

Familiární hypercholesterolemie: z Čech a Moravy do celého světa – editorial

Richard Češka

III. interní klinika – klinika endokrinologie a metabolismu 1. LF UK a VFN v Praze

Komentář k | Editorial on

Češka R et al. ScreenPro FH – Screening Project for Familial Hypercholesterolemia in Central, Southern and Eastern Europe: Basic Epidemiology. *Vnitř Lék* 2017; 63(1): 25–30.

Češka R et al. ScreenPro FH – Screening Project for Familial Hypercholesterolemia in Central, Southern and Eastern Europe: Rationale and Design. *Vnitř Lék* 2017; 63(1): 43–49.

Když jsem uviděl na obrazovce počítače název tohoto úvodníku, který mne napadl časně ráno po probuzení, trochu jsem se zarazil. Ale ono opravdu naštěstí nejde o to, že bychom rozesávali geny pro závažné metabolické onemocnění po celé zeměkouli. Chtěl bych ale napsat pár vět o tom, jak se péče o nemocné s familiární hypercholesterolemií (FH) v naší zemi stala modelem pro opravdu významnou část světa.

V tomto čísle *Vnitřního lékařství* najdete dva články s tematikou mezinárodní spolupráce při vyhledávání a systému péče o FH. Než se problematice budeme věnovat malinko podrobněji, dovoluji si pár obecnějších poznámek k problematice interní medicíny, hypercholesterolemie, hyperlipoproteinemií a nakonec i pár slov o FH.

Proč píšeme o FH v časopise České internistické společnosti? Ne, opravdu to není „personální uní“ předsedy společnosti a lipidologa. Vždycky, když se mě lidé ptali, proč nemáme samostatný obor „klinická lipidologie“ (paralel by se našlo dost), argumentoval jsem, že nikdy neléčíme lipidy, nějaká čísla, ale vždycky celého pacienta. A naopak, který jiný obor než interna se „celostně“ postará o nemocného s hyperlipidemií či dyslipidemií, který je buď ve vysokém kardiovaskulárním (KV) riziku, nebo už KV příhodu prodělal? Takový pacient má navíc hypertenzi, diabetes, další rizikové faktory i jiné choroby, které musíme zohlednit při diagnostické a terapeutické rozvaze. Lipidy, ateroskleróza a preventivní kardiologie jsou prostě nezpochybnitelnou součástí vnitřního lékařství! A interna nachází v „klinické lipidologii“ opravdu velmi komplexní základnu, o kterou se může vždy opřít.

Familiární hypercholesterolemie představuje ideální, přírodou nabízený model ke studiu vztahů mezi genetikou, cholesterolem, aterosklerózou a KV onemocněními. I když FH není příčinou většiny hypercholesterolemií v populaci (i ty mají ale velmi často genetický podklad), představuje v populaci významný problém. Jen v naší zemi je pravděpodobně 20 000–40 000 ne-

mocných s FH, kteří jsou vesměs ohroženi KV příhodou v mladém věku, někteří dokonce již ve 3. deceniu. I proto je důležité včasné vyhledávání a zahájení efektivní terapie, která může zásadně změnit prognózu nemocného a v zásadě ji přiblížit „zdravé normální“ populaci.

Na jedné straně je fakt, že studium FH a vztahů hypercholesterolemie k ateroskleróze se stalo jedním z významných témat biomedicínského výzkumu ve 20. století (o čemž svědčí řada Nobelových cen udělených v souvislosti s touto problematikou – poslední v roce 1985 za objev funkce LDL receptoru J.L. Goldsteinovi a M.S. Brownovi). Z druhé strany nebudeme zastírat, že zvýšený zájem o FH se probouzí pravidelně v souvislosti s příchodem nových léků, které dokáží významně snížit hladiny celkového cholesterolu a LDL-cholesterolu a posléze i ovlivnit aterosklerózu a KV onemocnění. Bylo tomu tak na konci 80. let minulého století v souvislosti s příchodem statinů a stejná situace je před námi dnes, v souvislosti s postupným zaváděním „biologické léčby hypercholesterolemie“, PCSK9 inhibitorů.

Jestliže máme k dispozici účinné léky, které o desítky procent sníží výskyt KV onemocnění u nemocných s FH, ovlivní dokonce mortalitu těchto pacientů především v mladém věku, je potřeba tyto léky využívat. Samozřejmě je třeba v první řadě nalézt a identifikovat nemocné s FH (všichni víme, že cholesterol „bohužel“ nebolí) a teprve pak můžeme hledat optimální terapii. A to je problém prakticky na celém světě. Skupiny expertů či mezinárodní odborné společnosti se snaží vytvářet nejrůznější metodiky pro screening FH v populaci. Poslední takovou snahou je iniciativa Evropské aterosklerotické společnosti (EAS) o vytvoření celosvětové databáze nemocných s FH. Je to iniciativa zajímavá. Bohužel ale vychází z pozic „ideálního světa“: „Kolegové, vezměte všechny své nemocné s FH, pošlete jejich údaje do centrální databáze a my vymyslíme optimální postup.“ Problém je, že v mnoha zemích o pacientech s FH nevědí vůbec, v některých nevědí moc ani o nemoci (FH) samotné. A jak se

říká: „Kde nic není, tam ani...“ Situace s vyhledáváním FH je skutečně v různých zemích různá. Naší výhodou je, že ČR je v pomyslném žebříčku vyhledávání a diagnostiky FH společně s nedostupitelným (státem podporovaným) Nizozemskem a Norskem na stupních vítězů. Takže, my máme dnes diagnostikovaných pacientů v databázi 7 000 (mnozí další jsou samozřejmě léčeni, aniž by byli zavedeni v registru). Proč jsme tak úspěšní? Je to samozřejmě zásluha několika vedoucích osobností, z nichž je třeba na prvním místě uvést prof. Josefa Šobru, který se problematice FH věnoval prioritně. Napsal o FH první monografii, a to v celosvětovém měřítku, založil první ambulanci pro hyperlipoproteinemii na světě (ve stejném roce vznikla podobná i v San Franciscu pod vedením Richarda Havla) a konečně navrhl a popsal systém vyhledávání, kterému se dnes říká „kaskádový screening“. Skupina molekulárních biologů v Brně se začala zabývat genetickou diagnostikou FH, a především v osobě doc. T. Freiberga navázala mezinárodní spolupráci s projektem MedPed. Naše Centrum preventivní kardiologie III. interní kliniky 1. LF UK a VFN v Praze pak v pokračování Šobrovy tradice poskytuje péči jedné z celosvětově největších skupin nemocných s FH (900 nemocných). Česká společnost pro aterosklerózu pak podporuje fungování celorepublikové sítě lipidových ambulančí a center, vzájemně propojených a především spolupracujících. A právě tento „Český MedPed“ se stal odrazovým můstkem pro mezinárodní projekt ScreenPro FH.

ScreenPro FH je mezinárodní projekt pro vyhledávání, diagnostiku a léčbu nemocných s FH v zemích střední, východní a jižní Evropy. V současné době již projekt zahrnuje 18 zemí, ve kterých žije půl miliardy obyvatel. Převáděno do populace FH je to jeden až dva miliony nemocných! Navíc v současné době projekt přibírá další země, mimo původní region „zájmu“. Jde jednak o země střední Asie, ale zasahuje dokonce i do oblasti Perského zálivu a severní Afriky. Projekt vychází z praktických a reálných zkušeností především českých, ale i slovenských a částečně i maďarských a polských. V prvním ze dvou publikovaných článků je popisován jeho hlavní význam, cíle a struktura projektu (vytvoření mezinárodní propojené sítě lipidových center v zúčastněných zemích s centrálním vedením). Projekt

chce poskytovat i praktickou pomoc (obecné informace na webu, ale i dokumenty ke stažení) nejen národním vedoucím, ale lékařům v reálné praxi v jednotlivých zemích. Druhý článek pak popisuje výchozí situaci v jednotlivých zemích, která se skutečně dramaticky liší. Od již zmiňovaného „leadera“, České republiky, je vidět, že vyhledávání a strukturovaná péče funguje na Slovensku, ve vybraných centrech v Maďarsku a v Polsku. Obrovská Ruská federace má velmi úspěšná centra, ale také obrovské, zcela nepokryté oblasti, na které se bude muset národní koordinátor soustředit. Raketově rychlý (ale soustředěný především do hlavních měst a regionálních center) je start zájmu o problematiku v baltických, ale také balkánských zemích. S velkým zájmem budeme sledovat ambiciózní projekty v Turecku nebo v Řecku. V některých dalších zemích je rozvoj projektu (ostatně podobně jako tomu bylo a je i u nás) závislý na entuziazmu několika vedoucích osobností. Důležité ale je, že se o problematice FH začíná mluvit i v zemích, kde byla problematika prevence KV onemocnění dosud popelkou.

Projekt ScreenPro FH je zařazen International Atherosclerosis Society. Jsme hrdí na to, že jeho koordinace byla svěřena naší zemi. Není to náhoda, ani nějaká individuální zásluha. Je to zásluha všech kolegů, kteří se podíleli na rozvoji problematiky FH v naší zemi, především těch, kteří se aktivně účastnili projektu MedPed. Teď můžeme dokázat, že i malá země ve středu Evropy může ukazovat i v medicíně cestu pro velkou část světa. Trochu se omlouvám, že české články v našem časopise jsou anglicky. Jsou však určeny jak našim kolegům, tak také kolegům v zahraničí, jak v členských zemích ScreenPro FH, tak všem, kteří by se chtěli k naší aktivitě připojit.

prof. MUDr. Richard Češka, CSc., FACP, FEFIM
✉ richard.ceska@lf1.cuni.cz

III. interní klinika 1. LF UK a VFN v Praze
www.vfn.cz

Doručeno do redakce 27. 12. 2016