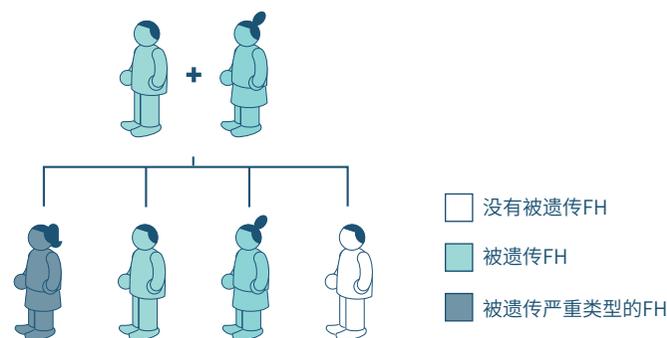


什么是家族性高胆固醇血症?

- ▶ 家族性高胆固醇血症 (FH) 是一种引发血液高胆固醇含量的遗传病。
- ▶ 这些患者无法代谢过量的低密度脂蛋白胆固醇 (LDL-C)。
- ▶ 如果不加以治疗, FH会导致早期心脏病和其他心脏疾病 (男性<55岁;女性<60岁)。¹

家族性高胆固醇血症是如何遗传的?

- ▶ FH可由与该疾病相关的三个主要基因, 即APOB、LDLR和PCSK9中的任何一个发生突变而引起。²
- ▶ 该疾病是常染色体显性遗传, 这意味着仅需要一份疾病变异体拷贝就可以遗传。
- ▶ FH患者的父母、兄弟姐妹和孩子有50%的患病几率。如果父母双方都患有FH, 则孩子会有25%的几率患上更加严重的FH。



FH的诊断和治疗严重不足

- ▶ 在大多数国家中, 只有不到10%的FH患者被诊断出来。³
- ▶ 许多患者只有在初次心脏病发作时才寻求治疗。

然而, FH的诊断和治疗很容易

目前有3种公认的FH诊断标准:

- ▶ **早期诊断预防早期死亡组织标准 (美国)**
- ▶ **西蒙·布鲁姆标准 (英国)**
- ▶ **荷兰临床脂质网络标准 (荷兰)**
荷兰脂质标准已被证明与基因突变状况之间具有高度相关性。^{4,5}

FH诊断时要考虑以下因素:

- ▶ **高血脂**
 - 总胆固醇 > 7.5mmol / L或290mg / dL
 - LDL-胆固醇 > 4.9mmol / L或190mg / dL (18%的LDL-C ≥ 190mg / dL的人患有FH)⁶
- ▶ **身体表征** (如肌腱黄色瘤)
- ▶ **高胆固醇或心脏病家族史**
- ▶ **基因检测** (检测FH引起的突变)



改变生活方式和药物治疗都可以显著降低FH患者发生冠心病的风险。

扫描QR码以获取有关诊断标准使用的更多信息。

您可以选择诊断和管理自己的FH患者。

FHCARE资料可以为您诊断和治疗患者提供帮助和支持。

FHCARE资料

如何为患者进行推荐:

- ▶ 如果您认为您的病人也患有FH, FHCARE团队 (医疗保健专业人员团队) 可以为其提供诊断和治疗建议
- ▶ 将您的FH患者注册到我们的FH注册表中, 存储医疗和遗传数据以帮助进一步研究该疾病
- ▶ 确诊后进行基因检测以确定FH突变的具体情况
- ▶ 对患者家人进行级联筛查

如何推荐病患进行转诊?

步骤 1

您需要获得患者的同意才能转诊, 并向FHCARE提供所需信息。

FHCARE联系方式

电邮: cholesterol.info@ktph.com.sg
电话: (+65) 6602 2346 / 9674 5167 / 9825 9793
网站: www.myheart.org.sg/FH



步骤 2

FHCARE团队将会

- ▶ 确诊并将患者纳入FH注册系统并进行基因检测
- ▶ 将诊断结果发送给您, 并着手与您一起制定出针对病患情况的个性化治疗方案。

步骤 3

您可以联系FHCARE进行深入讨论并在后续治疗期间征求治疗建议。

1 Goldberg AC, et al. *J Clin Lipidol.* 2011;5:S1-S8.

2 Berberich AJ, Hegele RA. *Nat Rev Cardiol.* 2019;16:9-20.

3 Nordestgaard BG, et al. *Eur Heart J.* 2013;34:3478-3490.

4 Palacios L, et al. *Atherosclerosis.* 2012;221:137-142.

5 Mickiewicz A, et al. *Atherosclerosis.* 2016;249:52-58.

6 Benn M, et al. *J Clin Endo Metab.* 2012;97:3956-3964.

如果您怀疑患者患有FH， 该如何处理？

通知患者



- ▶ 告诉患者被诊断患有FH。
- ▶ 为患者提供FH的知识、治疗及管理信息。您或许会发现FHCARE的一些教育资料能帮助您与患者沟通。



(扫描二维码访问网站)

治疗疾病



治疗的选择包括：

- 1 改变生活方式：**
- 锻炼身体
 - 选择健康低脂饮食

- 2 药物治疗，例如**
- 他汀类药物
 - 膳食胆固醇吸收抑制剂
 - 有助于肝脏吸收更多LDL-C的注射药物

推荐患者家人进行级联筛查

对患者家人进行FH筛查是辨别FH患者的一种有效方法。确认病患情况后，可对其进行治疗，从而预防冠心病的发生。否则，可能无法发这些病患。

- ▶ 请向患者说明他们的家人罹患FH和心脏病的风险会比较高
- ▶ 鼓励患者劝说其家人接受FH筛查



关于FH的重要事实

估计每 **250** 人中就有 **1** 人患有FH¹  

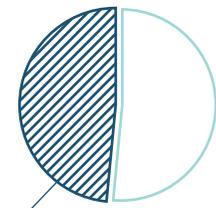



 这意味着新加坡大约有20,000人可能患有该病。

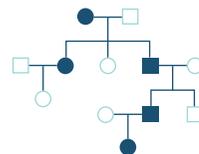
在大多数国家，只有不到 **10%** 的FH患者获得诊断²

 如果不接受治疗，FH患者罹患早期心脏病的风险会比没有FH的人高出 **20倍之多**

知道自己患有FH的人中只有 **48%** 正在服药⁴



FH很容易检测：
亲属级联筛查可以有效识别具有患病风险的个体⁵



FH很容易治疗：
例如，他汀类药物可将FH患者的冠心病风险降低**80%**⁶

材料由以下机构提供：



本材料由以下机构提供教育赞助：



1 Nordestgaard BG, et al. *Eur Heart J*. 2017;38:1580-1583. 4 Benn M, et al. *J Clin Endocrinol Metab*. 2012;97:3956-3964.
2 Nordestgaard BG, et al. *Eur Heart J*. 2013;34:3478-3490. 5 Ademi Z, et al. *J Clin Lipidol*. 2014;8:390-400.
3 Goldberg AC, et al. *J Clin Lipidol*. 2011;5:S1-S8. 6 Versmissen J, et al. *BMJ*. 2008;337:A2423.



供专业医护人员阅读

家族性高胆固醇血症 的检查与管理

为什么家族性高胆固醇血症的 筛查和早期检查是保护病患及 其家人的关键？

