



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.

Inntil 25 000 nordmenn har 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 feil i leverens mekanisme som tar opp og fjerner 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 endring (mutasjon/genfeil) i arvematerialet.

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

Sannsynligheten for å videreføre det endrede genet som gir FH til egne barn, er 50 % for hvert 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 å ha FH. God og riktig behandling er derfor viktig.

God behandling gir betydelig redusert risiko

Ved FH ønsker man å senke kolesterolet ekstra lavt for å kompensere for det høye kolesterolet kroppen har vært utsatt for tidligere i livet. Ved behandlingsstart etter fylte 40 år bør kolesterolet senkes til enda lavere verdier.

Det anbefales derfor å komme i gang med behandling tidlig. Ideelt sett kan kolesterolsenkende behandling startes allerede fra 8-10 års alder (avhengig av blant annet kolesterolverdier). Kolesterolvennlig kosthold bør startes før dette.



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- eller 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

FH bekreftet med gentest gir 100 % 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 vår nettside.](#)

Resultatet 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.*

Medikamentell behandling

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

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

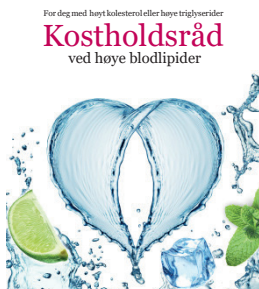
Ezetimib er et tilleggsmedikament som hindrer opptak av kolesterol fra tarmen.

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

[Du kan lese mer om medikamentene på vår nettside.](#)

Kosthold og livsstilsbehandling

- Reduser inntaket av animalsk mettet fett og kolesterolrike matvarer, bytt til umettet plantefett
- 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
- Røykeslutt



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

Oppfølging

Genetisk veiledning

Ved positiv gentest anbefales informasjonssamtale om FH og arvegang (genetisk veiledning). For avtale kan du ringe Enhet for hjertegenetikk, OUS direkte på 22 11 89 62 eller 22 11 89 75. Du kan også be din fastlege om henvisning.

NB! Helsepersonell kan av personvern hensyn ikke informere slektninger om at de kan ha en genfeil. Hvilke slektninger som bør informeres får du råd om ved genetisk veiledning.

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 lipidklinikk følges blodverdier og medikamenter opp hos fastlegen.

[Fastlegen finner veileder om FH på vår nettside.](#)

Pasientorganisasjon

Pasientorganisasjonen FH Norge jobber for dine pasientrettigheter. Medlemmer får også et halvårlig pasientmagasin med spennende FH nytt.

Du kan melde 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
Dato: Juli 2016

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, men er lokalisert ved Oslo Universitetssykehus, Helse Sør-Øst.