

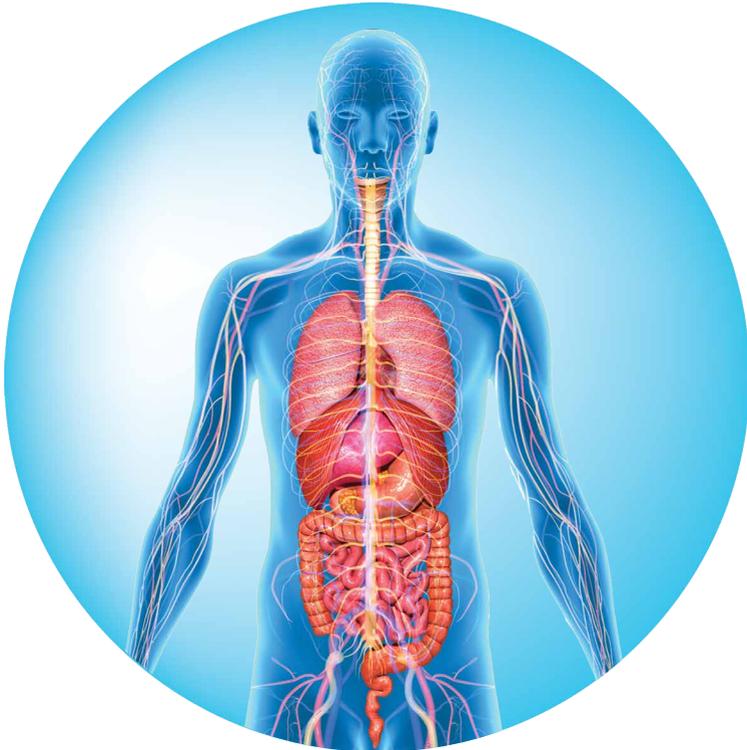


asia medical specialists  
亞洲專科醫生



ISO 9001:2015  
FS 550968

## 家族性高膽固醇血症常見問題



## 甚麼是家族性高膽固醇血症？

**家族性高膽固醇血症（FH）**是一種因血液中膽固醇水平過高而導致早期心臟病發作的遺傳性疾病。它是最常見的遺傳病之一；大約每250人之中會有一個人受到影響。同時它亦是導致膽固醇高水平 and 早期心臟病的主要遺傳原因。

**家族性高膽固醇血症**患者的血液膽固醇水平均非常高。其總膽固醇為約7.0 mmol/L 或以上，而有害膽固醇（低密度脂蛋白或低密度脂蛋白膽固醇）為約5.0 mmol/L 或以上。在北美和其他國家，總膽固醇和低密度脂蛋白膽固醇分別約為270和190 mg/dL。患有**家族性高膽固醇血症**的幼兒可能具較低的總膽固醇和低密度脂蛋白膽固醇水平。

## 甚麼導致家族性高膽固醇血症？

**家族性高膽固醇血症**是由控制膽固醇水平的一個基因變化引起，近親會有50%機會遺傳到此病症<sup>1</sup>。在很罕有的情況下，患者有機會同時從父母雙方遺傳到**家族性高膽固醇血症**的基因，而其膽固醇濃度是極高的。這種則稱為純合性**家族性高膽固醇血症**，有機會在童年或青春期時心臟病發作。

## 如何診斷家族性高膽固醇血症？

**家族性高膽固醇血症**可以通過患者的膽固醇水平及家族病史（高膽固醇或早發性心臟病病史）作診斷。基因測試可確認診斷結果。

## 家族性高膽固醇血症會引致甚麼問題？

**家族性高膽固醇血症**會令膽固醇沉積在動脈，尤其是心臟的冠狀動脈，而導致在早期誘發心臟病。如果膽固醇水平甚高，它也可以沉積在肌腱中，導致可能看到或感覺到腫塊或是肌腱增厚。這種情況較常見於腳踝上方的阿基里斯跟腱或手指根部關節上的肌腱<sup>2</sup>。部份患者的眼角膜周圍亦會形成白色的新月形或環狀，或在眼皮上形成淡黃色的膽固醇沉積物。

**家族性高膽固醇血症**患者患有心臟病的風險比一般大眾高約20倍。因為他們患者自出生以來就暴露於高膽固醇水平中，他們患心臟病的風險遠遠高於那些由於飲食不良而導致後天患有高膽固醇的人。其它冠狀動脈疾病的風險因素如吸煙、糖尿病、高血壓和肥胖等會急劇增加**家族性高膽固醇血症**患者心臟病發作的風險。

### 需如何治療？

大部分**家族性高膽固醇血症**患者需服用他汀類（降膽固醇）藥物，還應遵循低脂飲食，以降低膽固醇。但通常單靠飲食是不足夠的<sup>3</sup>。

要預防動脈狹窄惡化，需要盡量降低低密度脂蛋白膽固醇的水平。

他汀類藥物偶爾會引起問題，部分**家族性高膽固醇血症**患者可能患有他汀類藥物耐受不良症，而需採用其他治療方式。

一些已患有冠心病的**家族性高膽固醇血症**患者也應服用阿司匹林。但對那些未知是否患上冠狀動脈疾病的**家族性高膽固醇血症**患者，服用阿司匹林則較具爭議性。

### 我應該檢測膽固醇嗎？

每個人都應檢測其膽固醇水平！如果你的膽固醇水平甚高或家族均有高膽固醇，你可能患上**家族性高膽固醇血症**。**家族性高膽固醇血症**需及早發現，此症狀不單需要得到非常有效的治療，其家庭成員更可在心臟病初發前及早發現和接受治療！

## 參考文獻

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

此文章原文由亞洲專科醫生以英文撰寫  
© 2018 亞洲專科醫生有限公司，版權所有