





# قائمة المصطلحات

## ApoB:

يحتوي كوليسترول البروتين الدهني منخفض الكثافة LDL على مكون بروتيني خاص يسمى Apolipoprotein B أو ApoB. يعمل ApoB كجسر بين كوليسترول LDL وخلايا الكبد التي توجد عليها مستقبلات LDL.

## تصلب الشرايين:

تراكم الرواسب الدهنية في جدران الشرايين

## الكوليسترول:

الكوليسترول مادة شبيهة بالدهون تتراكم في الجسم وتوجد في جميع الأطعمة الحيوانية.

## فرط كوليسترول الدم العائلي (FH):

مرض وراثي يتسبب في ارتفاع مستويات الكوليسترول في الدم ويمكن أن يؤدي إلى الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية في وقت مبكر من الحياة

## الجين:

امتداد من الحمض النووي يشفر المعلومات الخاصة ببروتين معين. تنتقل الجينات من الأهل إلى الطفل.

## الدهون المشبعة:

الدهون الموجودة في معظم المنتجات الحيوانية وبعض منتجات الألبان والعديد من الأطعمة السريعة والوجبات الخفيفة. إذا كان النظام الغذائي يحتوي على الكثير من الدهون المشبعة فهذا يؤدي إلى زيادة مستويات الكوليسترول في الدم.

## كوليسترول البروتين الدهني عالي الكثافة (HDL):

يُعرف أيضًا باسم الكوليسترول «الجيد». من الجيد أن يكون لديك الكثير منه في دمك.

## نوبة قلبية:

تحدث النوبة القلبية عندما يتوقف تدفق الدم إلى القلب. السبب الأكثر شيوعًا هو ترسب الدهون (بما في ذلك الكوليسترول) مما يؤدي إلى تكون طبقة (عصيدة) في الشرايين التي تغذي القلب. يمكن أن يؤدي تدفق الدم المتقطع إلى أذية أجزاء من عضلة القلب أو تدميرها.

## مستقبلات LDL:

ترتبط مستقبلات LDL في الكبد بـ LDL وتسحبه من الدم إلى الكبد. معظم الأشخاص الذين يعانون من FH الموروث لديهم عدد قليل جدًا من مستقبلات LDL التي تعمل بشكل صحيح. هذا يعني أن LDL-C يستمر في الدوران في الدم ويمكن أن يسد الأوعية الدموية.

## كوليسترول البروتين الدهني منخفض الكثافة LDL:

يُعرف أيضًا باسم الكوليسترول «الضار». من الأفضل وجود كميات قليلة فقط من هذه المادة في الدم.

## البروتينات الدهنية:

البروتينات الدهنية عبارة عن حزم صغيرة من الكوليسترول والدهون الثلاثية والبروتينات التي تساعد في نقل الدهون في الدم. هناك أنواع مختلفة من البروتينات الدهنية بما في ذلك LDL و HDL.

## السكتة الدماغية:

تحدث السكتة الدماغية عندما تنقطع التروية الدموية إلى جزء من الدماغ أو يتم تقييدها بشدة، مما يؤدي إلى نقص الأكسجين والمواد المغذية في الدماغ.

## الشحوم الثلاثية:

معظم الدهون الموجودة في الطعام والدم عبارة عن شحوم ثلاثية. من الجيد أن يكون لديك مستويات منخفضة من الدهون الثلاثية.

## الدهون غير المشبعة:

توجد الدهون بشكل رئيسي في الأطعمة النباتية والأسماك. لا يستطيع الجسم إنتاج كميات كافية من الدهون غير المشبعة لذلك يجب أن نأكل الأطعمة التي تحتوي على هذه الدهون.

## وراشي:

ينتقل من الأهل إلى الطفل

## 4 فرط كوليسترول الدم العائلي (FH) وطفلك

إذا كان لديك FH فهناك احتمال بنسبة 50% أن يكون طفلك مصاباً أيضاً بـ FH لأنك ربما تكون قد ورثته الجين المتغير.

إذا كنت أنت أو أحد أفراد أسرتك مصاباً بـ FH، فيمكنك فحص طفلك وأبناء عمومته للتحقق من صحة الأسرة. لهذا الغرض، يتم تحديد مستوى الكوليسترول، وإذا لزم الأمر يتم إجراء اختبار جيني.

من المهم أن يتم تشخيص FH في مرحلة الطفولة المبكرة لأن خفض مستويات الكوليسترول الضار في وقت مبكر قدر الإمكان يقلل من خطر إصابة طفلك بأمراض القلب والأوعية الدموية في مرحلة البلوغ.

يتم تشجيع الطفل المصاب بـ FH على اتباع نظام غذائي صحي وممارسة الرياضة بانتظام. إذا تُرك دون علاج، يمكن أن يؤدي FH ممتثل الزيجوت (HoFH) إلى الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية قبل سن 20. يعاني الأطفال المصابون بـ FH والذين يتم علاجهم بشكل فعال في سن العاشرة وما بعد من الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية في نفس عمر الأشخاص الذين لا يعانون من FH<sup>9</sup>. ويمكن أيضاً وصف أدوية الستاتين للأطفال الذين تزيد أعمارهم عن الـ 10 سنوات والأدوية الأخرى الخافضة للكوليسترول الضار LDL. سيخضع طفلك لفحوصات منتظمة لدهون الدم للتأكد من أن مستويات الكوليسترول الضار منخفضة الكثافة LDL ضمن النطاق الطبيعي قدر الإمكان.

## ماذا تعلمت من هذا الكتيب؟

لقد تعلمت أن فرط كوليسترول الدم العائلي (FH) مرض وراثي تسببه جينات متغيرة. يؤثر FH على الجينات المشاركة في امتصاص الكوليسترول الضار LDL في الكبد.

يعاني الأشخاص المصابون بـ FH من ارتفاع كوليسترول LDL إلى مستويات عالية جداً في دمائهم مما قد يؤدي إلى تضيق الأوعية الدموية وتطور أمراض القلب والأوعية الدموية في سن مبكرة.

من الممكن معرفة ما إذا كان الأقارب مصابين أيضاً بـ FH. لهذا الغرض، يتم قياس مستوى الكوليسترول الضار LDL في الدم وإذا لزم الأمر يتم إجراء اختبار جيني لتحديد الجين المتغير.

الأهم من ذلك يمكنك أنت وأقاربك المصابون بـ FH تقليل خطر الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية من خلال اتباع نمط حياة صحي ونظام غذائي صديق للقلب وتناول الأدوية الموصوفة لخفض مستويات الكوليسترول الضار.

## ماذا بإمكانني أن أفعل إذا كنت قلقاً بشأن FH الخاص بي؟

اسأل طبيبك أو غيره من متخصصي الرعاية الصحية عن حالتك وخيارات العلاج. اتصل بجمعيات المرضى المحلية مثل Lipid-Liga لمعرفة المزيد.

شابر بالاستفسار بنفسك!



يُعد تشخيص FH في مرحلة الطفولة أمراً مهماً لأن التغييرات المبكرة في نمط الحياة / النظام الغذائي يمكن أن تقلل من تأثير FH وخطر الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية في وقت لاحق من الحياة.

## تحديد مستويات الكوليسترول: تعرف على تحاليلك والقيم الهدفية للعلاج

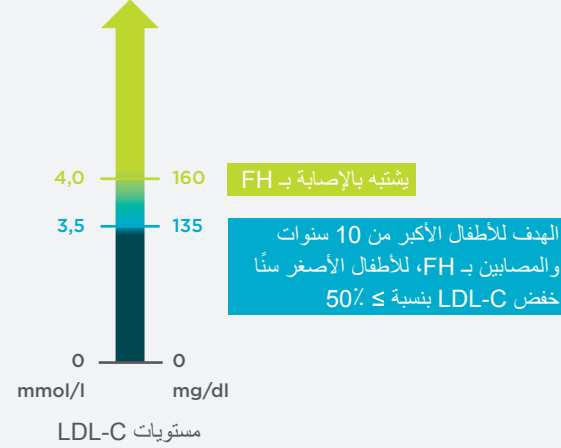
يُقاس الكوليسترول أحياناً على أنه كوليسترول إجمالي (LDL-C) بالإضافة إلى HDL-C ودهون أخرى، ولكن في بعض الأحيان يُقاس بشكل الكوليسترول منفصل لـ LDL-C و HDL-C. يتحدث الأطباء عن مستويات الكوليسترول في وحدات مختلفة كـ «مليمول / لتر» أو «ملغم / ديسيلتر» (والتي تختلف تقريباً مثل الكيلومترات والأميال).

عادة ما يتم الاشتباه بـ FH عندما يكون مستوى الكوليسترول الضار أعلى من 5 مليمول / لتر (190 مجم / ديسيلتر) عند البالغين وأكثر من 4.0 مليمول / لتر (160 مجم / ديسيلتر) عند الأطفال.<sup>9</sup>

بناءً على مستوى الكوليسترول الحالي لديك واعتماداً على ما إذا كنت تعاني من أمراض القلب والأوعية الدموية (على سبيل المثال، إذا كنت قد أصبت بنوبة قلبية)، سيناقش طبيبك معك قيمة الكوليسترول المستهدفة في العلاج. تعبر هذه القيمة المستهدفة عن مقدار ما يجب خفض مستوى الكوليسترول لديك من خلال نمط حياة صحي ونظام غذائي وأدوية.

## القيم المستهدفة الموصى بها للبالغين والأطفال المصابين بـ FH<sup>9</sup>

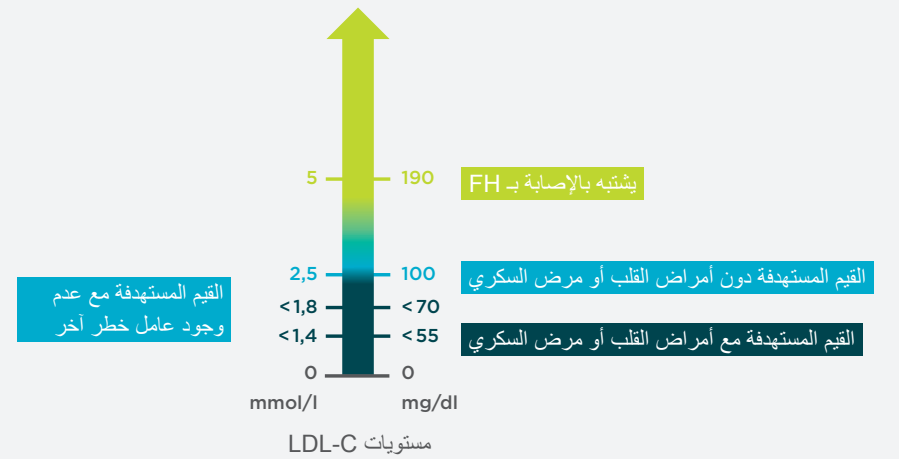
### الأطفال والمراهقون والشباب<sup>9</sup>



يمكن علاجهم بعقار يسمى الستاتين، إما بمفرده أو بالاشتراك مع أدوية أخرى لخفض مستويات الكوليسترول الضار LDL.

يمكن أن يقلل نمط الحياة الصحي مدى الحياة والنظام الغذائي الصديق للقلب وتناول الأدوية من خطر الإصابة بالنوبات القلبية والسكتة الدماغية.

### Erwachsene über 20 Jahre



## تغيير النظام الغذائي



تغيير النظام الغذائي هو أحد أفضل الطرق لبناء حماية صحية فعالة. يُنصح الأشخاص الذين لديهم مستويات عالية من الكوليسترول الضار LDL في دمائهم بمراقبة الكمية الإجمالية للدهون التي يتناولونها ونوعيتها. ينطبق هذا أيضًا على مرضى FH<sup>12</sup>

### نصيحتنا لك:

- احتفظ بمفكرة طعام وقم بتوثيقها وتحليل عاداتك الغذائية.
- تناول الكثير من الفاكهة الطازجة والخضروات والسلطة.
- تناول الأطعمة الغنية بالألياف (مثل منتجات الحبوب الكاملة).
- استبدل الدهون الحيوانية بزيت الزيتون أو زيت بذور اللفت الصحي.
- فضّل الأسماك عن غيرها من اللحوم.
- استخدم الأعشاب والتوابل بدلًا من الملح.

## زيادة الوزن



هل ربما يكون وزنك زائدًا؟ يرتبط تراكم الدهون في منطقة البطن مع مخاطر عالية للإصابة بنوبة قلبية. أسهل طريقة لتقدير خطر الإصابة بنوبة قلبية هي قراءة محيط الخصر على شريط قياس. يزداد عند الرجال خطر الإصابة بنوبة قلبية اعتباراً من محيط خصر يبلغ 94 سم - وعند النساء اعتباراً من محيط خصر يبلغ 80 سم.<sup>13</sup>

### نصيحتنا لك:

- قم بقياس محيط خصرك.
- زيادة نشاطك البدني وتناول الطعام قليل الدسم.

## الدواء

بينما يمكن خفض مستويات الكوليسترول الضار LDL من خلال اتباع نظام غذائي ونمط حياة صحيين، يحتاج الأشخاص المصابون بـ FH أيضًا إلى الأدوية التي تخفض مستويات الكوليسترول الضار في الدم لتقليل خطر أذية الأوعية الدموية.

إذا تم تشخيص إصابتك بـ FH سيناقش طبيبك معك العلاج الدوائي الأنسب لك. يتم وصف أنواع مختلفة من الأدوية، والتي يمكن إعطاؤها إما مفردة أو مجتمعة. الأدوية الأكثر استخدامًا لخفض مستويات كوليسترول البروتين الدهني منخفض الكثافة LDL هي الستاتين، وهي فئة من مثبطات تصنيع الكوليسترول. من الممكن أيضاً استخدام أدوية أخرى لخفض الكوليسترول مثل مثبطات امتصاص الكوليسترول<sup>4</sup>.

• **مثبطات تصنيع الكوليسترول:** بحسب المادة الفعالة يتم تثبيط مراحل مختلفة من إنتاج الجسم للكوليسترول الضار LDL.

• **مثبطات امتصاص الكوليسترول:** تمنع امتصاص الكوليسترول من القناة الهضمية بحيث يتم إطراره بشكل متزايد في البراز. نتيجة لذلك، يتوجب على الكبد سحب المزيد من الكوليسترول في الدم لتشكيل الأحماض الصفراوية.

• **مثبطات PCSK9:** عند الحاجة إلى خفض الكوليسترول بشكل قوي قد لا تكون الحبوب كافية في بعض الأحيان. تعمل مثبطات PCSK9 على زيادة امتصاص الكوليسترول الضار في الكبد. بحسب المنتج، يتم حقن المادة الفعالة مرة لمرة شهرياً أو كل ستة أشهر.

في حالة FH الشديدة، بما في ذلك FH متماثل الزيجوت (HoFH)، يمكن أن تظل مستويات كوليسترول LDL مرتفعة للغاية على الرغم من العلاج الدوائي. في هذه الحالات قد يكون من الضروري تصفية الكوليسترول الضار بشكل ميكانيكي من الدم في عملية مماثلة لغسيل الكلى. هذا الإجراء يسمى **فصادة الدم**<sup>9</sup>.

## 3 علاج فرط كوليسترول الدم العائلي (FH)

### هل FH قابل للعلاج؟

على الرغم من عدم وجود علاج شافئ لـ FH فإن أعراضه قابلة للعلاج. أظهرت الدراسات أن خفض المستويات العالية من LDL-C يمكن أن يقلل من خطر الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية<sup>9</sup>. من المهم خفض مستويات LDL-C في أبكر وقت ممكن وبشكل حازم، قبل تكوين الترسبات الدهنية وبدء الأوعية بالتضييق. بالإضافة إلى ذلك فإنه من الضروري أن يستمر العلاج طوال الحياة للحفاظ على مستويات LDL-C منخفضة بشكل مناسب.

### كيف يتم علاج فرط الكوليسترول؟

هناك طرق عدة لخفض مستويات الكوليسترول الضار LDL والوقاية من أمراض القلب والأوعية الدموية. يلعب نمط الحياة والنظام الغذائي الصحي دوراً مهماً في ذلك، لكن معظم مرضى فرط كوليسترول الدم العائلي (FH) يحتاجون أيضاً لعلاج دوائي<sup>9</sup>.

### كيف يمكن أن تساهم بنفسك للعلاج؟

يجب على الأشخاص الذين يعانون من FH تغيير نمط حياتهم ونظامهم الغذائي لحماية قلوبهم. ما الذي يمكنك فعله لتقليل خطر الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية؟<sup>9</sup>

### الإقلاع عن التدخين

يؤدي التدخين إلى ضرر إضافي للأوعية الدموية، ويقلل من تركيز الكوليسترول «الجيد» (HDL-C) في الدم ويزيد من خطر الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية.

### نصيحتنا لك:

- شجع نفسك على الإقلاع عن التدخين الآن.
- استخدم الوسائل الرقمية أو كتب المساعدة الذاتية.
- احصل على الدعم من الأخصائيين.

### التمارين المنتظمة

ممارسة الرياضة بانتظام لها تأثير مفيد على دهون الجسم (الدهون) لأنها تقلل LDL-C «الضار» وتزيد من HDL-C «الجيد». ممارسة التمارين الرياضية بانتظام لها أيضاً آثار إيجابية على الأمراض المصاحبة الشائعة مثل ارتفاع ضغط الدم والسمنة ومرض السكري، كما تقلل من خطر الإصابة بها.

### نصيحتنا لك:

- مارس الكثير من التمارين مرتين إلى ثلاث مرات في الأسبوع.
- تجنب السلالم المتحركة والمصاعد.
- اترك سيارتك في المنزل قدر الإمكان، ويفضل المشي لمسافات قصيرة.

### تناول المشروبات الكحولية

تناول المشروبات الكحولية هو عامل خطر مستقل للإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية، لأنه يزيد بشكل غير مباشر من نسبة الدهون في الدم ويؤدي إلى السمنة بسبب محتواها العالي من السعرات الحرارية، كما يساهم في ارتفاع ضغط الدم مما يؤدي إلى أذية الأوعية. يزيد الكحول أيضاً من الالتهاب في الجسم ويحفز تصلب الشرايين.

### نصيحتنا لك:

- لا تحتفظ بالكحول في المنزل.
- اختر دائماً مشروباً خالٍ من الكحول.
- تحكم بشكل واعٍ في استهلاكك للمشروبات الكحولية.
- احصل على الدعم من الأخصائيين.

## 2 تشخيص فرط كوليسترول الدم العائلي (FH)

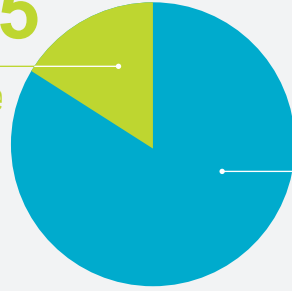
### كيف يتم تشخيص كوليسترول الدم العائلي (FH)؟

يعتمد تشخيص فرط كوليسترول الدم عادةً على مجموعة من المعايير الخمسة التالية (راجع المعايير التشخيصية لشبكة عيادة الدهون الهولندية لفرط كوليسترول الدم العائلي (Dutch Lipid Clinic Network diagnostic criteria for familial hypercholesterolaemia):

1. ارتفاع نسبة LDL-C في سن مبكرة
2. أمراض القلب والأوعية الدموية المبكرة، ارتفاع LDL-C، علامات واضحة على FH عند الأقارب من الدرجة الأولى (الذكور في عمر أقل من 55 عامًا؛ الإناث في عمر أقل من 60 عامًا)
3. أمراض القلب والأوعية الدموية المبكرة للمرضى أنفسهم (ذكور في عمر أقل من 55 سنة؛ إناث في عمر أقل من 60 سنة)
4. تحليل الحمض النووي مع الكشف عن طفرة وظيفية في جينات LDLR، ApoB أو PCSK9
5. علامات مرئية تدل على FH

15% كحد أقصى

يتم تشخيص من حالات FH<sup>8</sup>



85%

من حالات FH في ألمانيا لا يتم تشخيصها

إذا اشتبه طبيبك في إصابتك بـ FH فسيقوم أولاً بإجراء اختبار شحوم الدم لقياس مستويات الأنواع المختلفة من الكوليسترول بما في ذلك LDL-C و HDL-C ، بالإضافة إلى دهون الدم الأخرى (مثل الشحوم الثلاثية).

لتأكيد تشخيص FH يمكن أيضًا إجراء اختبارات للكشف عن التغيرات الجينية.

سيتم سؤالك أيضًا عن أمراض القلب والأوعية الدموية في عائلتك. إذا تم تأكيد تشخيصك، فيجب أيضًا فحص أفراد عائلتك للكشف عن ارتفاع نسبة الكوليسترول الضار أو إجراء اختبار جيني<sup>9</sup>.

التشخيص المبكر مهم جدًا. يكون العلاج أكثر فعالية عندما يبدأ به مبكرًا قبل أن تتكون الترسبات الدهنية في الأوعية الدموية.



### فوائد التشخيص المبكر لـ FH:

- يمكن خفض مستويات LDL-C عن طريق تغيير النظام الغذائي ونمط الحياة وتناول الأدوية.
- العلاج المبكر يقلل من خطر الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية.
- يمكن فحص الأقارب بحثًا عن فرط كوليسترول الدم العائلي (FH) والبدء في العلاج المبكر إذا لزم الأمر.



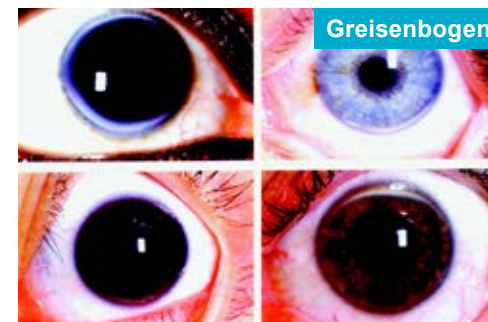
Xanthome

Modifiziert nach: 7



Xanthelasma

Modifiziert nach: 7



Greisenbogen

Modifiziert nach: 6

تشمل العلامات المرئية لـ FH تنفخاً في الأوتار في الجزء الخلفي من الكعب (الورم الأصفر = Xanthome) ورواسب صفراء في الجلد حول العينين (زانتلازما = Xanthelasma)<sup>2</sup>. بالإضافة لذلك من الممكن ملاحظة قوس أبيض داخل قزحية العين ناتجة عن ترسبات من الكوليسترول (ويسمى «قوس كبار السن»). تبدأ الترسبات عادة في المنتصف السفلي والعلوي للقزحية وتزداد بشكل دائري حتى تملأ وتطوق القزحية بشكل كامل<sup>6</sup>. مع ذلك، لا تظهر هذه العلامات عن معظم الأشخاص المصابين بفرط كوليسترول الدم العائلي (FH).

لا ينبغي الخلط بين FH وفرط كوليسترول الدم المكتسب، والذي يصيب العديد من الأشخاص من منتصف العمر فصاعدًا. يرتبط FH أكثر بالعوامل الوراثية وهناك فرصة أكبر للإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية في سن مبكرة.

في كثير من الحالات، لا يتم تشخيص FH لأن ارتفاع مستويات الكوليسترول في الدم لا يسبب أي أعراض جسدية<sup>1</sup>. غالبًا ما يكون الأشخاص غير مدركين أنهم يعانون من FH ولا يكتشفون ذلك حتى يصابوا هم أو أحد أفراد أسرهم بنوبة قلبية أو سكتة دماغية.



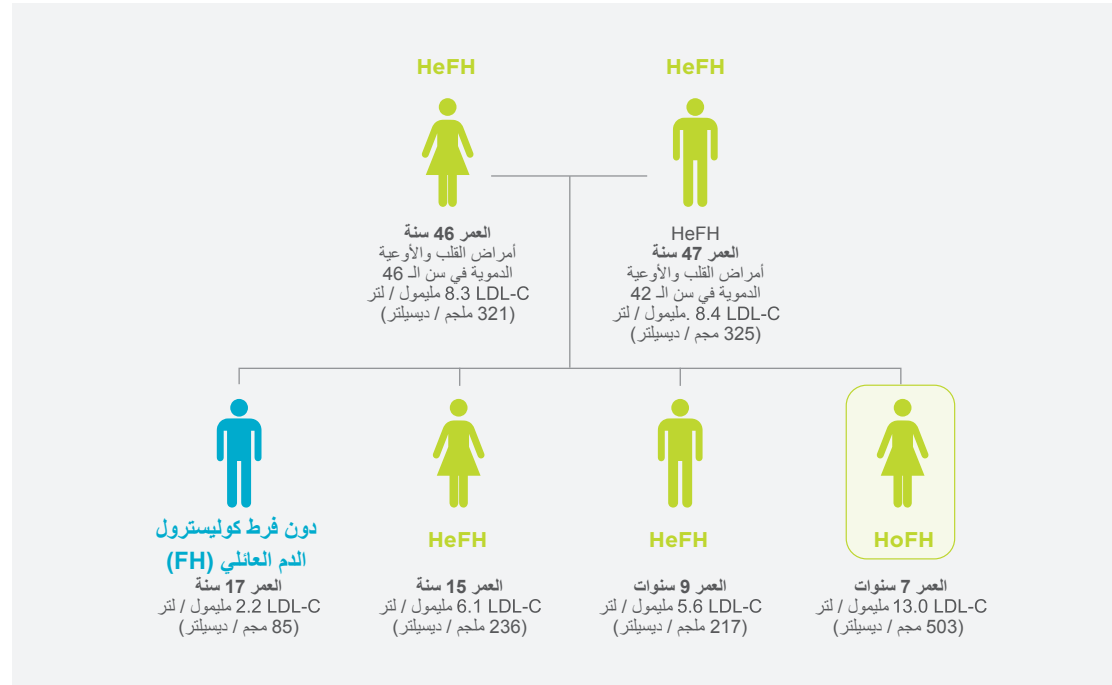
# كيف يتم توريث فرط كوليسترول الدم العائلي (FH)؟

## HoFH

في حالات نادرة جدًا (1 في الـ 1.000.000) ينتج شكل حاد من FH عن وراثة الجينات المتغيرة من كلا الوالدين. وهذا ما يسمى FH متمائل الزيجوت (HoFH).

إذا تركت دون علاج، فإن معظم المرضى الذين يعانون من ارتفاع كبير في مستويات LDL-C سيصابون بأمراض القلب والأوعية الدموية قبل سن الـ 20<sup>5</sup>.

### مثال لشجرة عائلة مصابة بـ HoFH



ليس من الضروري أن يكونوا جميع أفراد الأسرة مصابين.  
مع ذلك من المهم تشخيص المصابين في وقت مبكر لعلاج المرض في الوقت المناسب.

ينتقل FH من الأهل إلى الطفل. هناك نوعان مختلفان من FH: FH متغاير الزيجوت (HeFH) و FH متمائل الزيجوت (HoFH).

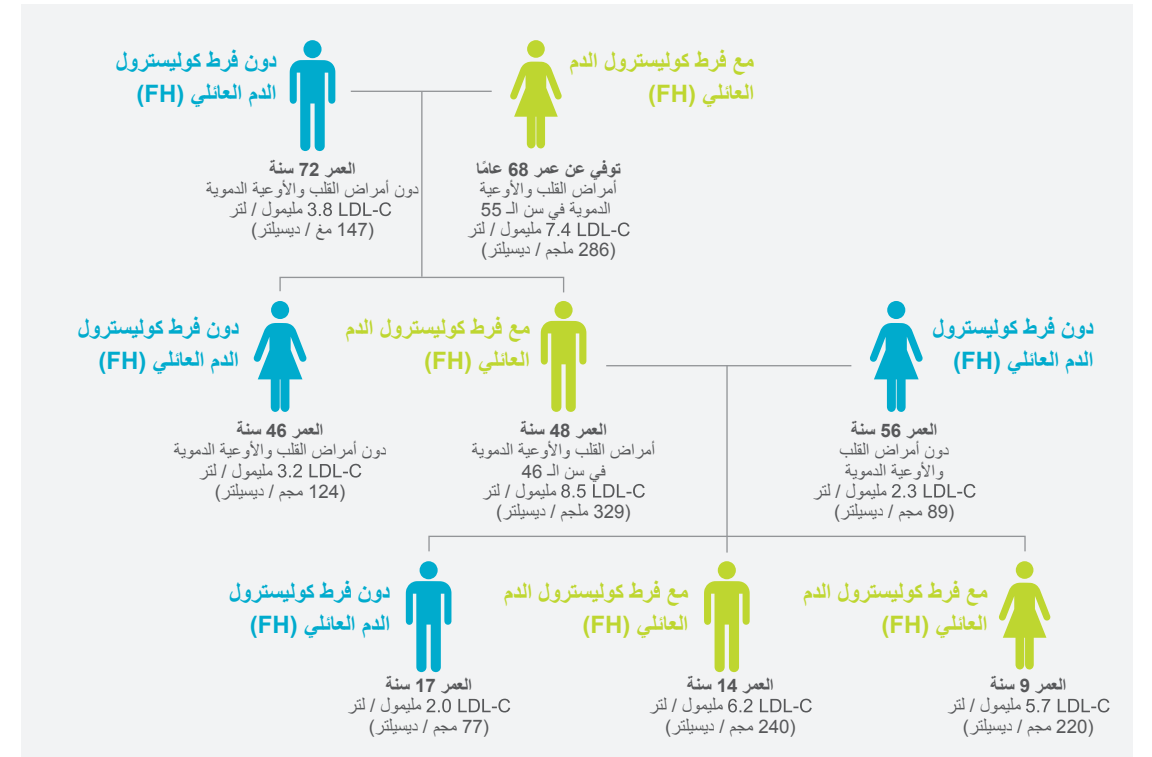
## HeFH

معظم المصابين بـ FH لديهم جين متغير واحد من أحد الوالدين و جين طبيعي موروث من الوالد الآخر. وهذا ما يسمى بـ FH متغاير الزيجوت (HeFH).

ليس من الضروري أن يكونوا جميع أفراد الأسرة مصابين. في حال القرابة من الدرجة الأولى مع شخص مصاب بـ FH كالأهل والأشقاء والأطفال، هناك احتمال بنسبة 50 في المئة للتأثر أيضًا بـ FH.

عند الأشخاص المصابين بـ HeFH يكون متوسط عمر ظهور أمراض القلب والأوعية الدموية بين 42 و 46 عامًا للرجال وبين 51 و 52 عامًا للنساء<sup>4</sup>.

### مثال لشجرة عائلة مصابة بـ HeFH



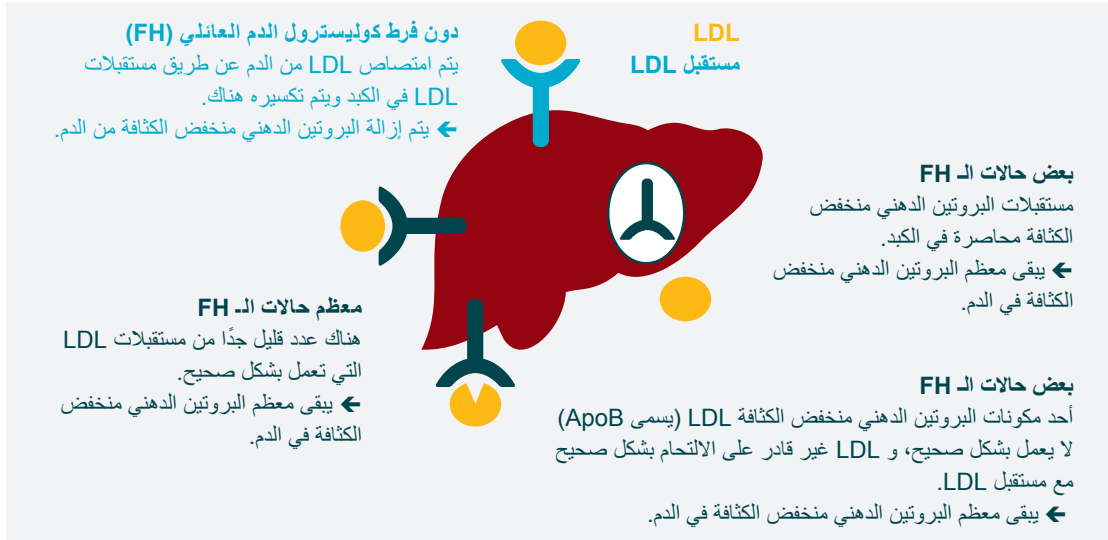
# فرط كوليسترول الدم العائلي (FH) والكوليسترول

الكوليسترول ضروري لتكوين خلايا الجسم وإنتاج الهرمونات والأحماض الصفراوية. يتم نقل الكوليسترول في الجسم عن طريق نوعين من البروتينات الدهنية.

• الكوليسترول الذي تحمله البروتينات الدهنية منخفضة الكثافة (LDL) يُشار إليه غالبًا باسم الكوليسترول «الضار» لأن هذا النوع من الكوليسترول يمكن أن يتراكم في الأوعية الدموية ويؤدي إلى تضييقها. انخفاض مستوى الكوليسترول الضار هذا مفيد.

• الكوليسترول الذي تحمله البروتينات الدهنية عالية الكثافة (HDL) يُشار إليه غالبًا باسم الكوليسترول «الجيد» لأنه يحمل الكوليسترول الزائد من خلايا الجسم.

عادة ما يتم تنظيم مستويات LDL بواسطة مستقبلات LDL في الكبد. تشبه مستقبلات LDL البوابات التي تسمح لـ LDL بترك الدم ليتم تفكيكه في الكبد عندما يكون تركيزه مرتفعًا جدًا. عند الأشخاص المصابين بـ FH تكون مستقبلات LDL عاطلة عن العمل بشكل تام أو لا تؤدي وظيفتها بشكل صحيح مما يسبب في ارتفاع مستويات الكوليسترول الضار في الدم. تعتبر المستويات العالية جدًا من LDL-C عامل خطر كبير لتصلب الشرايين وأمراض القلب والأوعية الدموية<sup>1</sup>.



فرط كوليسترول الدم العائلي (FH) ينشأ بسبب تغيرات في العديد من الجينات المسؤولة عن تفكيك LDL.

# فرط كوليسترول الدم العائلي (FH) وأمراض القلب والأوعية الدموية

أمراض القلب والأوعية الدموية هي أمراض ناجمة عن تصلب الشرايين. فيها تؤدي ترسبات في الأوعية الدموية، والتي تتكون بشكل رئيسي من الكوليسترول، إلى تضيق الأوعية الدموية وتقييد أو توقف تدفق الدم. من ناحية أخرى، يمكن للترسبات أن تشكل أيضًا لويحات أو عصابات تصلبية في جدار الأوعية الدموية مع خطر تمزق هذه اللويحات وانزلاقها لأماكن ضيقة في مجرى الدم، مما يعوق التروية الدموية. نقص التروية الدموية إلى القلب قد أن يؤدي إلى نوبة قلبية. في حين نقص التروية الدموية إلى الدماغ قد يتسبب في حدوث سكتة دماغية.



نظرًا لمستويات الكوليسترول المرتفعة دم المصابين بـ FH، يواجه الأشخاص من غير علاج خطر الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية في سن مبكرة بحوالي الـ 20 ضعفًا مقارنة بالأشخاص الذين لا يعانون من الـ FH.<sup>3</sup>

يتفاوت الخطر بين العائلات المصابة بـ FH ويتأثر بمستويات الكوليسترول وعوامل الخطر الأخرى مثل نمط الحياة والأمراض المصاحبة والجنس.

على الرغم من عدم وجود علاج شفاقي لـ FH، فإن أعراض المرض قابلة للعلاج. يمكن الحد من مخاطر الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية من خلال تغيير نمط الحياة، تغيير عادات الطعام، والعلاج المبكر والمناسب لخفض مستويات الكوليسترول الضار. سيتم تناول هذه النقاط في الجزء 1.3



يعاني الأشخاص المصابون بـ FH من مستويات عالية جدًا من كوليسترول البروتين الدهني المنخفض الكثافة LDL وخطر متزايد للإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية في سن مبكرة.

لكن من الممكن خفض هذا الخطر من خلال اتباع أسلوب حياة صحي ونظام غذائي ودوائي.

## 1 ما هو فرط كوليسترول الدم العائلي (FH)؟

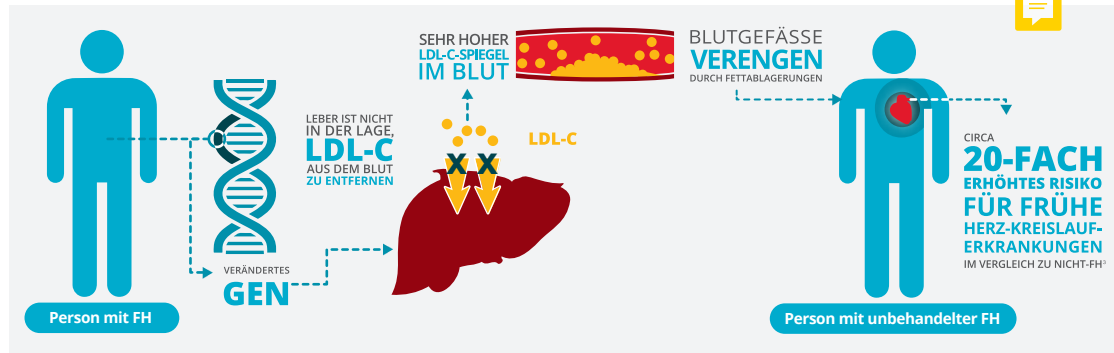
F = Familiär = عائلي: متوارث في العائلات (موروث)

H = Hypercholesterinämie = فرط كوليسترول الدم: ارتفاع مستويات الكوليسترول «الضار» (أحد دهون الدم) في الدم

FH هو مرض وراثي يسبب مستويات عالية جدًا من الكوليسترول في الدم. حيث تتسبب الجينات المتغيرة بعدم قدرة الكبد على امتصاص الكوليسترول من الدم بشكل صحيح. من الممكن أن تؤدي المستويات العالية جدًا لما يسمى كوليسترول LDL (كوليسترول البروتين الدهني منخفض الكثافة أو الكوليسترول منخفض الكثافة)، والمعروف أيضًا باسم الكوليسترول «الضار»، إلى تضيق الأوعية الدموية وزيادة خطر الإصابة بأمراض القلب والأوعية في سن مبكرة.

يعاني العديد من الأشخاص في منتصف العمر حول العالم من ارتفاع مستويات الكوليسترول (فرط كوليسترول الدم المكتسب)، حتى من دون FH. لكن الأشخاص الذين يعانون من FH لديهم مستويات عالية من الكوليسترول بشكل غير طبيعي منذ الولادة.

### ما هو فرط كوليسترول الدم العائلي (FH)؟



• FH هو أحد أكثر الاضطرابات الوراثية شيوعًا<sup>2,1</sup>

• يعاني ما بين الـ 1 من كل 200 حتى الـ 1 من كل 500 شخص من FH<sup>1</sup>

• هذا يعادل 14 إلى 34 مليون مريض FH في جميع أنحاء العالم.<sup>1</sup> في ألمانيا، يُفترض أن هناك حوالي 270.000 مريض FH بناءً على معدل الإصابة 1:1300<sup>1</sup>



يميل FH إلى التوارث في العائلات. يسبب المرض مستويات عالية جدًا من كوليسترول البروتين الدهني منخفض الكثافة (LDL) وزيادة خطر الإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية في سن مبكرة.

1 ما هو فرط كوليسترول الدم العائلي (FH)؟.....3

2 تشخيص فرط كوليسترول الدم العائلي (FH).....8

3 علاج فرط كوليسترول الدم العائلي (FH).....10

4 فرط كوليسترول الدم العائلي (FH) وطفلك.....16

ماذا تعلمت من هذا الكتيب؟.....17

قائمة المصطلحات.....18



# فرط كوليسترول الدم العائلي

دليل للمرضى

sanofi

345931-MAT-DE-2203139-1, 0-07/2022

Sanofi-Aventis Deutschland GmbH

sanofi