

# TÜRK KARDİYOLOJİ DERNEĞİ ARŞİVİ

## Editörden

Değerli Meslektaşlarım,

LDL reseptörlerinin genetik yetersizliği sonucu gelişen Ailevi Hiperkolesterolemi (AH), aşırı yüksek kolesterol düzeyleri ve erken yaşlarda gelişen aterosklerozla karakterize bir hastalıktır. Heterozigot olgularda LDL düzeyi  $>180$  mg/dl olup, erkeklerde 30-50 yaş döneminde kadınlarda ise 40-60 yaş döneminde kardiyovasküler (KV) olaylar gelişmektedir. Homozigot AH'de ise LDL  $> 350$  mg/dl düzeylerindedir ve etkin bir LDL-kolesterol düşüşü sağlanamazsa 20'li-30'lu yaşlara varamadan hastalar KV hastalıklarla kaybedilmektedirler.

Genetik kökenli olması nedeniyle, nadir görüldüğü düşünülen AH, aslında yaygın bir hastalıktır. Moleküler analizlere ulaşılabilirliğin artması ve tarama çalışmaları AH'nin yaygınlığının sanılandan çok daha yüksek olduğunu ortaya çıkarmıştır. Heterozigot AH sıklığı Avrupa ülkelerinde bile 1/200 ila 1/300 oranında değişmektedir. Homozigotların da klasik bilgi ile 1/1.000.000 olduğu düşünülürken bazı ülkelerden 1/10.000'e kadar artan sıklıkta bildirimler gelmektedir. Türkiye'de ise AH sıklığı bilinmemekle birlikte akraba evliliğinin yaygınlığı göz önüne alındığında hem homozigotların hem de heterozigotların prevalansının tahminlerden çok yüksek olması gerekmektedir.

Hastalığın sıklığı yanında önemli bir sorun da LDL reseptörlerinin yetersizliği nedeniyle statin vb ilaçlarla yeterli lipit düşüşü sağlanamamasıdır. Homozigot hastalar için halen en etkin tedavi seçeneği LDL aferezidir. Ancak, 6-7 yaş öncesi afereze başlandığı ve düzenli haftalık uygulamalarla devam edildiği takdirde erken mortalite engellenebilmektedir. Bu olgularda, tanıda sıklıkla geç kalındığı için tedaviden beklenen başarı da elde edilememektedir. Oysa AH, fizik bakı, aile öyküsünü içeren iyi bir anamnez ve lipit düzeylerinin değerlendirmesi ile tanısı klinik olarak kolaylıkla konulabilen bir hastalıktır. Üstelik eskiden aferez dışı tedavi seçeneği olmayan hastalar için yeni tedavi yöntemleri de bulunmaktadır.

"Ailevi Hiperkolesterolemi Projesi" kapsamında geçen yıl (2014 Ekim) bu konuya dikkat çekip farkındalığı artırmak amacıyla "Ailevi hiperkolesterolemi; Hiperkolesteroleminin aterosklerotik kardiyovasküler risk faktörü olduğunun kanıtı" özel sayısını hazırlamıştık. Projenin ikinci adımında ise Avrupa Ateroskleroz Derneği'nin Homozigot AH'de klinisyenlerin tanıyı ve klinik yönetimi geliştirmelerine yönelik bir kılavuz niteliğinde hazırladığı uzlaşılı raporunun Türkçe çevirisini sunuyoruz.

Bu vesile ile AH projesinin hayata geçmesinde hazırladığı bilimsel ortam ve destek için Türk Kardiyoloji Derneği Başkanı Sayın Prof. Dr. Lale Tokgözoğlu'na ve bu özel sayının basımına önyak olan TKD Arşivi Editör'ü Sayın Prof. Dr. Vedat Sansoy'a teşekkürlerimi sunuyorum.

Saygılarımla,

Prof. Dr. Meral Kayıkçıoğlu

*TKD Lipit Çalışma Grubu Başkanı*