



asia medical specialists
亞洲專科醫生



ISO 9001:2015
FS 550968

家族性高胆固醇血症常见问题



甚么是家族性高胆固醇血症？

家族性高胆固醇血症（FH）是一种因血液中胆固醇水平过高而导致早期心脏病发作的遗传性疾病。它是最常见的遗传病之一；大约每250人之中会有一个人受到影响。同时它亦是导致胆固醇高水平 and 早期心脏病的主要遗传原因。

家族性高胆固醇血症患者的血液胆固醇水平均非常高。其总胆固醇为约7.0 mmol/L 或以上，而有害胆固醇(低密度脂蛋白或低密度脂蛋白胆固醇)为约5.0 mmol/L或以上。在北美和其他国家，总胆固醇和低密度脂蛋白胆固醇分别约为270和190 mg/dL。患有家族性高胆固醇血症的幼儿可能具较低的总胆固醇和低密度脂蛋白胆固醇水平。

甚么导致家族性高胆固醇血症？

家族性高胆固醇血症是由控制胆固醇水平的一个基因变化引起，近亲会有50% 机会遗传到此病症¹。在很罕有的情况下，患者有机会同时从父母双方遗传到家族性高胆固醇血症的基因，而其胆固醇浓度是极高的。这种则称为纯合性家族性高胆固醇血症，有机会在童年或青春期时心脏病发作。

如何诊断家族性高胆固醇血症？

家族性高胆固醇血症可以通过患者的胆固醇水平及家族病史（高胆固醇或早发性心脏病病史）作诊断。基因测试可确认诊断结果。

家族性高胆固醇血症会引致甚么问题？

家族性高胆固醇血症会令胆固醇沉积在动脉，尤其是心脏的冠状动脉，而导致在早期诱发心脏病。如果胆固醇水平甚高，它也可以沉积在肌腱中，导致可能看到或感觉到肿块或是肌腱增厚。这种情况较常见于脚踝上方的阿基里斯跟腱或手指根部关节上的肌腱²。部份患者的眼角膜周围亦会形成白色的新月形或环状，或在眼皮上形成淡黄色的胆固醇沉积物。

家族性高胆固醇血症患者患有心脏病的风险比一般大众高约20倍。因为他们自出生以来就暴露于高胆固醇水平中，他们患心脏病的风险远远高于那些由于饮食不良而导致后天患有高胆固醇的人。其它冠状动脉疾病的风险因素如吸烟、糖尿病、高血压和肥胖等会急剧增加家族性高胆固醇血症患者心脏病发作的风险。

需如何治疗？

大部分家族性高胆固醇血症患者需服用他汀类（降胆固醇）药物，还应遵循低脂饮食，以降低胆固醇。但通常单靠饮食是不足的³。

要预防动脉狭窄恶化，需要尽量降低低密度脂蛋白胆固醇的水平。

他汀类药物偶尔会引起问题，部分家族性高胆固醇血症患者可能患有他汀类药物耐受不良症，而需采用其他方式。

一些已患有冠心病的家族性高胆固醇血症患者也应服用阿司匹林。但对那些未知是否患上冠状动脉疾病的家族性高胆固醇血症患者，服用阿司匹林则较具争议性。

我应该检测胆固醇吗？

每个人都应检测其胆固醇水平！如果你的胆固醇水平甚高或家族均有高胆固醇，你可能患上家族性高胆固醇血症。家族性高胆固醇血症需及早发现，此症状不单需要得到非常有效的治疗，其家庭成员更可在心脏病初发前及早发现和接受治疗！

参考文献

1. Mak YT, Pang CP, **Tomlinson B**, et al. Mutations in the low-density lipoprotein receptor gene in Chinese familial hypercholesterolemia patients. *Arterioscler Thromb Vasc Biol* 1998;18:1600-5.
2. Hu M, Lan W, Lam CW, Mak YT, Pang CP, **Tomlinson B**. Heterozygous familial hypercholesterolemia in Hong Kong Chinese. Study of 252 cases. *Int J Cardiol* 2013;167:762-7.
3. Hu M, Hooper AJ, Bockxmeer FM, Watts GF, Chan JC, **Tomlinson B**. Management of Familial Hypercholesterolemia in Hong Kong. *J Atheroscler Thromb* 2016;23:520-31. Gossot D, Galetta D, Stern JB, Debrosse D, Caliandro R, Girard P, Grunenwald D. Results of thoracoscopic pleural abrasion for primary spontaneous pneumothorax. *Surg Endosc*. 2004 Mar;18(3):466-71

此文章原文由亚洲专科医生以英文撰写
© 2018 亚洲专科医生有限公司, 版权所有