

# Hiperholesterolemija

izboljšanje obstoječih zdravstvenih in  
diagnostičnih metod ter postopkov

---

PROF. DR. TADEJ BATTELINO

KO ZA ENDOKRINOLOGIJO, DIABETES IN BOLEZNI PRESNOVE

PEDIATRIČNA KLINIKA - UKC LJUBLJANA

MEDICINSKA FAKULTETA, UNIVERZA V LJUBLJANI

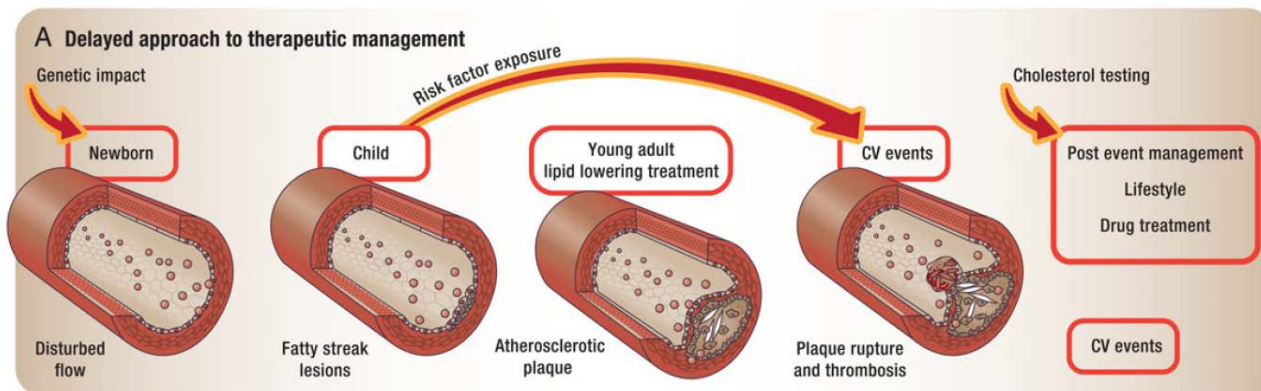
# Vsako minuto se na svetu rodi otrok z družinsko obliko hiperholesterolemije.

NEZDRAVLJENA HIPERHOLESTEROLEMIJA ZA **100-KRAT POVEČA TVEGANJE** ZA ZGODNJI RAZVOJ BOLEZNI SRCA IN OŽILJA.

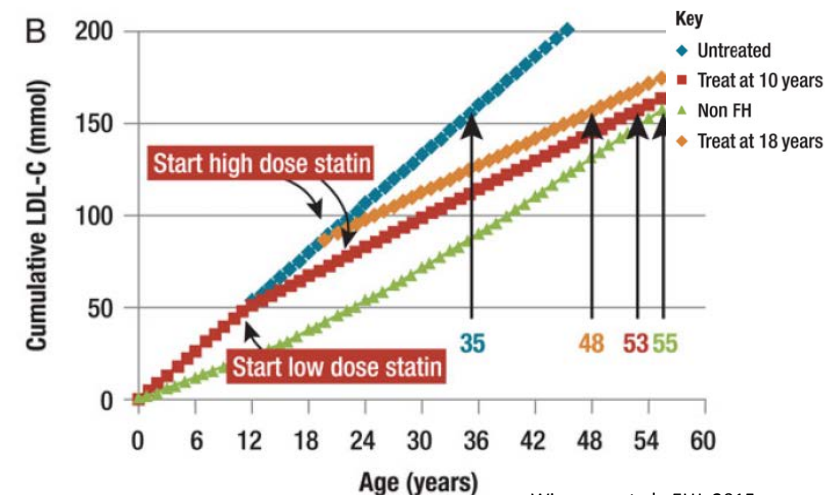
DRAMATIČNO VPLIVA NA **RAZVOJ ATEROSKLEROZE**.

BOLEZNI SRCA IN OŽILJA SO **GLAVNI VZROK UMRLJIVOSTI** NA SVETU.

OKOLI **90%** PRIMEROV BOLEZNI SRCA IN OŽILJA BI Z **ZGODNJO PREPOZNAVO** LAHKO **PREPREČILI**.



SLOVENIJA JE TRENUTNO **EDINA DRŽAVA NA SVETU**, KI IMA **VZPOSTAVLJEN SISTEM** UNIVERZALNEGA PRESEJALNEGA **TESTIRANJA ZA POVIŠAN HOLESTEROL PRI OTROCIH**



Wiegman et al., EJM, 2015

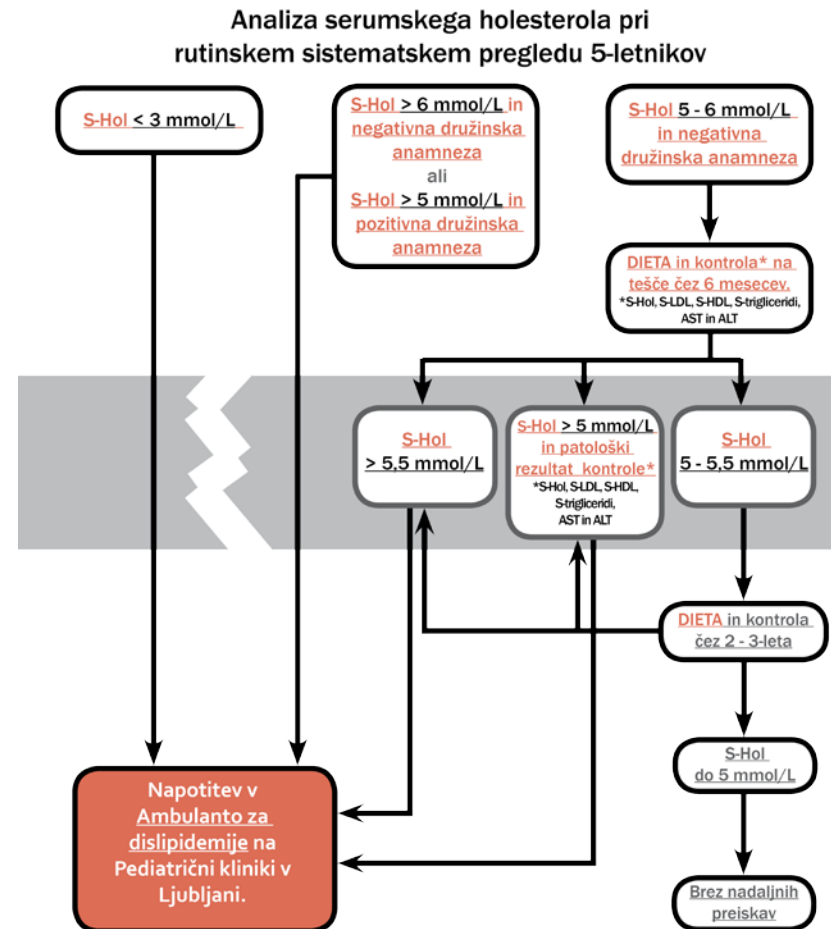
# Z uvedbo naj sodobnejših tehnologij analize DNA smo v letu 2011 pomembno nadgradili obstoječi presejalni test.

S TEHNOLOGIJO SEKVENCIRANJA NASLEDNJE GENERACIJE SMO ANALIZIRALI GENE *LDLR*, *PCSK9*, *APOB* IN *APOE* PRI 277 OTROCIH S POZITIVNIM REZULTATOM PRESEJALNEGA TESTIRANJA.

57% OTROK JE NOSILCEV VZROČNIH MUTACIJ V *LDLR* ALI *APOB*. DODATNIH 18% JE NOSILCEV *APOE* E4 IZOFORME.

75% OTROK S POVIŠANIM HOLESTEROLOM IMA GENETSKO PREDISPOZICIJO ZA POVIŠAN HOLESTEROL.

## ALGORITEM TESTIRANJA 5-LETNIKOV ZA POVIŠAN HOLESTEROL



# Rezultati raziskave so bili dobro sprejeti.

---

JOURNAL OF THE AMERICAN COLLEGE OF CARDIOLOGY  
© 2015 BY THE AMERICAN COLLEGE OF CARDIOLOGY FOUNDATION  
PUBLISHED BY ELSEVIER INC.

VOL. 66, NO. 11, 2015  
ISSN 0735-1097/\$36.00  
<http://dx.doi.org/10.1016/j.jacc.2015.07.017>

## Universal Screening for Familial Hypercholesterolemia in Children



Gašper Klančar, BSc,<sup>\*†</sup> Urh Grošelj, MD,<sup>\*</sup> Jernej Kovač, PhD,<sup>†</sup> Nevenka Bratanič, MD,<sup>\*</sup> Nataša Bratina, MD,<sup>\*</sup>  
Katarina Trebušak Podkrajšek, PhD,<sup>†‡</sup> Tadej Battelino, MD<sup>\*§</sup>

# Pogled v prihodnost: Ali so v etiologijo hiperholesterolemije vključeni tudi **drugi geni**? Kaj pa zdravljenje in dolgoročno vodenje?

UPORABA **MODERNIH ANALITSKIH ORODIJ** IN RAZŠIRITEV ANALIZE NA **VSE GENE, CELOTEN ČLOVEŠKI GENOM**.

**VEČFAKTORSKA OBLIKA BOLEZNI** → ANALIZA CELOKUPNEGA GENETSKEGA BREMENA.

RAZISKAVE **ZGODNJEGA UVAJANJA ZDRAVLJENJA** IN NJIHOV VPLIV NA ČLOVEKA

RAZVOJ **NACIONALNEGA REGISTRA** OSEB Z DRUŽINSKO **HIPERHOLESTEROLEMIJO** IN DOLGOROČNO SPREMLJANJE OTROK V ODRASLOST





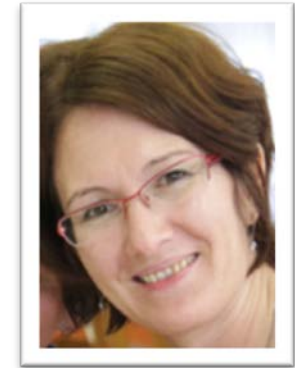
# Raziskovalni tim



prof. dr. Tadej Battelino



doc. dr. Urh Grošelj



izr. prof. dr. Katarina Trebušak Podkrajšek



dr. Gašper Klančar



dr. Jernej Kovač





# Pediatrična klinika



Ostalo osebje (medicinske sestre, laboratorijski tehniki, inženirji, ...) **KO za endokrinologijo, diabetes in bolezni presnove ter Službe za specialno laboratorijsko diagnostiko.**