

# Familiær defekt apoB



## En tilstand som

- er arvelig
- gir økt kolesterolinnhold i blodet
- øker risikoen for hjerte- og karsykdom
- kan diagnostiseres ved gentest
- kan behandles effektivt

## Pasientinformasjon

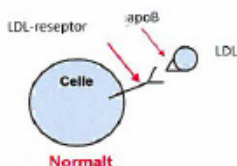


## Familiær defekt apoB (FDB)

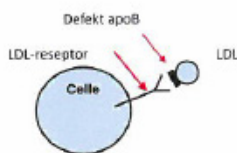
### Hva er årsaken til det høye kolesterolnivået?

I blodet transporteres kolesterol i kolesterolpartikler. Den viktigste kolesterolpartikkelen er low density lipoprotein (LDL). I dagligtale betegnes denne ofte "det dårlige kolesterolet". Jo flere slike kolesterolpartikler det er i blodet, jo høyere blir kolesterolnivået.

På overflaten av kroppens celler fins det "fangarmer" som griper tak i LDL, og fjerner dem fra blodet. Disse "fangarmene" betegnes LDL-reseptorer. Det proteinet på LDL som gjør at LDL kan binde seg til LDL-reseptoren, kalles apoB.



Normalt



Familiær defekt apoB

Ved familiær defekt apoB (FDB) er apoB defekt slik at LDL ikke kan binde seg til LDL-reseptoren. Dette fører til at færre LDL-partikler blir fjernet fra blodet. Derved blir kolesterolnivået høyere enn normalt.

### Hva er årsaken til defekt apoB?

Defekt apoB skyldes en genfeil (mutasjon) i ett av menneskets ca. 22.000 arveanlegg. Dette arveanlegget kalles apoB-genet.

### Risiko for hjerte- og karsykdom

På grunn av det høye kolesterolnivået har personer med FDB økt risiko for å få hjerte- og karsykdom. Uten behandling får 50% av mennene hjerte- og karsykdom før 50-årsalder, og 60% av kvinnene får hjerte- og karsykdom før 60-årsalder.

### Behandling

Ved FDB fins det effektiv behandling i form av livs-

stilsendringer og kolesterolsenkende medikamenter. Når behandlingen først er startet, skal den i prinsippet vare livet ut. Når kolesterolnivået på denne måten blir redusert, blir også risikoen for hjerte- og karsykdom redusert. Derfor er det viktig at personer med FDB blir diagnostisert, og at de får kolesterolsenkende behandling. Jo tidligere behandlingen startes, og jo lavere kolesterolnivået senkes, jo mindre blir risikoen for hjerte- og karsykdom.

### **Hvordan arves FDB?**

Hvis én av foreldrene har FDB, er risikoen 50% for at hver av barna arver tilstanden. Således vil det i en søskenflokk på fire, statistisk være to som har FDB. Har en person ikke arvet FDB, kan heller ikke vedkommendes barn arve det. FDB "hopper" således ikke over generasjoner. Tilstanden affiserer like mange kvinner som menn.

### **Gentesting**

Ved en gentest kan det bli undersøkt om man har arvet FDB. Det prøvematerialet man trenger til en gentest, er en vanlig blodprøve. Man trenger ikke å være fastende. Blodprøven kan tas hos egen lege som så sender den til Enhet for hjertegenetikk, Oslo Universitetssykehus Ullevål, Postboks 4956 Nydalen, 0424 Oslo. Forut for selve gentesting fremstilles DNA (arvematerialet) fra cellekjernen i de hvite blodlegemene. Deretter anvender man gentester for å lete etter genfeil i apoB-genet. Svartiden er ca. 2 uker. Svaret blir sendt til legen.

### **Hva med slektningene?**

Det er viktig at også slektningene til en person med FDB blir informert om at de kan ha arvet tilstanden. Hvilke slektninger som bør informeres, kan man få råd om ved å kontakte genetisk veileder ved Enhet for hjertegenetikk.

Når det gjelder gentesting av barn, er det i stor grad opp til foreldrene å bestemme når dette skal gjøres. I mange tilfeller blir det gjort i 6-8 årsalder.

## Ytterligere informasjon

Dersom du ønsker ytterligere informasjon om FDB, kan du ta kontakt med en genetisk veileder ved Enhet for hjertegenetikk på telefon 22 11 89 62 eller 22 11 89 75. Du og dine slektninger vil da også få tilbud om å komme til en informasjonssamtale om FDB. En sykdom som likner på FDB, er familiær hyperkolesterolemi (FH). Det fins en informasjonsvideo om FH på YouTube som anbefales (søkeord: familiær hyperkolesterolemi).

Nasjonal kompetansetjeneste for FH har mye nyttig informasjon om FDB og FH på sin hjemmeside: [www.nktforfh.no](http://www.nktforfh.no). Det anbefales at også personer med FDB går inn på denne hjemmesiden. Her vil både personer med FDB og leger finne mye nyttig informasjon.

Det fins også en pasientorganisasjon for personer med FDB som heter FH-Norge ([www.f-h.no](http://www.f-h.no)). FH-Norge gir ut informasjon om FH og FDB, og arbeider med å fremme interessene til personer med FH og FDB.

## Enhet for hjertegenetikk

Postboks 4956 Nydalen, 0424 Oslo  
Besøksadresse: Bygg 25 Ullevål sykehus  
Telefon: 22 11 89 62 eller 22 11 89 75  
E-post: [medgenlab@ous-hf.no](mailto:medgenlab@ous-hf.no)



Målgruppe: Familiær defekt apoB  
Utgiver: Enhet for hjertegenetikk  
Opplag: 2000  
Trykk: Møklegaard Print Shop AS  
Dato: August 2016