



NKT for FH

Nasjonal kompetansetjeneste for familiær hyperkolesterolemi



Familiær hyperkolesterolemi (FH)

Nasjonal kompetansetjeneste for
familiær hyperkolesterolemi (NKT for FH)



FAMILIÆR HYPERKOLESTEROLEMI

Familiær hyperkolesterolemi (FH) skyldes en arvelig genfeil som gir høye kolesterolverdier fra første leveår, selv om du lever sunt.

I norge har inntil 25 000 FH, men av disse er to av tre ikke klar over at de har den arvelige genfeilen.

I dette heftet finner du mer informasjon om hva FH er, hvordan FH oppdages, behandles og følges opp.

Hva er FH?

FH gir høye kolesterolverdier fra første leveår

Kolesterol er en viktig byggestein i kroppen og fraktes rundt i blodet. Overflødig kolesterol (LDL-kolesterol) i blodet vil normalt fjernes av leveren.

Personer med FH har arvet en genfeil som reduserer leverens evne til å ta opp og fjerne LDL-kolesterol fra blodet. Når opptaket i leveren er redusert, får personen økt nivå av LDL-kolesterol i blodet; altså høyt kolesterol (hyperkolesterolemi).

FH er arvelig

Den reduserte opptaksmekanismen i leveren skyldes en genfeil (endring i arvematerialet).

Denne genfeilen er man født med og den arves videre i familier. Det er tilstrekkelig å arve genfeilen fra en av sine foreldre for å ha tilstanden.

Sannsynligheten for å videreføre genfeilen som gir FH til egne barn, er 50 % og helt lik for hvert nytt barn uavhengig av kjønn.

Ubehandlet FH gir økt risiko for hjerte-karsykdom

Høyt nivå av kolesterol i blodet vil kunne forårsake avleiring i blodåreveggen (åreforkalkning).

Ubehandlet kan det høye kolesterolnivået hos personer med FH føre til hjerte-karsykdom 15-20 år tidligere enn hos personer uten FH.

Med kolesterolsenkende behandling behøver det ikke være noen økt risiko ved å ha FH. God og riktig behandling er derfor viktig.

God behandling gir betydelig redusert risiko

Ved FH ønsker man å senke kolesterolet til lave verdier for å kompensere for det høye kolesterolet kroppen har vært utsatt for tidligere i livet. Ved sen behandlingsstart bør kolesterolet senkes til ekstra laver verdier.

Det anbefales å komme i gang med behandling tidlig. Hos barn med kjent FH anbefales det å starte med kolesterolsenkende medisiner fra 10 års alder. Kostholdet bør være kolesterolvennlig fra 2 års alder.



FH er en arvelig genfeil som uten behandling gir høye kolesterolverdier fra første leveår. Sannsynligheten for å videreføre FH er 50 % og helt lik for hvert nytt barn uavhengig av kjønn.



Hvordan oppdages FH?

Personer med FH kan ha bare moderat forhøyede kolesterolverdier, men over et helt liv gir dette en betydelig belastning på blodårene.

Har du familiemedlemmer som har høyt kolesterol eller fikk hjerte- karsykdom i ung alder, bør du teste kolesterolet ditt og eventuelt genteste deg.

Gentest bør vurderes ved ubehandlet totalkolesterol

- Over 6 mmol/L hos personer under 20 år
- Over 7 mmol/L i alderen 20 - 40 år
- Over 8 mmol/L hos personer over 40 år

Positiv gentest gir sikker diagnose og har stor betydning for å kunne finne ut om også andre familiemedlemmer kan ha FH.

Gentesten er en helt vanlig blodprøve som tas hos fastlegen, det er ikke nødvendig å faste før prøven. Fastlegen finner rekvisisjonsskjema på www.kolesterolbehandling.no.

Resultatet av gentesten er konfidensielt og avleveres ikke til arbeidsgiver, forsikringsselskap eller andre.

Behandling

Behandlingsmål

Under 18 år : LDL-kolesterol under 3,5 mmol/L
Over 18 år : LDL-kolesterol under 2,5 mmol/L
Med tilleggsrisiko* : LDL-kolesterol under 1,8 mmol/L

**påvist hjerte- eller karsykdom, diabetes eller oppstart av behandling etter fylte 40 år.*

Medisiner

Voksne pasienter med FH har alltid behov for medisiner i tillegg til endringer av kosthold og livsstil. Det finnes flere typer medisiner som alene og i kombinasjon reduserer kolesterolet.

Statiner hemmer kolesterolproduksjonen i kroppen, og er hovedmedisin for behandling.

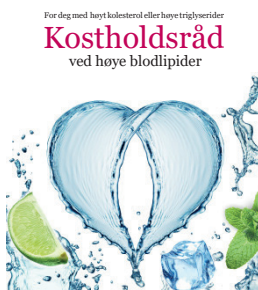
Ezetimib hindrer opptak av kolesterol fra tarmen. Ezetimib brukes ofte i tillegg til statiner.

PCSK9-hemmere er en ny type kolesterolsenkende tilleggsmedisin for de som ikke når målet med statin og ezetimib.

Les mer på www.kolesterolbehandling.no.

Kosthold og livsstilsbehandling

- Reduser inntaket av mettet fett og kolesterolrike matvarer, bytt til umettet fett
- Spis rikelig med fiberrike matvarer og minst 5 porsjoner frukt og grønt daglig
- Oppretthold normal kroppsvekt (BMI mellom 18 og 25)
- Vær fysisk aktiv minst 150 minutter ukentlig
- Stump røyken / unngå å begynne og røyke



Vi har utarbeidet et kostholdshefte for deg med høyt kolesterol. Heftet får du ved lipidklinikk og på vår nettside.

Oppfølging

Genetisk veiledning

Bioteknologiloven tillater ikke at helsevesenet kontakter dine slektninger. Du må derfor selv informere dine slektninger om at de bør teste seg.

Ved påvist genfeil kan Enhet for hjertegenetikk (tlf **22 11 89 62 / 22 11 89 75**) gi råd og genetisk veiledning om hvilke familiemedlemmer du bør kontakte, samt hvordan disse kan få tatt gentest.

Lipidklinikk

Får du påvist FH, anbefales regelmessig oppfølging på en lipidklinikk som har ekspertise på FH.

Du finner henvisningsadresser på vår nettside.

Fastlege

Mellom konsultasjonene på en lipidklinikk, skal blodverdier og medisiner følges opp hos fastlegen.

Fastlegen finner veileder for FH på vår nettside.

Pasientorganisasjon

FH Norge er en pasientorganisasjon for deg med FH.

Medlemmer får tilsendt et medlemsblad med aktuelle FH nyheter hvert halvår.

Meld deg inn på www.f-h.no.



NKT for FH

Nasjonal kompetansetjeneste for familiær hyperkolesterolemi

Nettadresse: www.kolesterolbehandling.no

Postadresse: Postboks 4950 Nydalen,
0424 Oslo

Målgruppe: Pasienter med FH

Faglig ansvarlig: NKT for FH

Foto: Adobe Stock

Publisert: April 2018

www.kolesterolbehandling.no

Nasjonal kompetansetjeneste for familiær hyperkolesterolemi (NKT for FH) skal sikre oppbygging og spredning av kompetanse om FH og andre arvelige dyslipidemier.

NKT for FH har en nasjonal funksjon og tilhørighet til Oslo Universitetssykehus, Helse Sør-Øst.