

好「心」幫幫忙 告別「膽固醇」

家族性高膽固醇血症衛教手冊



中華民國血脂及動脈硬化學會
Taiwan Society of Lipids & Atherosclerosis

AMGEN®
台灣安進藥品有限公司



INDEX

認識家族性高膽固醇血症	01
家族性高膽固醇血症的臨床表徵	11
如何診斷家族性高膽固醇血症	15
如何控制家族性高膽固醇血症	18
如何與家族性高膽固醇血症共存	24
家族性高膽固醇血症QA問答集	28



familial hypercholesterolemia

認識家族性高膽固醇血症



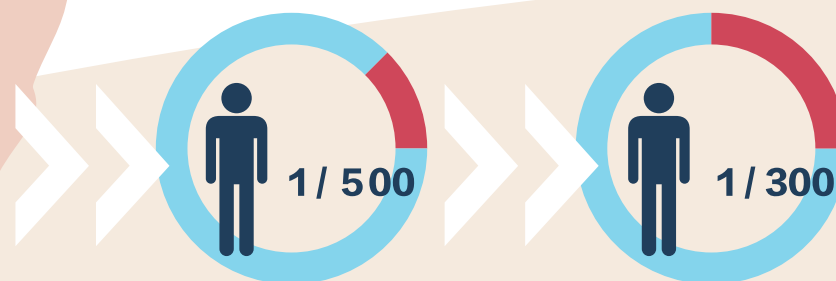
familial hypercholesterolemia

什麼是家族性高膽固醇血症？

家族性高膽固醇血症 (familial hypercholesterolemia, 簡稱 FH) 是一種常見的家族性遺傳疾病。成因是患者的基因突變影響膽固醇的代謝機制，使得肝臟的低密度脂蛋白受體 (LDL-R) 無法清除本身的低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C)，造成血液中的低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 濃度累積至非常高，沉澱堆積於血管壁引起血管阻塞。

20 

家族性高膽固醇血症的患者較一般大眾得到早發性心血管疾病的風險高 20 倍以上。



參考國外的資料及中華民國血脂及動脈硬化學會進行的登錄計畫結果分析，家族性高膽固醇血症在台灣的發生率約為 1/300 至 1/500，推估潛在患者數約有五至八萬人。

膽固醇與家族性高膽固醇血症的關係

什麼是膽固醇？

膽固醇是體內的一種脂質，主要由肝臟所製造；透過飲食也能攝取到膽固醇。通常身體需要一定份量的膽固醇才能維持正常的機能。在醫院抽血檢驗膽固醇，除了總量，還會驗低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 及高密度脂蛋白膽固醇 (HDL-C) 兩類。



低密度脂蛋白膽固醇

『壞』膽固醇

低密度脂蛋白膽固醇(LDL-C)

它會與其他物質滲入血管壁內，過量時便會導致動脈粥狀硬化，容易造成心血管疾病，如狹心症、心肌梗塞，以及中風等。



高密度脂蛋白膽固醇

『好』膽固醇

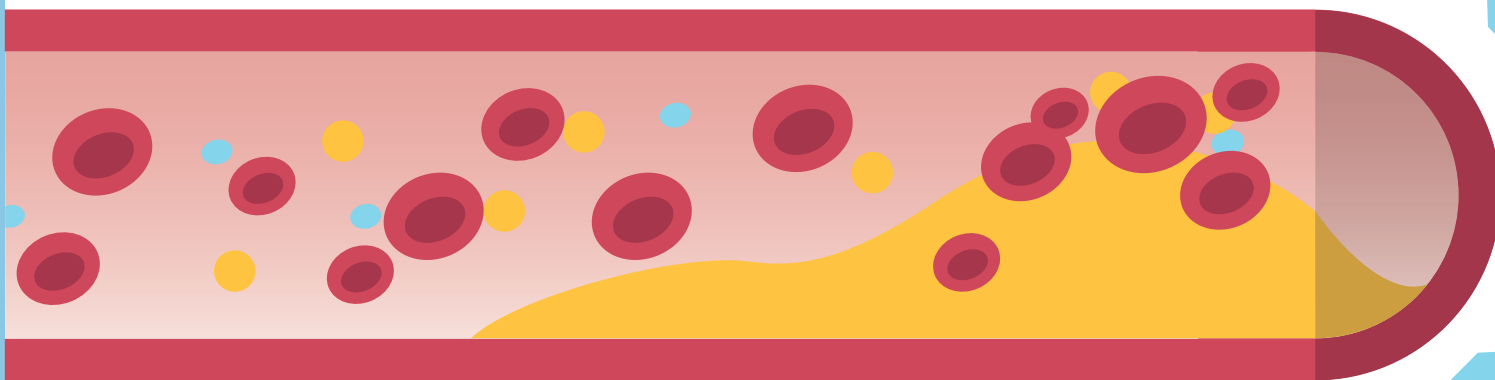
高密度脂蛋白膽固醇(HDL-C)

它會將膽固醇從週邊組織輸送到肝臟代謝。高密度脂蛋白膽固醇若越高，則可減低心血管疾病的發生的風險。

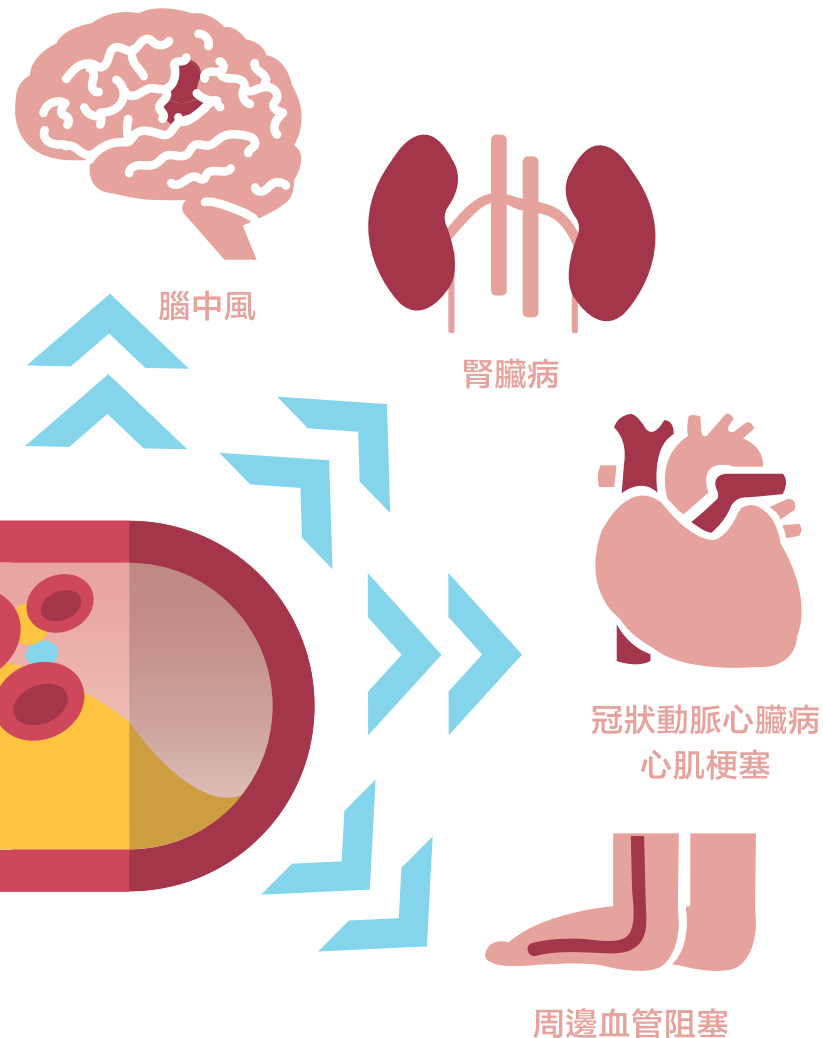
大多數家族性高膽固醇血症患者的低密度脂蛋白受體 (LDL-R) 無法發揮正常功能，導致低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 濃度變高，造成動脈狹窄、阻塞，引起心血管疾病。

心血管疾病與 家族性高膽固醇血症

時時刻刻都在跳動的心臟，需要氧氣及營養的供應，才能維持正常運作。如果供應氧氣及營養的冠狀動脈阻塞 50% 以上，流經冠狀動脈的血流就會減少；阻塞 70% 以上時，即便日常活動就易出現心絞痛症狀；完全阻塞時，就發生所謂的心肌梗塞。



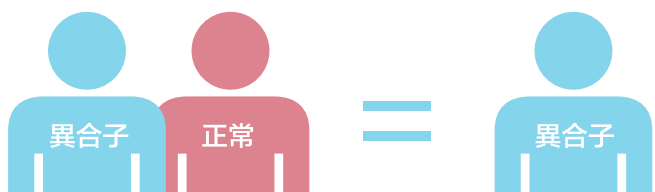
膽固醇是造成心血管疾病的元兇之一，家族性高膽固醇血症患者的低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 濃度非常高，若血液中膽固醇濃度太高會造成冠狀動脈心臟病、心肌梗塞、腦中風、周邊血管阻塞、腎臟病...等等。



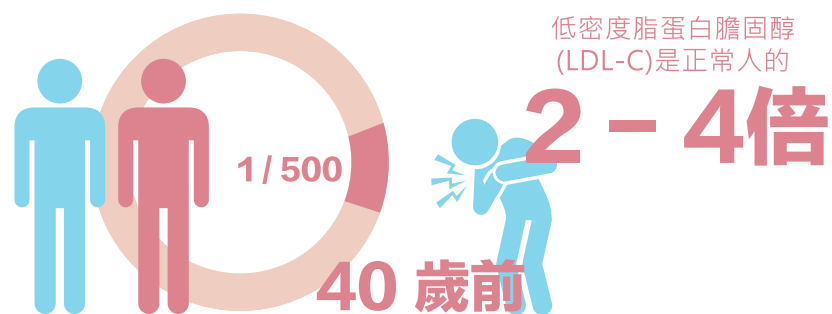
雖然家族性高膽固醇血症無法根治，但是透過改變生活型態、飲食及適當治療降低低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 濃度，則可減少心血管疾病的發生。

家族性高膽固醇血症如何遺傳？

異合子家族性高膽固醇血症 (HeFH)



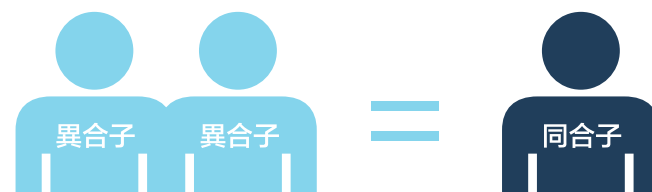
患者從雙親之一遺傳到突變的基因，以及從另一雙親中得到正常的基因，這就叫異合子，機率為 1/2。



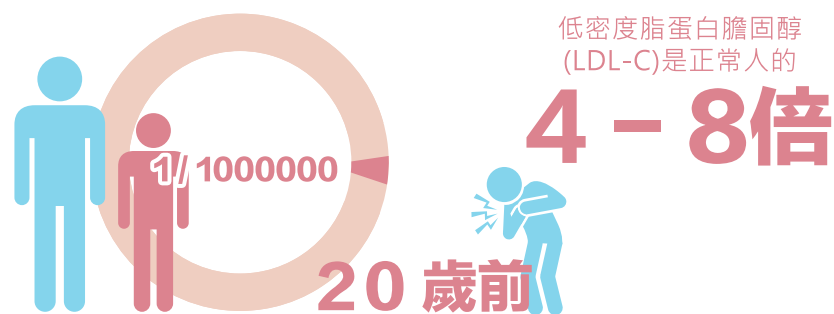
其發生率相對較高，為 1/500。患者的低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 在 200-400 mg/dL，是正常人的 2~4 倍。若未接受治療，患者 40 歲時即約有半數會出現心肌梗塞等心血管疾病。

家族性高膽固醇血症可分為異合子家族性高膽固醇血症 (HeFH) 及同合子家族性高膽固醇血症 (HoFH) 兩類。

同合子家族性高膽固醇血症 (HoFH)



同合子家族性高膽固醇血症 (HoFH) 患者從家族性高膽固醇血症雙親同時遺傳到突變的基因，機率為 1/4。

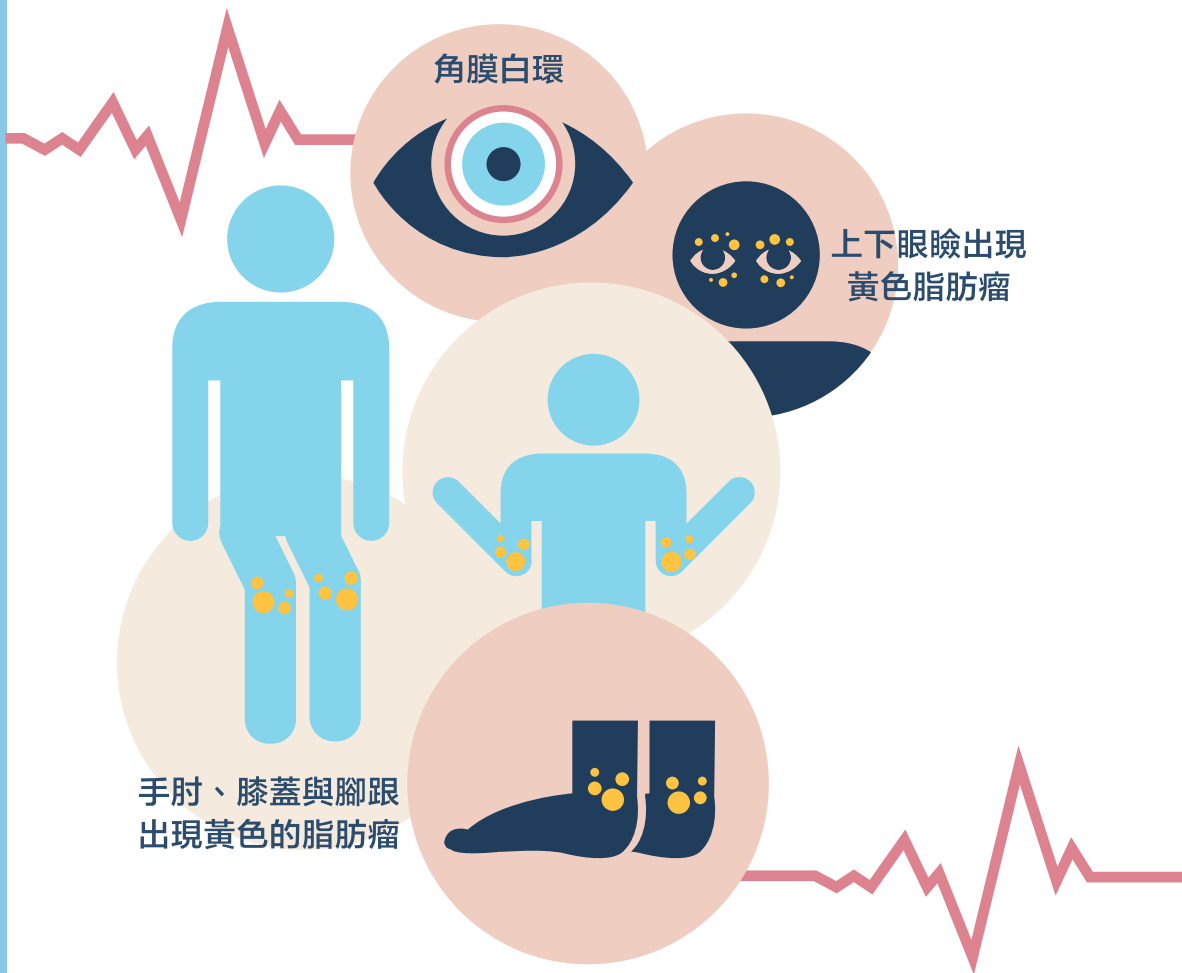


其發生率約 1/1,000,000。患者的低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 在 500-1000mg/dL，為正常人的 4~8 倍。若未接受治療，患者在 20 歲時即有半數會出現冠狀動脈心臟病等心血管疾病。



Signs

家族性高膽固醇血症 的臨床表徵



家族性高膽固醇血症患者的低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 高出正常人數倍之多，膽固醇會堆積到血管壁，造成血管硬化與狹窄，甚至會堆積到皮下於手肘、膝蓋與腳跟出現黃色的脂肪瘤，眼睛的角膜周圍出現白環或上下眼瞼出現黃色脂肪瘤。



高膽固醇血症會引起心血管疾病發生率

● 家族性高膽固醇血症患者易有心血管疾病，常發生心肌梗塞，一旦曾發病：

	一般人的
● 心肌梗塞一年內再發率為	3.8 倍
● 連續再發的機率為	1.8 倍
● 一年內接續發生中風的機率為	1.3 倍
● 一年內接續併發心、腦以外的心血管病為	1.6 倍
● 一年內接續併發慢性腎臟病為	1.5 倍
● 一年內接續發生糖尿病為	2.1 倍



Diagnosis

如何診斷

家族性高膽固醇血症

家族性高膽固醇血症的診斷

家族性高膽固醇血症通常依據血液中的低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 濃度、家族裡的心血管疾病史及臨床的表徵來作診斷。

合計分數

根據中華民國血脂及動脈硬化學會專家共識，本病之診斷依四大評分面向評估，包括家族史、個人病史、臨床表現、生化數值等。以下提供病友參考，但切記，須由醫師來確認。

分數加總：

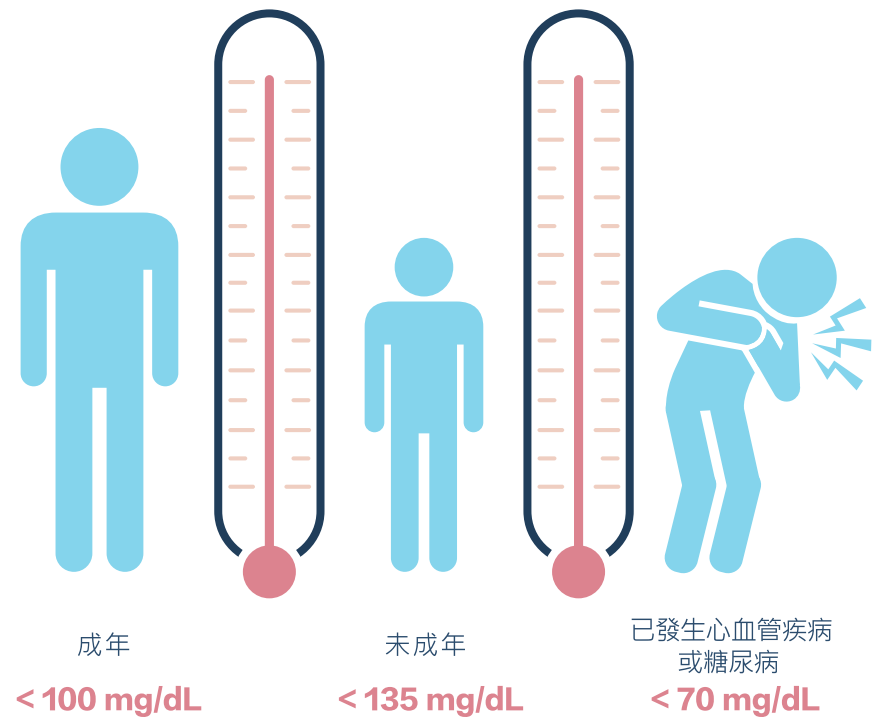
- > 8分 確認罹病
- 6~8分 極高可能性罹病
- 3~5分 有罹病可能性

評斷標準

家族史 (一等親內家族成員有下列情況)	分數
早發冠心病或心血管疾病 (男性<45歲;女性<55 歲)	1
血中低密度脂蛋白膽固醇 >160mg/dL	1
有肌腱黃色瘤或角膜白環	2
年紀<18歲但血中低密度脂蛋白膽固醇(LDL-C)>130mg/dL	2
個人病史	
患有早發性冠狀動脈疾病	2
患有其他早發性心臟或腦血管疾病	1
臨床表現	
肌腱黃色瘤	6
<45歲前發生角膜白環	4
生化數值 (血中低密度脂蛋白膽固醇LDL-C)	
>330(mg/dL)	8
250-329	5
190-249	3
155-189	1
基因檢測	
低密度脂蛋白受體(LDL-R)、APOB或PCSK9基因具有功能突變	8
合計分數	_____

Importance

如何控制 家族性高膽固醇血症



中華民國血脂及動脈硬化學會等七個醫學會，為預防家族性高膽固醇血症患者發生心血管疾病，訂定成年血中低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 治療目標值，以避免心血管疾病併發症的風險。

控制血液中的 低密度脂蛋白膽固醇(LDL-C) 三步驟：

STEP 1 生活作息及飲食控制

START

患者應養成健康的生活型態，以降低血液中的低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C)，並有效的控制病情。最重要的調整包括規律運動、戒菸及改變飲食。規律運動可減低心血管疾病風險，戒菸除減少菸草燃燒之有毒物質對血管壁之傷害，尚可避免高密度脂蛋白膽固醇 (HDL-C) 之降低，飲食上建議攝取低膽固醇及富含纖維質之食品。



戒菸及少飲酒



定時規律的運動



保持理想體重



攝取足夠的新鮮蔬果、
全穀類、堅果、豆類、海鮮、瘦肉。



保持低脂飲食



STEP 2 口服藥物控制

患者除了養成健康的生活型態及飲食外，還需搭配合適的降膽固醇藥物治療，才足以控制低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 濃度，單獨使用史他汀類藥物可幫助五成患者降低血中膽固醇。合併使用口服膽固醇吸收抑制劑，可使大約九成患者血中膽固醇控制在正常範圍內。

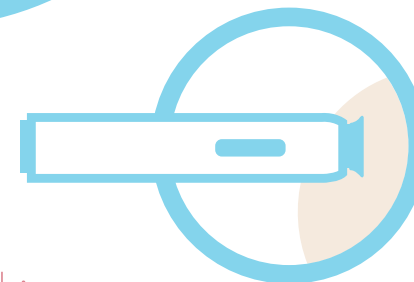


- 史他汀類藥物 (Statins) : 減少低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 的製造
- 膽固醇吸收抑制劑 : 阻斷從腸道吸收膽固醇
- 膽酸樹脂 : 讓肝臟從血液中抓取更多低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C)，並增加從糞便中排出。

雖服用史他汀類藥物可降低低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 濃度，減少心血管疾病的發病率和死亡率，但是對嚴重高血脂症患者和史他汀不耐受者，無法達到血中膽固醇治療目標時，必須考慮替代及聯合治療方案，而 PCSK9 抑制劑正是其中之一，PCSK9 抑制劑目前核准上市的是種單株抗體，具有防止低密度脂蛋白受體 (LDL-R) 被分解，而達到降低低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 的能力，被視為史他汀類藥物之後，血脂控制的最大進展。



STEP 3 注射針劑控制



- PCSK9 抑制劑 : 讓低密度脂蛋白受體 (LDL-R) 能重複利用，與更多的低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 結合。

STEP 4

尚有其他治療方式，請和您的醫師討論

FINISH

Coexisting

如何與家族性 高膽固醇血症共存



積極就醫擁抱健康

- **詢問醫生如何控制好家族性高膽固醇血症**

根據自身狀況與醫師討論，找出最適合自己的治療計畫，達到控制疾病的目的。

- **參與家族性高膽固醇血症的支持團體**

可參加中華民國血脂及動脈硬化學會設立的家族性高膽固醇血症病友會或罕見疾病基金會等相關的病友支持團體，透過彼此的鼓勵及分享治療心得，獲得治療之路上的支持。

- **瞭解關於家族性高膽固醇血症**

由於這是個遺傳疾病，鼓勵病友對於家族性高膽固醇血症相關的疾病資訊積極瞭解，以便未來在面對任何人生關口時，都會有足夠的信心。



建立與醫療團隊的合作默契 達到最佳治療效果

- **提供醫護人員您發生的所有臨床症狀**

可進一步幫助自己及醫師監控病情，讓醫療團隊了解自身的病程，並可協助及早診斷出家人是否也罹患家族性高膽固醇血症。

- **告知醫師您目前正在服用的藥物**

控制家族性高膽固醇血症需長期抗戰，讓醫師了解您的其他用藥狀況，以便幫您量身訂做治療計畫。

- **紀錄自己的病況**

治療過程中要注意自身狀況，若有任何不適發生，請務必要記錄下來，並於回診時告知醫師。



Q&A

家族性高膽固醇血症 QA 問答集

一、我有家族性高膽固醇血症，會遺傳給下一代嗎？ 可以做什麼檢測？

根據臨床統計顯示，您的孩子將有 50% 的機會從您的基因中，遺傳到家族性高膽固醇血症。家族性高膽固醇血症主要是 *LDLR*、*PSCK9*、*APOB* 三個基因變異，會讓肝臟無法移除血液中的低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C)，導致膽固醇堆積阻塞血管。目前台北榮民總醫院心臟內科有提供基因檢測服務。

二、我的家人有家族性高膽固醇血症，我應該要如何關心他？

家族性高膽固醇血症主要是因遺傳基因的缺陷所造成的高膽固醇血症，病患從很年輕的時候，血中膽固醇就非常高，也會出現早發性心血管疾病。因為是遺傳的因素，所以家人有高膽固醇血症的機會也很高。為了及早發現本病，建議你的家人儘早到醫院就診，進行抽血檢查及診斷，以確認血中膽固醇是否偏高而增加心血管疾病的風險。

三、我怎麼知道我不是有家族性高膽固醇血症？

有些人飲食很節制，然而檢驗血中的膽固醇卻高得嚇人。若還有其他家族成員血中的膽固醇也異常偏高，或是家族中有成員在四十歲左右，甚至更年輕時就發生心血管疾病，就要懷疑。患者本身可能在手肘、膝蓋或腳後跟的關節部位出現黃色的脂肪瘤，或是眼睛的角膜周圍出現白環或上下眼瞼出現黃色瘤。當有上述情形，建議儘早至醫院就診，進行抽血檢查及診斷，以確認是否有家族性高膽固醇血症。

四、我有家族性高膽固醇血症，又發生過心血管疾病該注意什麼？

家族性高膽固醇血症患者，必須終身接受藥物治療，以避免心血管疾病發生。學會建議優先選用高強度或中等強度的史他汀類藥物。未成年患者的治療目標，其低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C) 應低於 135mg/dL 史；成年人則應低於 100mg/dL。若患者已有心臟血管疾病，更應低於 70mg/dL。當服用史他汀類藥物後，血中膽固醇未達標，建議合併膽固醇吸收抑制劑來抑制腸胃道吸收膽固醇。倘若仍未達目標，醫師會考慮合併口服膽酸結合樹脂或菸鹼酸藥物，或是最近上市的 PCSK9 抑制劑。

五、如果我之前沒有好好治療，嚴重的話可能有甚麼後果？

家族性高膽固醇血症的治療目標在於控制低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C)，若未好好控制，一旦動脈被粥狀斑塊嚴重堵塞，就會導致腦中風、冠心病、心肌梗塞、猝死等後果。

六、家族性高膽固醇血症現在有方法可以治癒嗎？

家族性高膽固醇血症無法治癒，但是可以透過積極的治療，控制血液中低密度脂蛋白膽固醇 (LDL-C)，以降低心血管疾病的風險。所以健康的生活型態和飲食相當的重要，大多數的患者需要搭配藥物治療，達到最佳的疾病控制。

七、我有家族性高膽固醇血症，現在要結婚了，該注意什麼？

如果婚前就知道自己有家族性高膽固醇血症，或是男女雙方的親屬中有病史者，建議雙方一起接受遺傳諮詢，包括完整的身體診查、血脂檢驗及家族史評估、甚至是基因檢測，以避免生下的小孩為同合子家族性高膽固醇血症，這是對婚姻及家人最好的承諾。

相關疾病衛教網站連結



中華民國血脂及動脈硬化學會
網址：<http://www.tas.org.tw>



FACEBOOK:
家族性高膽固醇血症病友關懷園地
網址：goo.gl/nkRDu1



好『心』幫幫忙 告別膽固醇
- 聽聽專家怎麼說

文獻參考資料

1. 中華民國血脂及動脈硬化學會。臺灣血脂異常防治共識簡錄-家族性高膽固醇血症之診斷與治療；2017修訂版。
2. Benn M, Watts GF, Tybjaerg-Hansen A, Nordestgaard BG. Mutations causative of familial hypercholesterolaemia: screening of 98 098 individuals from the Copenhagen General Population Study estimated a prevalence of 1 in 217. *Eur Heart J*. 2016 May 1;37(17):1384-94
3. <http://thefhfoundation.org/>
4. Chang MJ, Chiou KR, Chang HM, Cheng HM, Ye ZX, Lin SJ. Identification and characterization of novel low density lipoprotein receptor mutations of familial hypercholesterolemia patients in Taiwan. *Eur J Clin Invest* 2006;36:866-74
5. Hovingh GK, Davidson MH, Kastelein JJ, O'Connor AM. Diagnosis and treatment of familial hypercholesterolaemia. *Eur Heart J*. 2013;34(13):962-71
6. Raal FJ, Santos RD. Homozygous familial hypercholesterolemia: current perspectives on diagnosis and treatment. *Atherosclerosis* 2012;223(2):262-8
7. Daida H et al. Management and two-year long-term clinical outcome of acute coronary syndrome in Japan: prevention of atherothrombotic incidents following ischemic coronary attack (PACIFIC) registry. *Circ J* 2013;77:934-943
8. Nakatani D et al. Incidence, predictors, and subsequent mortality risk of recurrent myocardial infarction in patients following discharge for acute myocardial infarction. *Circ J* 2013;77:439-446
9. Marui A et al. Impact of occult renal impairment on early and late outcomes following coronary artery bypass grafting. *Interact Cardiovasc Thorac Surg* 2013;17:638-643
10. Morikami Y et al. Incidence, predictors, and subsequent mortality risk of recurrent myocardial infarction in patients following discharge for acute myocardial infarction. *Atherosclerosis* 2013;228:426-431
11. World Health Organization. Familial hypercholesterolemia—report of a second WHO Consultation. Geneva, Switzerland: World Health Organization, 1999. (WHO publication no. WHO/HGN/FH/CONS/99.2)
12. Santos RD, Gagliardi AC, Xavier HT, Casella Filho A, Araújo DB, Cesena FY et al. [First Brazilian Guidelines for Familial Hypercholesterolemia]. *Arq Bras Cardiol*. 2012;99(2 Suppl 2):1-28

Design by



CROSSROAD
臻呈文化行銷有限公司