

Familiær hyperkolesterolemi



En tilstand som

- er arvelig
- gir økt kolesterolinnhold i blodet
- øker risikoen for hjerte- og karsykdom
- kan diagnostiseres ved gentest
- kan behandles effektivt
- ca. 17.000 nordmenn har

Pasientinformasjon

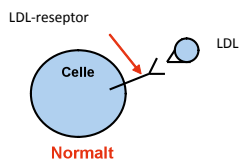


Familjær hyperkolesterolemi (FH)

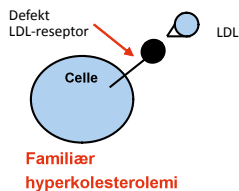
Hva er årsaken til det høye kolesterolnivået?

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.



Ved familiær hyperkolesterolemi (FH) er disse LDL-reseptorene defekte. Dette fører til at færre LDL-partikler fjernes fra blodet. Derved blir kolesterolnivået høyere enn normalt.



Hva er årsaken til defekte LDL-reseptorer?

Defekte LDL-reseptorer skyldes en genfeil (mutasjon) i ett av menneskets ca. 22.000 arveanlegg. Dette arveanlegget kalles LDL-reseptorgenet.

Risiko for hjerte- og karsykdom

På grunn av det høye kolesterolnivået har personer med FH 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 FH finnes det effektiv behandling i form av livsstilsendringer 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 FH blir diagnostisert, og at de får kolesterolsenkende behandling. Jo tidligere behandlingen startes, og jo lavere kolesterolnivået blir, jo mindre blir risikoen for hjerte- og karsykdom.

Hvordan arves FH?

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

Gentesting

Ved en gentest kan det bli undersøkt om man har arvet FH. 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 LDL-reseptorgenet. Svartiden er ca. 2 uker. Svaret blir sendt til legen.

Hva med slektningene?

Det er viktig at også slektningene til en person med FH blir informert om at de kan ha arvet tilstanden. Hvilke slektninger som bør informeres, vil 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 FH, 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 informasjonssamtale om FH. Det fins en informasjonsvideo om FH på YouTube som anbefales (søkeord: familiær hyperkolesterolemi).

Norsk kompetansetjeneste for FH har mye nyttig informasjon om FH på sin hjemmeside: www.nktforfh.no. Det anbefales at man går inn på denne hjemmesiden. Her vil både personer med FH og leger finne mye nyttig informasjon.

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

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



Målgruppe: Familiær hyperkolesterolemi
Utgiver: Enhet for hjertegenetikk
Opplag: 2000
Trykk: Møklegaard Print Shop AS
Dato: Juni 2016