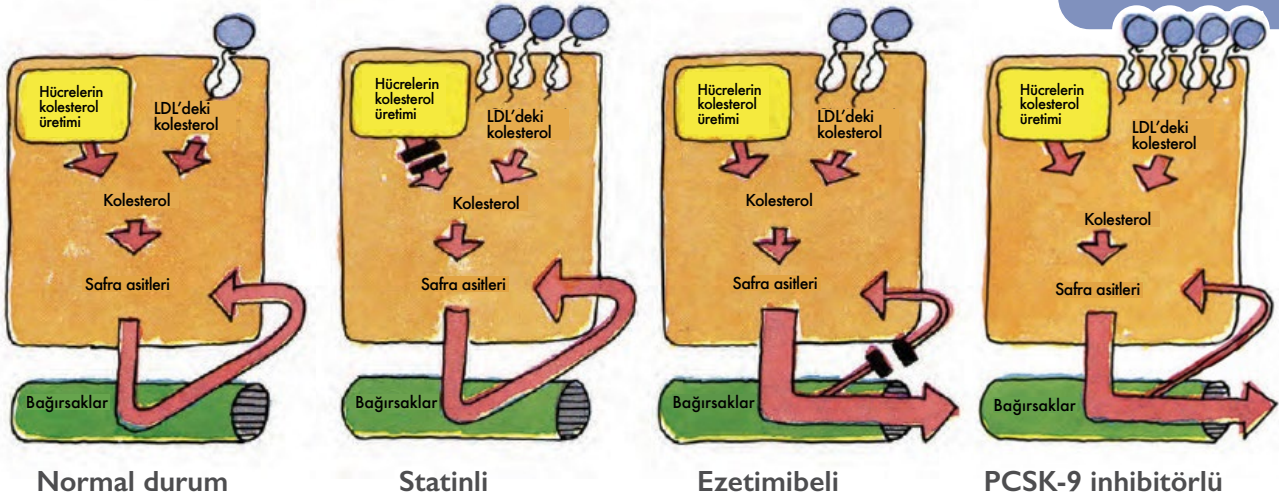
PCSK9 inhibitörleri (Praluent® ve Repatha®) insan antikorlarıdır ve her iki veya dört haftada bir enjeksiyonla verilmelidir. Bu ürünler için geri ödeme kuralları vardır.

Uyarlanmış beslenme alışkanlıklarına ilaç tedavisi başladıktan sonra da devam edilmelidir. İlaç alan ve diyet kurallarına uyan AH'li hastalar yaşamları boyunca bunu yapmaya devam etmelidir. Tedavinin başlangıcında lipid profili belirlenmelidir. Tedavi hedefine ulaşılmışsa yılda iki kez lipid profilinin kontrol edilmesi önerilir.

ÖNEMLİ

AH için kullanılan ilaçlar arasında statinler, reçineler, kolesterol inhibitörleri, nikotik asit ve yeni grup PCSK-9 inhibitörleri bulunur. (Şekil 6). Doktorunuz sizi bu tür ilaçlardan biri veya daha fazlasıyla tedavi edebilir. İlaç tedavisi, sağlıklı yaşam tarzı ve kalp dostu beslenme alışkanlıkları yaşam boyu devam ettirilmelidir. LDL kolesterol seviyesi yeterince düşürülürse, kan damarlarında ve gözlerin veya tendonların çevresinde kolesterol birikmesi azalacaktır.

PCSK9 inhibitörleri, kolesterol reseptörlerinin parçalanmasını önler. Sonuç olarak, daha fazla kolesterol parçalanır ve LDL kolesterol düşer.



Şekil 6:

Hücrenin kolesterol üretme yeteneği ve bağırsaklardan kolesterol emilimi üzerine birkaç ilaç tedavisinin detaylandırılması.



Yaşam boyu tedavi neden önemli?

Vücudunuz sürekli kolesterol üretir. Vücudunuz ayrıca her gün yiyeceklerdeki yağ ve kolesterole maruz kalır. Tedavi sonucunda LDL kolesterol seviyesi düştüğünde, bunun tekrar yükselmemesi önemlidir. Vücudu kolesterol seviyelerini düzgün

bir şekilde düzenleyemeyen AH'li herkes sağlıklı beslenmeye ve sağlıklı yaşamaya devam etmeli ve LDL kolesterolünü kontrol altında tutmak için hayatı boyunca lipid düşürücü ilaçlar kullanmalıdır.

ÖNEMLİ

LDL kolesterolü uygun şekilde düzenleyemeyen AH'li hastalar, kolesterol seviyelerinin tekrar yükselmesini önlemek için ilaç ve uygun beslenme ile yaşam boyu tedavi edilmelidir.

NOTLAR

B Ö L Ü M 3

KARDİYOVASKÜLER HASTALIKLAR VE LİPOPROTEİNLER

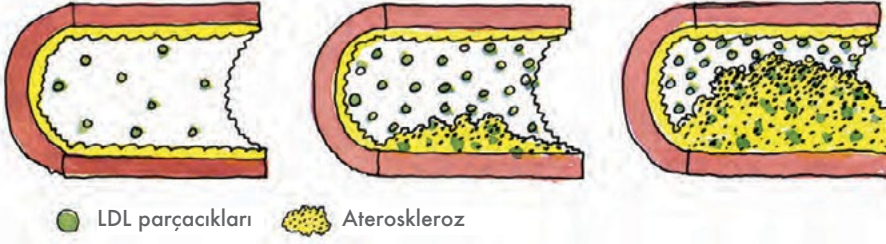


1 Kardiyovasküler hastalıklar nelerdir?

Kardiyovasküler hastalıklar, aterosklerozun neden olduğu kalp ve kan damarları hastalıklarıdır. Aterosklerozda yağ (kolesterol dahil) kan damarlarında birikerek damarları daraltır. Bu, kan akışının azalmasına neden olabilir. Ateroskleroz bir organa giden kan akışını azalttığında, organ hasarına neden olabilir. Bu durum, kalbe kan sağlayan bir kan damarında meydana gelirse, sonuç kalp krizidir. Bu durum, beyne kan sağlayan bir kan damarında meydana gelirse, sonuç felçtir (inme).

Ateroskleroz, kolesterol dolu hücrelerin kan damarlarının iç duvarında birikmesi ile başlar (Şekil 7). Bu, iltihaplanmaya, daha fazla hücrenin invazyonuna(istila), daha fazla kolesterol birikmesine, yara izi dokusu oluşumuna ve sertleşmeye neden olarak "plak" olarak adlandırılan sonuçlara neden olur. Plaklar kan damarlarını daraltabilir, kalbe ve diğer organlara kan akışını azaltabilir. Kalpteki azalmış kan akımı, özellikle efordan sonra rahatsız edici hislere

ve ağrıya neden olabilir. Plaklar parçalanarak (rüptüre olması ile) kan damarının iç kısmına zarar verebilir ve kan akışını ciddi şekilde engelleyebilecek veya kesebilecek bir kan pıhtısı oluşmasına neden olabilir. Sonuç olarak, organın o kan damarından kan alan kısmı aniden oksijen kaybeder ve bu da küçük (minor) veya büyük (major) doku hasarına neden olur. Buna enfarktüs denir. Bu durumda, doku hasarını sınırlandırmak için kan akışının olabildiğince çabuk bir şekilde yeniden sağlanması önemlidir. Bu, kan pıhtısı çözücü ilaçlar, bir kateter (kan damarına yerleştirilen küçük bir tüp) kullanılarak pıhtının doğrudan mekanik olarak çıkarılması ve damarın içinden çıkarılan küçük bir balon ile kan damarının çapının uzatılması ile sağlanabilir. Daha sonra kan damarına metal bir gazlı bez (stent) yerleştirilir. Bu yöntemler genellikle kombine edilirler.



Şekil 7:

Kan damarının üç aşamada enine kesiti. Kan damarında kolesterol birikimi ve ateroskleroz gelişimi görülebilir.

ÖNEMLİ

Kalp krizi veya felç, aterosklerozun bir sonucu olabilir. Ateroskleroz, plak oluşumuna yol açan kolesterol birikimi ve iltihaplanmanın neden olduğu kan damarlarının sertleşmesi ve daralmasıdır. Plak, kan damarının çapını azaltır. Hasarlı bir plak, kan pıhtısının oluşumuna neden olabilir. Bu durum kan damarının çok hızlı bir şekilde daha da daralmasına veya kapanmasına neden olur.



Risk faktörleri nelerdir?

Risk faktörleri, bir kişinin ateroskleroz ve kardiyovasküler hastalığa yakalanma riskinin artmış olup olmadığını belirleyen biyolojik, psikolojik veya çevresel özelliklerdir. Belirli bir risk faktörüne sahip bir grup kişide, bu risk faktörü olmayan benzer bir grup kişi ile kıyasla, sonunda daha fazla kişi kardiyovasküler hastalık geliştirecektir. Kardiyovasküler hastalık için en önemli risk faktörlerinden biri, yüksek LDL kolesterol düzeyi ile birlikte Yüksek Yoğunluklu Lipoprotein-Kolesterol (HDL-K) adı verilen başka bir kolesterol tipinin

düşük düzeylerde olmasıdır. (bkz. bölüm 3.4). Sağlıkla ilgili risk faktörleri arasında aşırı kilolu olmak, az meyve ve sebze yemek, az egzersiz yapmak gibi yaşam biçiminden etkilenebilen diyabet ve yüksek tansiyon yer alır. Sigara içmek bu bağlamda en önemli risk faktörlerinden biridir. Yaş ve cinsiyet de risk faktörleridir. Kardiyovasküler hastalık yaşla birlikte artar ve erkeklerde hastalık kadınlardan yaklaşık 10 yıl önce görülür. Birkaç risk faktörü olan kişilerde, kardiyovasküler hastalık gelişme riski artar.



AH'de kardiyovasküler hastalık riskini azaltmak mümkün müdür?

EVET! Çeşitli çalışmalar, LDL kolesterol seviyesi düştüğünde kardiyovasküler hastalık riskinin azaldığını göstermiştir. Kolesterolün birikmesi kısmen LDL kolesterol düzeyine ve tüm kan damarlarına ne kadar süre zarar verdiğine bağlıdır. LDL-kolesterol seviyesini düşürerek, kardiyovasküler

hastalık belirtileri olan kişiler kan damarlarının sertleşmesini ve daralmasını önleyebilir. AH'deki kolesterol birikimi azaltılabileceğinden, LDL kolesterolü en kısa sürede düşürmeye başlamak önemlidir. Sigarayı bırakmak, kardiyovasküler hastalık riskini azaltmak için çok önemlidir.

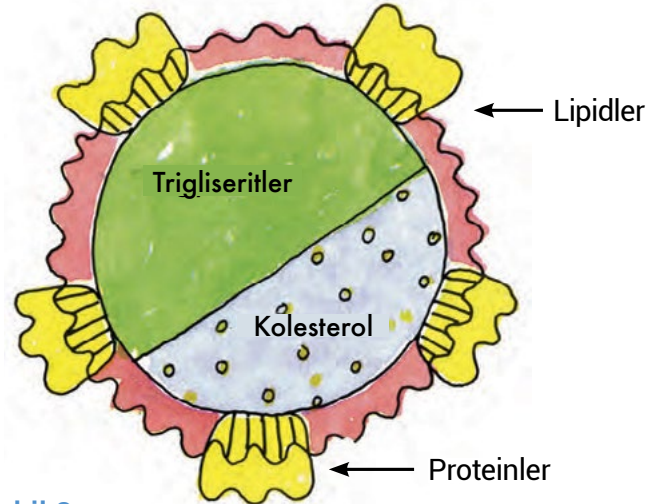
ÖNEMLİ

AH'de LDL kolesterolü düşürmek, kan damarlarının sertleşmesini ve daralmasını azalttığı ve kardiyovasküler hastalık riskini azalttığı için önemlidir. Sigarayı bırakmak çok önemlidir.



Lipoproteinler nedir?

Lipoproteinler, yağları kanda taşıyan parçacıklardır (Şekil 8). Trigliseritler ve kolesterol gibi yağlı maddeler kanda çözünmezler ve onları üretildikleri organlardan (bağırsaklar ve karaciğer) hücrelere taşıyan bir taşıma sistemine bağlıdır. Bu taşıma sistemindeki en önemli iki lipoprotein, Düşük Yoğunluklu Lipoprotein (LDL) ve Yüksek Yoğunluklu Lipoproteindir (HDL). Bu lipoproteinlerin her ikisi de kolesterol taşır, dolayısıyla LDL-kolesterol (LDL-K) ve HDL kolesterol (HDL-K) olarak adlandırılır.

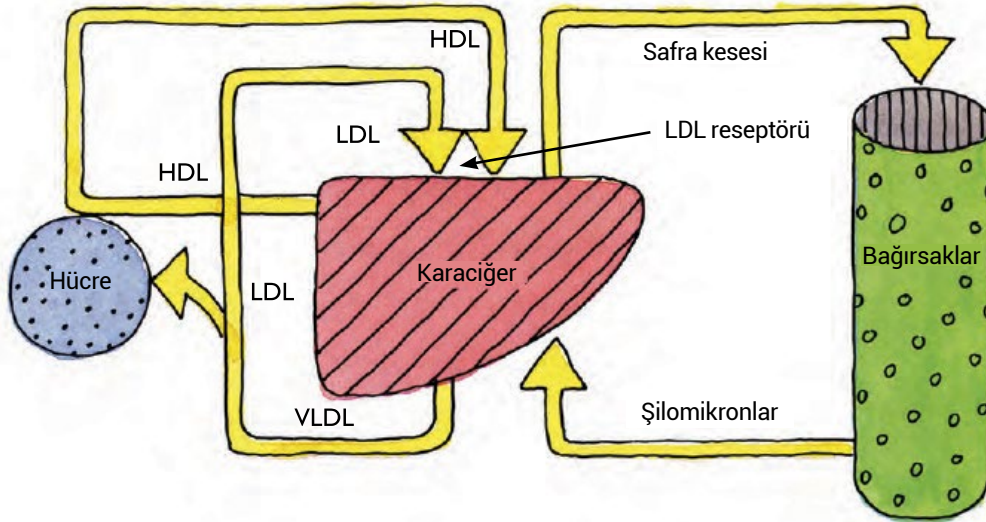


Şekil 8:

Lipoproteini gösteren bir şema.

HDL'de taşınan kolesterole 'iyi' kolesterol denir. HDL'nin önemli görevlerinden biri kolesterolü hücrelerden ve dokulardan, tekrar karaciğere taşımaktır. Kolesterolü hücrelerin dışına ve kandan taşıyarak fazla kolesterolün önlenmesine yardımcı olduğundan yüksek HDL-Kolesterol önemlidir.

HDL ayrıca kan damarlarının duvarlarında biriken kolesterolü de uzaklaştırır. Doktorlar kolesterolü iki tür ayırırlar (LDL-Kolesterol ve HDL-Kolesterol) ve hastalara ikisi arasında 'sağlıklı' bir dengeye ulaşmaları için yardımcı olmaya çalışırlar.



Şekil 9:

HDL-kolesterol ile LDL-Kolesterol kandaki kolesterolü sağlıklı düzeyde tutmak için birlikte çalışır.

ÖNEMLİ

LDL'de taşınan kolesterol genellikle 'kötü' kolesterol olarak tanımlanır çünkü LDL'deki hücreler tarafından toplanmayan kolesterol, kan damarlarında birikir ve damarların sertleşmesi ve daralmasına yol açar. Yüksek HDL-Kolesterolü ve düşük LDL-Kolesterolü olanların ateroskleroz geliştirme riski daha azdır.

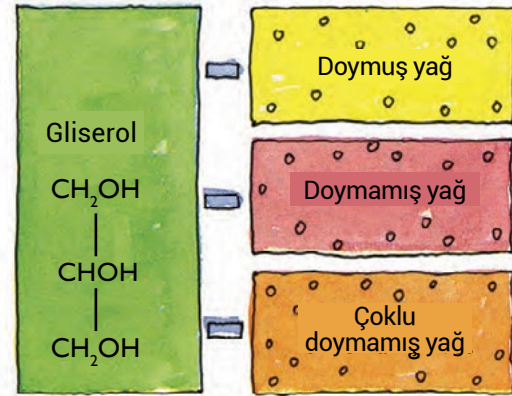


Lipidler, kolesterol ve trigliseritler nedir?

LİPİDLER kolesterol ve trigliseritler gibi farklıyağlı maddelerin hepsine verilen isimdir. Kandaki kolesterol ve trigliseritlerin düzeyleri kan testi ile tespit edilebilir. KOLESTEROL hücre duvarlarını oluşturmak için kullanılan bir yağlı maddedir. Kolesterolün ayrıca hormon, D vitamini ve safra asitleri yapımında önemli işlevleri bulunur. Bütün hücreler kolesterol üretebilir fakat kolesterolün çoğu karaciğer ve bağırsakta yapılır. Kolesterolü parçalamak ve safra asitlerine dönüştürmede asıl görevli olan organ karaciğerdir. Fazla kolesterol üretilirse veya yemek ile alınır veya kolesterol çok yavaş parçalanırsa, kanda kolesterol fazlası olacaktır. Bu durumda kolesterol kan damarlarının çeperlerinde birikebilir ve ateroskleroz başlangıcına yol açabilir.

TRİGLİSERİTLER kandaki yağların çoğunluğunu temsil eder. Trigliseritler gliserol ve yağ asitlerinden oluşan yağlı bileşiklerdir (şekil 10). Yağ asitleri doymuş, doymamış veya çoklu

doymamış olabilirler. Yağ asitlerinin bu özellikleri kan kolesterol düzeyini artıracaklarını veya azaltacaklarını belirler. Trigliseritlerin kana taşınmasını düzenlemek için bağırsaklar, daha sonra bir transport aracına (lipoprotein) girecek olan kolesterolü üretirler. Yüksek miktarda yağ alımının kandaki kolesterolü arttırma nedeni budur.



Şekil 10:

Yağ molekülleri, gliserol ve yağ asitlerinden oluşmaktadır.

ÖNEMLİ

Besinlerden alınan yağ, kolesterol ve trigliserit içerir. Kolesterol ve yağın, özellikle doymuş yağın fazla alımı kan kolesterol düzeyini artırır.

B Ö L Ü M 4

AKLINIZA TAKILABİLECEK DİĞER SORULAR



Peki ya alkol ve kahve?

Makul miktarda alkol, özellikle şarap, kardiyovasküler hastalık riskini düşürebilir, AH hastalarının ölçülü miktarda alkol almasına karşı tavsiyede bulunmak için bir neden yoktur. Ancak yüksek trigliserit düzeyine sahip AH hastaları alkol kullanmamalıdır.

Fazla miktarda kahve tüketmek kandaki kolesterolü yükseltebilir. Bunun nedeni, kahvedeki iki maddenin kolesterolü artırıcı etkisinin olmasıdır. Filtrelenmiş kahvede bu maddeler yoktur. Bu durumda filtrelenmiş kahve ile hazır kahve, kolesterol oranını yükseltmez. Çay ve kahve ayrıca aterosklerozun gelişimini yavaşlatabilen maddeler içerir.

ÖNEMLİ

Makul düzeylerde alkol ve filtrelenmiş kahve alımı, AH hastaları için uygundur. Kanınızdaki trigliserit düzeyi yüksekse alkolü dikkatli kullanmalısınız. Filtrelenmemiş kahve, kolesterolü yükseltebilir.



Tütün kullanımı lipidleri etkiler mi?

Sigara içmek AH hastaları için özellikle zararlıdır ve AH hastalarının sigara içmemesi şiddetle tavsiye edilir. Sigara içmek kan damarlarına ek hasar verir, HDL-Kolesterolü ('iyi kolesterol') düşürür ve kan kolesterol düzeyi normal aralığında bulunsa bile, kardiyovasküler hastalık riskini üç katına çıkarır. Tedavi görmeyen AH hastalarında, AH hastası olmayan kişilere göre kardiyovasküler hastalık gelişme riski 25 kat fazladır. Gerek tütün kullanan ve gerekse tedavi görmeyen AH

hastalarında ise risk 75 katına çıkar! Bu durum hem erkekler hem de kadınlar için geçerlidir.

ÖNEMLİ

Tedavi görmeyen ve sigara içen AH hastalarında kardiyovasküler hastalık oluşma riski, AH hastası olmayan kişilere oranla 75 kat daha fazladır.



Fiziksel aktivite neden yararlıdır?

Fiziksel aktivite tüm yaş gruplarına önerilmektedir. Fiziksel aktivite, LDL-Kolesterolü ve trigliseritleri düşürüp HDL-Kolesterolü arttırarak, lipid profili üzerinde faydalı etkilere sahiptir. Fiziksel aktivite kan basıncınızı düşürebilir ve obezite, tip 2 diyabet ve bazı kanser türlerinin gelişme riskini azaltır.

ÖNEMLİ

Haftada en az beş kez, günde otuz dakikalık aktivite (nabızı arttırmaya yetecek kadar) önerilmektedir.





BU KİTAPÇIKTAN NELER ÖĞRENDİNİZ?

Ailesel Hiperkolesterolemi'nin aileden görülen ve LDL-reseptörü için kusurlu bir genin neden olduğu kalıtsal bir hastalık olduğunu öğrendiniz.

Kusurlu bir LDL-reseptörü kandaki LDL-Kolesterolün artmasına neden olabilir. Bu durum ateroskleroz ve kalp-damar hastalıklarını artırabilir.

Genç yaşta görülen kardiyovasküler hastalık AH göstergesidir.

Aile üyelerinin LDL-Kolesterollerini ölçüp kusurlu gen taşıyıp taşımadıklarını bularak AH hastası olup olmadıklarını öğrenmek mümkündür.

En önemlisi, sizin ve hasta aile üyelerinizin sağlıklı bir yaşam tarzı ile kalple dost bir beslenme benimseyerek ve LDL-K azaltıcı tedaviler görerek kardiyovasküler hastalık riskini nasıl düşürebileceğinizi öğrendiniz.

Bu kitapçık aynı zamanda doktorunuzla hastalığınızı tartışabilmenize yardımcı olur.

SÖZLÜK

APO-B: Kolesterolü belirli hücelere nakletmek için, LDL-K partikülüne ekli, Apolipoprotein B veya Apo-B adlı özel bir protein bulunur. Apo-B, LDL-K partikülü ile vücudunuzdaki LDL-reseptörü taşıyan hüceler arasında bir köprü işlevi görür.

SAFRA ASİTLERİ: Karaciğer safra asitleri ve kolesterol üretir. Safra asitleri, yemek yediğimizde bağırsağa salınırlar. Bu, bağırsaktaki yağların kana karışmasını sağlar.

HÜCRE: Hüceler vücudun yapı taşlarıdır. Vücudumuz yaklaşık 100.000.000.000 (100 milyar) hücreden oluşur.

KOLESTEROL: Kolesterol yağlı bir maddedir. Vücutta depo edilir ve tüm hayvansal gıdalarda bulunur. Kolesterolün büyük miktarı karaciğerde depo edilir.

KROMOZOMLAR: Her bir hücrenin çekirdeğinde bulunan kalıtsal materyal.

ŞİLOMİKRON (YAĞ ZERRECİĞİ): Lipidleri bağırsaklardan hücelere taşıyan büyük lipoprotein partikülleri.

DNA: Kromozomlarımızdaki genleri oluşturan moleküllerdir.

AİLESEL HİPERKOLESTEROLEMİ (AH): Kalıtsal bir hücre bozukluğudur. Kusur, hücelerin kandan yeterli kolesterolü çekemedikleri anlamına gelir. Bu durum, yüksek kan kolesterol düzeyleri ile sonuçlanır.

SAFRA KESESİ: Karaciğere bağlıdır ve safrayı depolar.

GEN: Belirli bir proteini kodlayan DNA bölümü.

HDL-KOLESTEROL: 'İyi kolesterol' olarak da adlandırılır. Kanınızda fazla olması sorun değildir.

HİDROJENİZE (TRANS) YAĞ/HİDROLİZE YAĞ/SERTLEŞMİŞ YAĞ: Bu 3 kavram da aynı yağın farklı isimleridir. Bu yağ doymamış yağ olarak başlar ve daha sonra doymuş yağa dönüştürülür. Doymamış yağın doymuş yağa çevrilmesi oldukça yaygındır çünkü doymuş yağ uzun süre dayanır.

LDL-KOLESTEROL: 'Kötü kolesterol' olarak da bilinir. Kanınızda çok az bir miktarda LDL-Kolesterol bulunması yapabileceğiniz en iyi şeydir.

LİPİDLER: Yağlar.

LİPOPROTEİNLER: Lipoproteinler; kolesterol, trigliseritler ve proteinden oluşan küçük paketlerdir ve yağların kana taşınması için araçlardır. En önemlileri HDL ve LDL olmak üzere çeşitli lipoproteinler vardır.

MİYOKARD ENFARKTÜSÜ: Kalbe giden kan engellendiğinde aniden meydana gelen bir kalp hastalığıdır. Miyokard enfarktüsünün nedenleri arasında yüksek kolesterol ve sigara kullanımı bulunur.

RESEPTÖRLER: Reseptörler, hücrelerin dışında yer alan 'dokunaçlar'dır. Dokunaçlar hücrelerin ihtiyacı olan maddeleri kandan yakalar. Lipoproteinler için özel reseptörler vardır. Kalıtsal Ailesel Hiperkolesterolemisi (AH) olan kişilerin LDL-lipoproteinler için çok az sayıda işlevsel reseptörü bulunur. Bu, LDL'deki kolesterolün kanda kaldığı ve kan damarlarının daralması sonucunu doğuran plak formunda kan damarlarında birikebildiği anlamına gelir.

DOYMUŞ YAĞ: Vücut bu yağı kendisi depolayabilir. Doymuş yağ içeriği zengin bir şekilde beslenme kanda kolesterolün artmasına yol açar. Doymuş yağ, buzdolabında sertleşen yağ türüdür.

TRİGLİSERİTLER: Yağlar için kullanılan bir başka kelimedir. Gıdadaki ve kandaki yağlar trigliseritlerdir. Kanda düşük düzeyde trigliserit bulunması iyidir.

DOYMAMIŞ YAĞ: Bu yağ çoğunlukla bitkisel gıdalarda ve balıklarda bulunur. Vücut yeterli doymamış yağı kendisi oluşturamaz, bu yüzden bu tür yağı içeren gıdalar yemek zorundayız. Doymamış yağlar buzdolabında yumuşak veya sıvı kalırlar.

VLDL: Çok Düşük Yoğunluklu Lipoprotein; yağ bağırsaklardan karaciğere ulaştığında VLDL adı verilen büyük, yağ açısından zengin partiküllere paketlenmiştir.

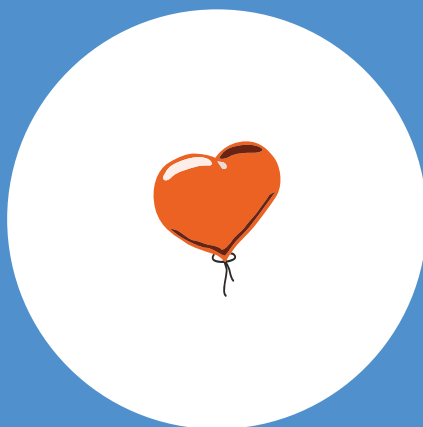


DR. LEIV OSE
LİPİD KLİNİĞİ
OSLO ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ
NORVEÇ

Bu kitapçığın yazarı Dr. Leiv Ose, 1970'ten bu yana yağ metabolizma bozuklukları bulunan hastalarla çalışmaktadır. Bu alandaki bilimsel faaliyetlerde yer almaktadır. Birincil ilgi alanı önleyici kardiyoloji ve Ailesel Hiperkolesterolemi (AH) gibi genetik hiperlipidemidir. 1984 yılından bu yana Norveç'teki Oslo Üniversitesi Hastanesinin Lipid Kliniği başkanlığını yapmaktadır.

Bu lipid kliniği, AH üzerine odaklanan az sayıdaki lipid kliniklerinden biridir. Kliniğin AH'nin beslenme ve ilaçla tedavisinde, genç hastalar da dahil olmak üzere, geniş bir deneyimi vardır. Yönettiği lipid kliniği, Norveç'teki AH referans merkezidir.

NOTLAR



LANDELIJK EXPERTISECENTRUM
ERFELIJKHEIDSONDERZOEK
FAMILIAIRE HART- EN VAATZIEKTEN