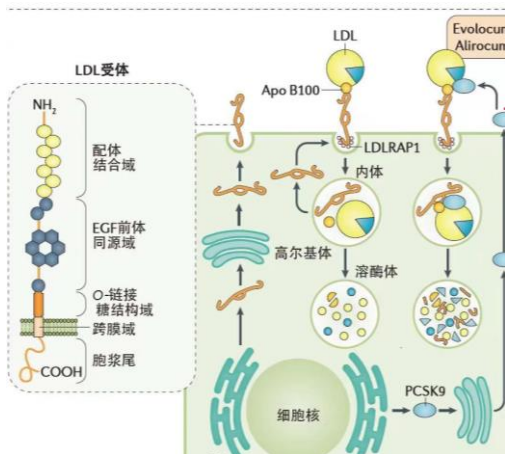


# 家族性高胆固醇血症筛查与诊治 中国专家共识导读

# 家族性高胆固醇血症（FH）

## 病因

FH是由负责清除LDL-C的3个主要基因中的1个或多个发生致病突变引起的，最常见的突变基因是低密度脂蛋白受体（LDLR）。其次是脂蛋白B（APOB）和前蛋白转化酶枯草杆菌蛋白酶（PCSK9）



正常情况下，LDL颗粒在肝细胞上被LDLR解离分解代谢

## 分型与流行病学

FH可分为杂合子（HeFH）、纯合子（HoFH）、复合杂合子和双重杂合子4种类型，以前两类多见。

HoFH较为罕见，患病率为1/100万~3/100万。HeFH患病率约为0.20%~0.48%，基于江苏营养研究的数据，采用临床标准（改良的DLCN标准）诊断FH，中国人群FH患病率为0.28%（标化后为0.18%）

家族性高胆固醇血症，是一种常染色体显性遗传病。本病患者动脉硬化性心血管疾病风险明显增高，早期筛查和药物治疗可有效改善存活率。发病呈家族聚集性，血清低密度脂蛋白胆固醇水平明显增高，动脉硬化性心血管疾病发生早、进展快，是家族性高胆固醇血症的主要临床表现。

# 家族性高胆固醇血症的临床特征

- 血清LDL-C水平明显升高

HeFH患者或HoFH患者的血清LDL-C水平分别为同一家系内未患病者的2倍和4倍。国外研究显示未治疗的HeFH患者血清LDL-C大多在5.0 mmol/L (191 mg/dl) 以上, HoFH患者血清LDL-C水平更高, 常>13.0 mmol/L (500 mg/dl)

- 早发ASCVD (动脉粥样硬化心血管疾病)

早发ASCVD是FH的主要临床表现之一, 其中早发冠心病是常见的临床表型。HeFH男性患者多于50岁之前发生冠心病, 女性发病年龄略晚于男性。HoFH患者大多在青少年期就发生广泛的动脉硬化, 并可见急性心肌梗死、猝死等心血管事件

- 黄色瘤

皮肤/腱黄色瘤是FH临床诊断的重要标志, 多出现在肘关节、膝关节伸侧, 或臀部及手部等部位

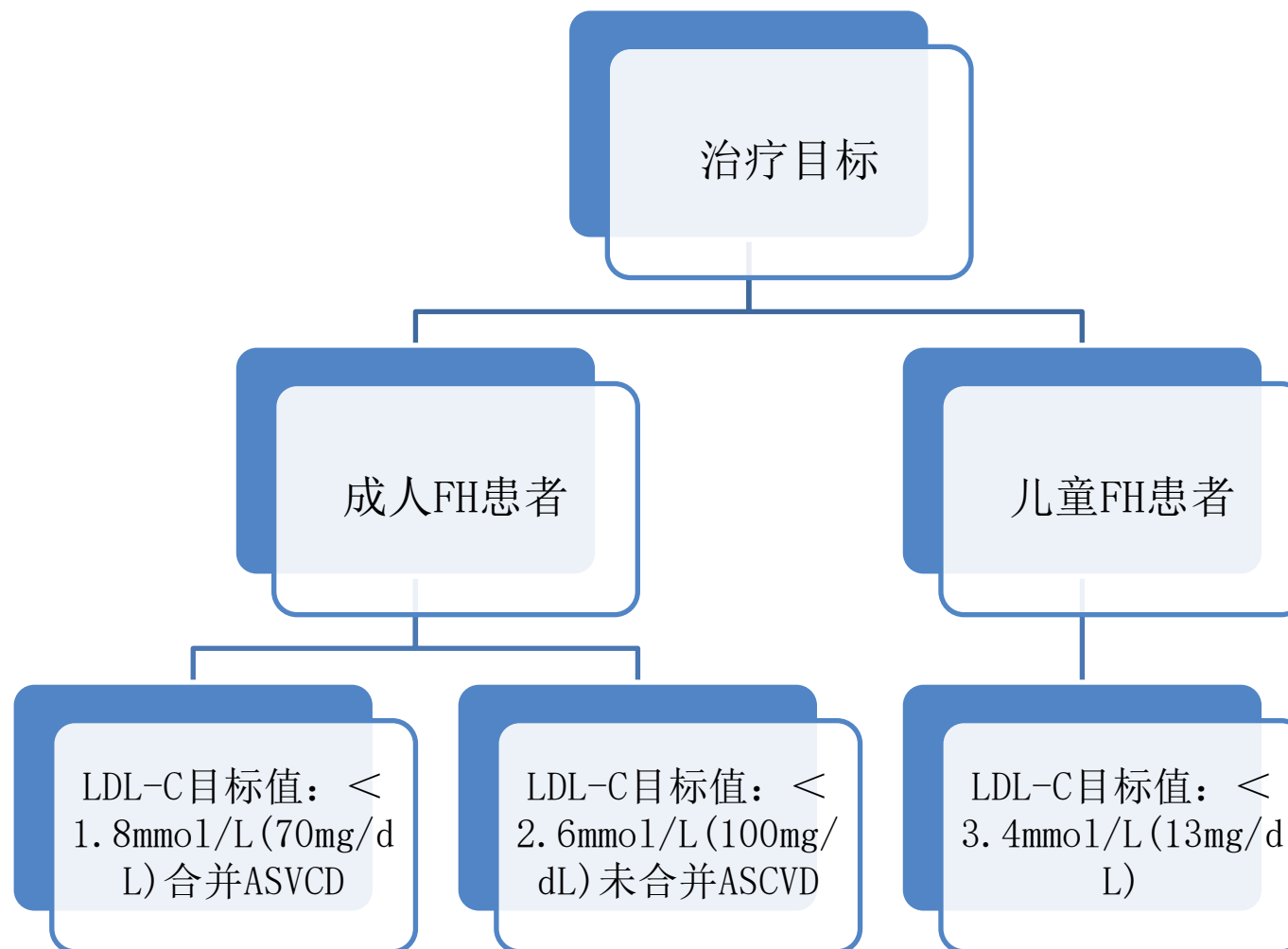
- 脂性角膜弓

脂性角膜弓是角膜周边部基质内的类脂质沉积, 约30%的FH患者有脂性角膜弓。<45岁的患者出现脂性角膜弓是提示FH的重要临床指标。

- 其他

HoFH患者可出现主动脉瓣叶和主动脉根部以及其他动脉钙化, 部分患者还可出现主动脉瓣狭窄等

# 中国家族性高胆固醇血症的治疗



# 中国家族性高胆固醇血症的治疗

治疗性生活方式改善

药物治疗

血液净化

肝脏移植  
以及外科手术

基因治疗

## 生活方式管理<sup>7</sup>

健康科学的生活方式是 FH 治疗的基础措施



最大耐受剂量的强效他汀类药物

LDL-C 未达标

他汀类药物+依折麦布 10 mg/d

LDL-C 未达标

他汀类药物+依折麦布 10 mg/d+PCSK9 抑制剂  
evolocumab 或 alirocumab

LDL-C 未达标

必要时在上述基础上考虑血浆置换

图2 家族性高胆固醇血症治疗流程

