

Information till patienter och anhöriga

Familjär hyperkolesterolemi



Den här informationen riktar sig till dig som har sjukdomen familjär hyperkolesterolemi (FH) eller är anhörig till någon med sjukdomen. Centrum för kardiovaskulär genetik (CKG) vid Norrlands universitetssjukhus i Umeå arbetar för att förebygga sjuklighet och död i ärftliga hjärt- och kärlsjukdomar (kardiovaskulära sjukdomar), genom att erbjuda tjänster och kunskap nationellt. Centumbildningen är resultatet av ett samarbete mellan Barn- och ungdomscentrum, Hjärtcentrum, Medicincentrum och Laboratoriemedicin.

Familjär hyperkolesterolemi (FH) beror på en genförändring (mutation) som leder till att individen får en ungefärlig dubbling av sin kolesterolnivå i blodet. Det är det s.k. onda kolesterolet, även kallat LDL-kolesterol, som är ökat. Detta kan tillsammans med andra faktorer leda till att man i förhållandevis tidig ålder drabbas av hjärtkärlsjukdom t.ex. hjärtinfarkt.

Vad orsakar FH?

I de flesta fall av förhöjt kolesterol och av förhöjt LDL-kolesterol är orsaken livsstil i kombination med normala genvarianter. Vid FH är i de flesta fall kolesterolnivån mycket hög (8,5-15 mmol/l) med LDL-kolesterol 6,5- 12 mmol/l. Orsaken är en genförändring, som oftast sitter i genen för LDL-receptorn. Det finns ytterligare två gener där genförändringar kan leda till FH, det är generna för *apo B* och *PCSK-9*. Effekten av dessa genförändringar är att upptaget i levern av de kolesterolrika LDL-partiklarna i blodet minskar och dessa får en högre nivå och längre cirkulationstid i blodbanan. Det leder till att de i ökad utsträckning kan fastna i blodkärl och starta en åderförfettning som i flera steg kan leda till en åderförkalkning och yttringar av hjärtkärlsjukdom.

Idag känner vi inte till alla gener som orsakar FH, därför kan man i vissa fall ha FH utan att man kan bekräfta det med ett gentest.

Hur vanligt är FH?

FH finns hos 1/300-1/500 i befolkningen. Det är således ungefär lika vanligt som ungdomsdiabetes (typ I diabetes).

Ärftlighet vid FH

FH är autosomt dominant nedärvd. Det innebär att om en förälder har FH så har varje barn 50% sannolikhet att ärva sjukdomen oberoende av kön. De barn som inte ärvt anlaget kan inte föra det vidare till sina barn dvs. anlaget ”hoppas aldrig över” en generation för att sedan dyka upp i nästa.

FH är lika vanligt hos män och kvinnor.



När ska man misstänka FH?

Den vanligaste orsaken till förhöjt kolesterol och förhöjt LDL-kolesterol är ett samspel mellan flera normala genvarianter och livsstil. Vid FH har man mer extrema kolesterol- och LDL-kolesterolvärden och ofta i släkten individer som insjuknat i hjärtkärlsjukdom i tidig ålder.

Om LDL-kolesterol är 6,5 mmol/l eller högre kan man misstänka FH. När någon insjuknat i hjärtkärlsjukdom i ung ålder och har högt LDL-kolesterol så bör man utreda med gentest för att genetiskt fastställa FH. När man fastställt vilken genförändring en FH patient har går man vidare i släkten med att erbjuda genetiskt test av barn och syskon. Genetisk testning bör alltid föregås av genetisk vägledning.



Hur ställer man diagnosen FH

En minoritet av individer med FH har inlagringar i senor på handens ovansida och hälsenan s.k. xantom, vilket tillsammans med högt LDL-kolesterol räcker för att ställa diagnosen FH.

Behandling av FH

För att minska risken för hjärtkärlsjukdom vid FH kan man själv bidra med att vara fysiskt aktiv, inte röka samt äta kost med låg andel mättat fett.

Läkemedelsbehandling är dock alltid nödvändig. Basen i den behandlingen är s.k. statiner dvs. läkemedel som minskar kolesterolbildningen i levern. I regel måste

man använda de mest effektiva statinerna. Relativt ofta krävs kombination med annat läkemedel. Målet är att åtminstone halvera nivån på LDL-kolesterol. Läkemedelsbehandling av barn startar i 10 års ålder. Ett viktigt observandum är att osäkerhet råder om statiner har fosterskadande effekter. Det innebär att en kvinna med FH som önskar bli gravid bör tillfälligt sluta med statin och göra uppehåll under hela graviditeten.

Var skall jag vända mig för att få information?

Centrum för kardiovaskulär genetik
Hjärtcentrum
Norrlands universitetssjukhus
901 85 UMEÅ.
Telefon: 090-785 12 87



[https://www.1177.se/Vasterbotten/hitta-
vard/kontaktkort/Centrum-for-kardiovaskular-
genetik/](https://www.1177.se/Vasterbotten/hitta-
vard/kontaktkort/Centrum-for-kardiovaskular-
genetik/)

Hemsida: www.regionvasterbotten.se/ckg

Kontaktuppgifter till de kliniskt genetiska enheterna i Sverige

Norra sjukvårdsregionen:

Klinisk genetik
Norrlands universitetssjukhus,
Umeå
Växel: 090-785 00 00

Stockholmsregionen:

Mottagning Klinisk genetik Solna
Karolinska Universitetssjukhuset,
Stockholm
Växel: 08-123 700 00

Västra Götalandsregionen:

Klinisk Genetik Mottagning
Sahlgrenska Universitetssjukhuset,
Göteborg
Växel: 031-342 10 00

Uppsala Örebroregionen:

Allmän-genetiska mottagningen
Akademiska sjukhuset,
Uppsala
Växel: 018-611 00 00

Sydöstra sjukvårdsregionen:

Klinisk genetik utredningsenhet
Universitetssjukhuset, Linköping
Växel: 010-103 00 00

Södra sjukvårdsregionen:

Genetikmottagning
Skånes universitetssjukhus, Lund
Växel: 046-17 10 00