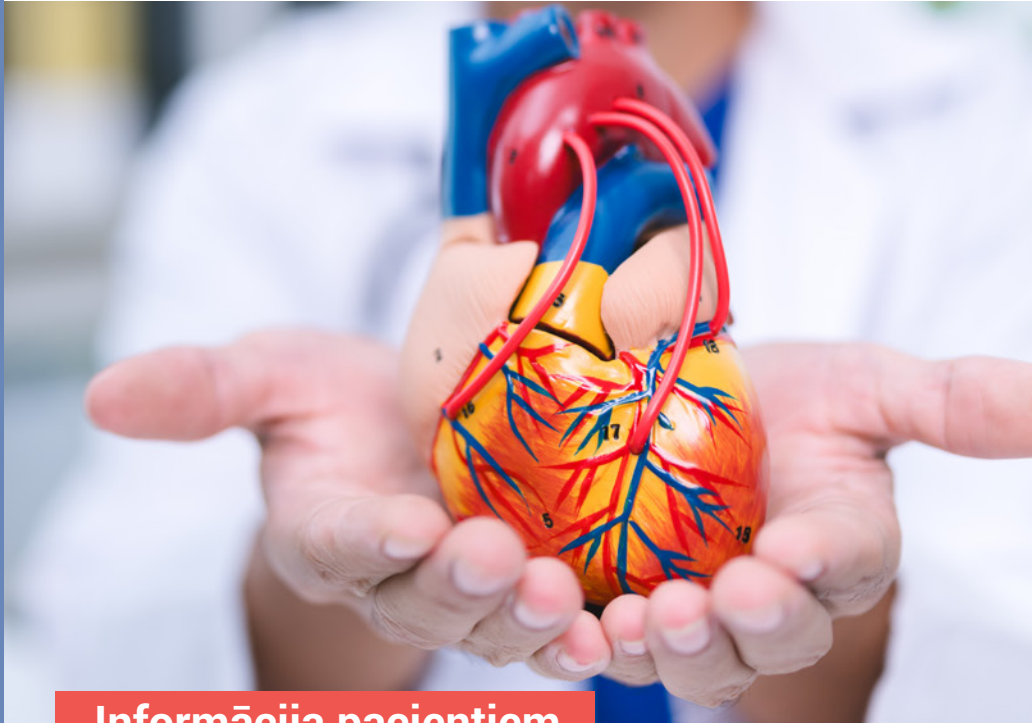




PAULA STRADIŅA
KLĪNISKĀ UNIVERSITĀTES
SLIMNĪCA



Informācija pacientiem

**ĢENĒTISKĀ TESTĒŠANA –
savlaicīgai un precīzākai
ģimenes hiperholesterinēmijas
diagnosticēšanai**



Kas ir ģimenes hiperholesterinēmija un kāpēc tā ir bīstama?

Ģimenes hiperholesterinēmija ir ģenētiska slimība, kas izraisa paaugstinātu "sliktā" jeb zema blīvuma lipoproteīnu holesterīna (ZBLH) līmeni asinīs. Tā ir saistīta ar ģenētiskiem defektiem, kas traucē normālu holesterīna vielmaiņu, izraisot tā uzkrāšanos asinīs un nogulsņēšanos asinsvadu sienīņās. Šī slimība būtiski palielina sirds un asinsvadu slimību risku, tostarp miokarda infarkta un insulta attīstību jau agrīnā vecumā.

Ģimenes hiperholesterinēmijas formas:

- **Heterozigotā ģimenes hiperholesterinēmija (HeĢH):**

Šī ir izplatītākā ģimenes hiperholesterinēmijas forma, kas sastopama 1 no 250 cilvēkiem un kas attīstās tad, ja bērns pārmanto ģenētisko mutāciju **tikai no viena vecāka**. Neārstētiem pieaugušiem HeĢH pacientiem ZBLH līmenis asinīs parasti pārsniedz 5-6 mmol/l, bet bērniem – virs 3,5-4,0 mmol/l, un sirds slimības attīstās parasti pēc 40 gadu vecuma, bet nereti vēl agrāk.

- **Homozigotā ģimenes hiperholesterinēmija (HoĢH):**

Reta un smaga slimības forma, kas rodas, ja bērns pārmanto pa vienai ģenētiskai mutācijai **no abiem vecākiem**. Šajā gadījumā ZBLH līmenis ir ievērojami augstāks – parasti virs 10-13 mmol/l, un komplikācijas var attīstīties jau bērnībā vai agrā jaunībā. Šiem pacientiem jau pusaudžu gados ir augsts gan infarkta, gan nāves risks.

Kas ir ģenētiskā testēšana un kā tā notiek?

Ģenētiskā testēšana ir metode, kas analizē pacienta DNS jeb ar iedzimtību saistīto ģenētisko informāciju, lai atklātu specifiskas mutācijas (jeb ģenētiskos variantus), kas izraisa ģimenes hiperholesterinēmiju.

Testēšanas process:

- 1. Asins parauga paņemšana** – analīzei nepieciešams neliels asins paraugs, kas tiek nosūtīts uz laboratoriju.
- 2. DNS analīze** – laboratorijā, izmantojot modernās sekvencēšanas tehnoloģijas, tiek noteiktas iespējamās ģenētiskās mutācijas.
- 3. Rezultātu interpretācija** – datu analītiķis izvērtē, vai atbilstoši pieejamai zinātniskai literatūrai, konstatētais ģenētiskais variants tiešām var būt slimību izraisošs, un tālāk ārsts-ģenētiķis vai kardiologs izskaidro testa rezultātus un rekomendē atbilstošu ārstēšanu. Datu analīzes process var aizņemt visvairāk laika, jo pastāv liels skaits mutāciju, kas var izraisīt ģimenes hiperholesterinēmiju.
- 4. Rezultātu sagaidīšana** – rezultāti Jūsu ārstējošam ārstam būs pieejami orientējoši 3-6 mēnešu laikā pēc asins parauga nodošanas. Pēc rezultātu saņemšanas ārsts Jūs aicinās uz vizīti vai informēs Jūs pa telefonu par tālākajiem soļiem.

Kāpēc nepieciešama ģenētiskā testēšana?

Tā kā slimības pamatā ir ģenētiskas izmaiņas, ar ģenētiskās testēšanas palīdzību tiek iegūta pacientiem un ģimenei būtiska informācija:

- 1) ja tiek konstatētas slimībai raksturīgās ģenētiskās izmaiņas, tiek nešaubīgi apstiprināta ģimenes hiperholesterinēmijas diagnoze;
- 2) ir zināms, ka personām, kam atrod slimību izraisīto mutāciju, sirds slimību risks ir daudzkārt lielāks, tāpēc profilaktiskos pasākumus jāuzsāk ļoti agri, reizēm pat no 8-10 gadu vecuma;
- 3) ņemot vērā rezultātus, var veikt ģenētisko kaskādes skrīningu – mērķtiecīgi meklēt šo mutāciju arī pirmās pakāpes radniekiem, lai agrīni diagnosticētu slimību citiem ģimenes locekļiem.

Kādi ir ieguvumi no ģenētiskās testēšanas?

- Apstiprina ĢH slimības diagnozi.
- Nosaka konkrēto mutāciju, kas izraisa slimību.
- Palīdz veikt precīzāku slimības prognozi un izvēlēties vispiemērotāko terapiju.

Svarīgi!

Ja slimībai raksturīgo mutāciju neatrod, tas joprojām neizslēdz ģimenes hiperholesterinēmijas diagnozi.

Ko darīt, ja tiek konstatēta slimībai raksturīgā mutācija?

- Ja apstiprinās ģimenes hiperholesterinēmijas diagnoze, Jūsu ārsts izstrādās individuālu ārstēšanas plānu. Pieaugušiem pacientiem ieteicams konsultēties un atrasties uzraudzībā pie Paula Stradiņa Klīniskās universitātes slimnīcas kardiologiem, kas ir specializējušies ĢH jautājumos. Ja aizdomas par ĢH ir jau bērna vecumā (<18 gadiem), tad noteikti nepieciešams konsultēties pie bērnu endokrinologa.
- Jūsu ģimenes locekļiem noteikti ieteicams veikt kaskādes skrīningu – gan pārbaudīt holesterīna līmeni, gan arī šīs mutācijas esamību.
- Tā kā medicīnas personāls pats tiešā veidā nevar uzrunāt Jūsu radniekus, būtu ļoti ieteicams, ka Jūs uzreiz informējat savus pirmās pakāpes asinsradniekus (brāļus, māsas, bērnus, atsevišķos gadījumos arī vecākus) par šo izmeklējumu nepieciešamību.
- Vislabāk ir izrunāt ar savu ārstu, kādas analīzes ir jāveic un kuriem no radniekiem noteikti vajadzētu ģenētisko pārbaudi un ārsta, lipīdu speciālista konsultāciju.
- Ja radnieki piekrīt, savas konsultācijas laikā pie lipīdu speciālista varat pārrunāt arī radnieku (piemēram, bērnu) analīzes, lai izvērtētu nepieciešamību pēc lipīdu speciālista konsultācijas un mutācijas pārbaudes.





Ģenētiskās testēšanas priekšrocības

- **Ātrāka diagnostika** – iespēja agrīni uzsākt ārstēšanu un novērst komplikācijas.
- **Mazākas izmaksas** – jaunās metodes padara testēšanu būtiski lētāku nekā iepriekš.
- **Pieejamība Latvijā** – vairs nav nepieciešams sūtīt asins paraugus uz ārzemēm.
- **Pacienta un ģimenes veselības aizsardzība** – iespēja laikus diagnosticēt slimību citiem ģimenes locekļiem un veikt profilaktiskus pasākumus.

Atcerieties!

Agrīna diagnostika un ārstēšana var glābt dzīvības un būtiski uzlabot dzīves kvalitāti. Ja Jums vai Jūsu ģimenes locekļiem ir paaugstināts holesterīna līmenis un ģimenē ir bijuši agrīni sirds un asinsvadu slimību gadījumi, ģenētiskā testēšana var būt nozīmīga, lai novērstu nopietnus veselības sarežģījumus nākotnē.

Papildu informācija par ģimenes hiperholesterinēmiju: www.parholesterinu.lv

Latvijā ģenētiskā testēšana tiek ieviesta sadarbībā starp Paula Stradiņa Klīnisko universitātes slimnīcu, Latvijas Biomedicīnas pētījumu un studiju centru un pacientu organizāciju "ParSirdi.lv" Nacionālā Veselības dienesta finansēta projekta "Jaunākās paaudzes ģenētiskās testēšanas ieviešana Paula Stradiņa Klīniskā universitātes slimnīcā primāru hiperlipidēmiju ģenētiskai diagnostikai" ietvaros.

Pilotprojekts: "Sirds-asinsvadu slimību pacientu diagnostikas un ārstēšanas uzlabošana Paula Stradiņa Klīniskajā universitātes slimnīcā"
NVD-9/96-2024, ID 04.



PAULA STRADIŅA
KLĪNISKĀ UNIVERSITĀTES
SLIMNĪCA



Matēriāls izstrādāts pilotprojekta ietvaros, kas īstenots Eiropas Savienības Atveseļošanas un noturības mehānisma plāna 4. komponentes "Veselība" 4.3. reformu virziena "Veselības aprūpes ilgtspēja, pārvaldības stiprināšana, efektīva veselības aprūpes resursu izlietošana" 4.3.1.r. reformas "Veselības aprūpes ilgtspēja, pārvaldības stiprināšana, efektīva veselības aprūpes resursu izlietošana, kopējā valsts budžeta veselības aprūpes nozarē palielinājums" projekts «Veselības aprūpes pakalpojumu modeļu attīstības laboratorija» ietvaros.