



Familiær hyperkolesterolemi (FH)

Familiær hyperkolesterolemi (FH) er en arvelig, autosomal dominant tilstand (mutasjon) som fører til betydelig **høyere kolesterolnivå** enn normalt. FH rammer **1 av 200-300** i Norge, så langt er over 9000 personer diagnostert. Inntil 16 000 kan fortsatt være udiagnostisert.



- Det høye kolesterolet gir økt risiko for aterosklerose som starter i **barneårene**.
- Ubehandlet kan aterosklerosen føre til **hjerter- og karsykdom og tidlig død**.
- **Tidlig diagnose ved gentest og behandling** med kostholdsregulering og medisiner (statiner, ezetimib og ev. PCSK9-hemmer) er vesentlig for å redusere risikoen.

Hyperkolesterolemi uten FH-mutasjon

- Skyldes oftest **alders- og livsstilsfaktorer** og/eller **polygen** disposisjon (mindre endringer i flere gener som påvirker kolesterolnivået).
- **Kolesterolbelastning** og risiko for hjertesykdom kan være høyere enn i normalbefolkningen, men er vanligvis betydelig lavere enn ved FH.

Henvvisning og oppfølging

- Pasienter med bekreftet FH ved gentest eller med mistanke om arvelig hyperkolesterolemi bør **henvises til lipidpoliklinikk**. Ved henvisning inkluderes informasjon om:
 - **Lipidverdier**: ubehandlet og under ev. behandling
 - **Familiehistorie** med informasjon om hjerter- og karsykdom
 - **Livsstilsfaktorer**, høyde og vekt
 - Resultat av ev. **gentest** for familiær hyperkolesterolemi
- Personer med FH følges vanligvis ved en lipidpoliklinikk med **1-3 års mellomrom**.
- Mellom kontrollene på lipidpoliklinikk anbefales **årlig kontroll hos fastlege** med lipidstatus. Ved klinisk mistanke om påvirkning av lever, muskulatur eller glukosemetabolisme kontrolleres også **leverenzymmer, CK og HbA1c/fastende glukose**.
- Ved oppstart eller doseøkning av medisiner anbefales kontroll av **lipidstatus, CK, ASAT og ALAT** etter 1-2 måneder.

Regionale lipidpoliklinikker

Helse Sør-Øst

- Elektronisk henvisning: Oslo universitetssykehus HF - endokrinologi
- Telefon: 22 89 48 08

Helse Midt-Norge

- Elektronisk henvisning: St. Olavs Hospital HF – Hjertesykdommer (HERID 92084)
- Telefon: 72 82 71 45

Helse Vest

- Elektronisk henvisning: Haukeland Universitetssjukehus, Hjerateavdelingen
- Telefon: 55 97 22 20

Helse Nord Norge

- Bodø
- Elektronisk henvisning: Nordlandssykehuset HF, postmottak medisin, Nordlandssykehuset HF
 - Telefon: 75 53 42 16

Tromsø

- Elektronisk henvisning: Hjertesykdommer, Universitetssykehuset Nord-Norge HF
- Telefon: 77 62 69 13



Diagnostikk og gentest

Gentest for FH bør vurderes ved ubehandlet total kolesterol over:

6 mmol/L og < 20 år
7 mmol/L og 20-40 år
8 mmol/L og >40 år

Indikasjon for gentest styrkes ved høyt kolesterol og/eller tidlig hjertesykdom i familien. Gentest kan da også vurderes ved lavere verdier. Rekvisisjonsskjema finnes elektronisk i CGM, SystemX, InfoDoc (og www.nktforfh.no). En blodprøve (ca. 3 ml usentrifugert EDTA blod) sendes til: **Enhet for hjertegenetikk OUS, Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo**. Lege/rekvirent som har spørsmål om gentesting kan ta kontakt på telefon **22 11 89 91**.

Familiemedlemmer til personer med FH bør også genteres

- Det er **50 % sjanse** for at en førstegradsslektning (foreldre, søsken, barn) har mutasjonen.
- Hvis en i familien har fått påvist FH bør **alle i familien genteres**, uavhengig av kolesterolnivå.
- I henhold til Bioteknologiloven kan ikke helsepersonell utføre oppsøkende genetisk virksomhet. Det er derfor den som har fått påvist FH som **selv må informere sine familiemedlemmer** om at de bør genteres.
- Familiemedlemmene kan ta kontakt med Enhet for hjertegenetikk (**22 11 89 62/22 11 89 75**) og få tilsendt blodprøveglass og prøverekvisisjon. Blodprøve til gentest kan tas hos fastlegen.

Behandlingsmål voksne

FH uten øvrig risiko: LDL <1,8-2,5^a mmol/l
FH med ekstra risiko: LDL <1,4-1,8^b mmol/l

^a Avhengig av tidligere kolesterolverdier, kolesterolbelastning og andre risikofaktorer.
^b Ved kardiovaskulær sykdom eller annen betydelig tilleggsrisiko.



Barn med FH

Det er viktig å starte behandling i ung alder.

- **Fra 2 års alder:** Kostregulering med hovedvekt på redusert inntak av **mettet fett**.
 - **6-8 års alder:** **Gentest**. Henvisning til lipidpoliklinikk for informasjon og kostveiledning.
 - **8-10 års alder:** Vurdere oppstart av **lavdose statin** (lipidpoliklinikk).
- Behandlingsmål <18 år: LDL <3,5 mmol/L**



FH og graviditet

- Kolesterol senkende medisiner skal som hovedregel ikke brukes under **graviditetsforsøk, svangerskap og amming**, selv om det ikke er påvist negative effekter ved bruk. Etter ammeslutt startes medisinen opp igjen.
- Noen år uten behandling på grunn av svangerskap og amming regnes ikke som farlig, da det er den **totale kolesterolbelastningen** gjennom livet som teller.
- For jenter/kvinner er dette en ekstra grunn til å starte med **medisiner i ung alder**.
- Kolesterol stiger under svangerskap både hos dem med og uten FH. Det er ikke behov for å måle kolesterol under svangerskap da det ikke skal behandles.
- Det vil være 50 % sjanse for at barnet arver FH. Gentest kan tas i navlestrengsblod ved fødselen, eller innen **6-8 års alder**.
- Dersom begge foreldre har kjent FH (svært sjeldent) er det 25 % sjanse for at barnet får den sjeldne homozygote formen av FH. Det kan da ev. gjøres fosterdiagnostikk.

