FAMILJÄR HYPERKOLESTEROLEMI

En informationsbroschyr för
vårdpersonal och patienter med hyperkolesterolemi

Originalproduktion av Dr Leiv Ose, januari 2012
Uppdaterad av Dr Lennart Nilsson, juni 2015

Vad lär du dig av denna broschyr?

Du kommer att lära dig om familjär hyperkolesterolemi, vad som orsakar sjukdomen och dess eventuella följder. Du kommer att lära dig om högt kolesterol och vad det betyder för ditt hjärta och dina blodkärl. Viktigast av allt är att du kommer att lära dig hur man tar reda på om någon i familjen har denna sjukdom och hur man kan minska högt kolesterol genom att tillämpa en sund livsstil och få behandling.

Broschyren kan också fungera som en startpunkt för att hjälpa dig att tala med din läkare om din sjukdom och om behandlingen.

Innehållsförteckning

DEL 1: FAMILJÄR HYPERKOLESTEROLEMI

1 - Vad är familjär hyperkolesterolemi (FH)? 4
2 - Vad är LDL-kolesterol? 5
3 - Vad orsakar FH? 6
4 - När bör man misstänka FH? 8
5 - Hur ställs diagnosen FH? 10
6 - Hur tidigt kan man ställa diagnosen FH? 10

DEL 2: BEHANDLING

1 - Hur kan man sänka LDL-kolesterolet? 11
2 - Steg 1: Hantera FH med hjälp av kosten 12
a) Hur påverkar kosten LDL-kolesterol? 12
b) Vilken slags kost? 13
3 - Steg 2: Använda läkemedel 14
a) Hur påverkar läkemedel LDL-kolesterol? 14
b) Vilka behandlingar med läkemedel påverkar LDL-kolesterol och hur? 14
4 - Varför är det viktigt med behandling hela livet? 17

DEL 3: HJÄRT- OCH KÄRLSJUKDOMAR OCH LIPOPROTEINER

1 - Vad är hjärt-kärlsjukdom? 17
2 - Vad är riskfaktorer? 19
3 - Är det möjligt att minska risken för hjärt-kärlsjukdom vid FH? 20
4 - Vad är lipoproteiner? 20
5 - Vad är lipider, kolesterol och triglycerider? 22

DEL 4: ANDRA FRÅGOR DU KANSKE STÄLLER DIG

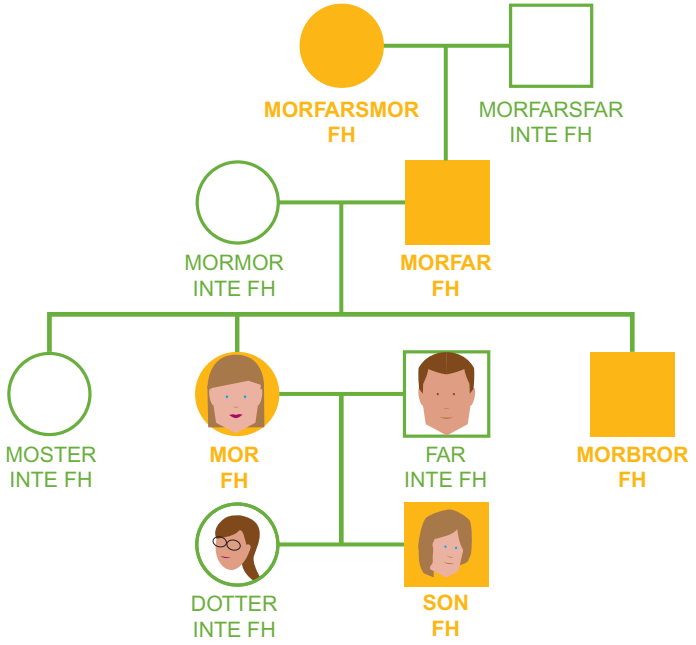
1 - Bör kvinnor med FH använda orala preventivmedel? 23
2 - Hur är det med alkohol och kaffe? 23
3 - Påverkas lipider av rökning? 24
4 - Varför är det bra att röra sig? 24

Vad har du lärt dig av denna broschyr? 25
Ordlista 26
Om Leiv Ose och Lennart Nilsson 28

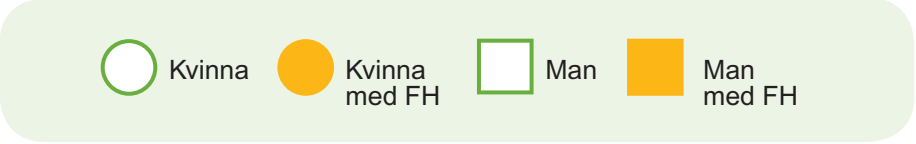
DEL 1 | FAMILJÄR HYPERKOLESTEROLEMI

1: Vad är familjär hyperkolesterolemi?

Familjär hyperkolesterolemi (FH) är en ärftlig sjukdom där en genetisk förändring som orsakar högt kolesterol i blodet kan föras vidare från generation till generation (se figur 1). Familjär betyder att den förekommer inom familjer. Det är ibland möjligt att spåra sjukdomen flera generationer tillbaka.



FIGUR 1
FH är en ärftlig sjukdom som vanligtvis kan spåras flera generationer tillbaka.



Hyperkolesterolemi betyder högt kolesterol i blodet. Vid FH ses en kraftig förhöjning av det kolesterol som transporteras i lipoprotein partiklar med låg densitet, sk LDL-kolesterol. LDL-kolesterol svävar omkring i blodomloppet och transporterar kolesterol från en cell i din kropp till någon annan cell (se del 1.2 och 3.4).

FH är den vanligaste ärftliga orsaken till hjärtsjukdom. Förekomsten har i nya studier uppskattats till cirka 1/200 – 1/250 i befolkningen. Om en förälder har FH är det 50 % risk att även dennes son eller dotter har det.

FH är förknippat med förhöjd risk för hjärt-kärlsjukdom. Risken varierar från familj till familj och påverkas av kolesterolnivå, andra ärftliga faktorer, livsstilsfaktorer som kost, rökning och hur mycket man rör sig och om man är man eller kvinna. Kvinnor med FH påverkas av hjärt-kärlsjukdom omkring 10 år senare än män med FH. Med relevant och tidig behandling kan risken för hjärt-kärlsjukdom minskas betydligt.

VIKTIGT

FH är ärftligt och förs vidare inom familjer. Det orsakar högt kolesterol i blodet, särskilt LDL-kolesterol, och ökad risk för hjärt-kärlsjukdom tidigt i livet.

2: Vad är LDL-kolesterol?

LDL-kolesterol svävar omkring i blodomloppet och fungerar som ett effektivt transportsystem för att föra kolesterol från en cell till en annan i din kropp. Kolesterol är ett fettämne som din kropp behöver för att bygga celler, tillverka hormoner och bilda gallsyra i levern (se del 3.5). Överskottet av kolesterol kan inlagras i blodkärlens väggar och ge upphov till så kallad

ateroskleros. Om aterosklerosen fortskrider kan den orsaka förträngningar eller stopp i blodkärlen och ge symtom på hjärt-kärlsjukdomar (se del 3).

För att transportera kolesterol in i enskilda celler har LDL-C-partikeln ett visst protein fäst vid sig som kallas apolipoprotein B eller ApoB. ApoB fungerar som en brygga mellan LDL-C-partikeln och de celler i din kropp som bär på LDL-receptorn (som hjälper cellen att känna igen LDL-C). Om LDL-receptorn eller ApoB-protein inte är normalt kommer halten av kolesterol i blodet att stiga. Det är det som händer vid familjär hyperkolesterolemi.

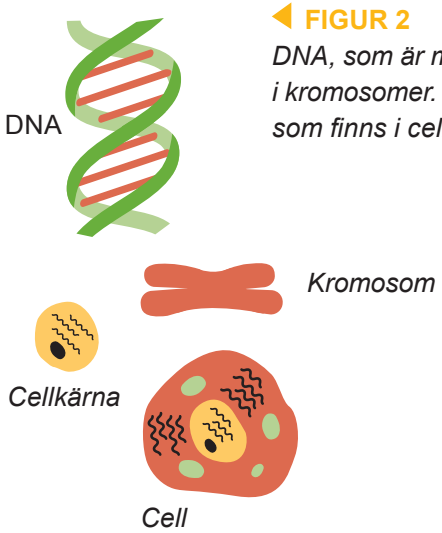
VIKTIGT

LDL-kolesterol transporterar kolesterol i blodet till cellerna. Kolesterol behövs för att bygga celler, tillverka hormoner och bilda gallsyra. Om det finns för mycket LDL-kolesterol inlagras det i blodkärlens väggar. Detta tillstånd kallas ateroskleros.

3: Vad orsakar FH?

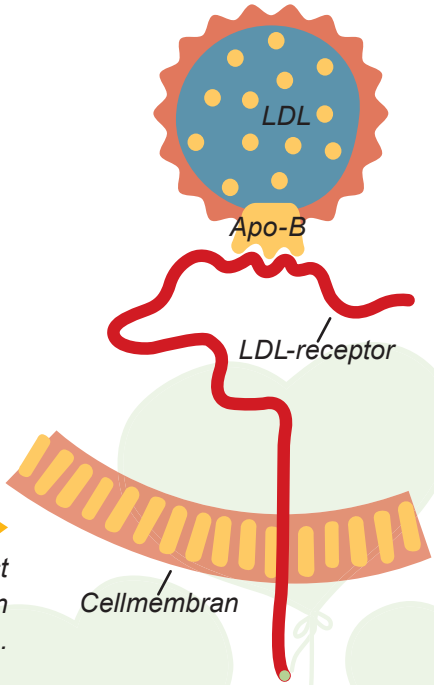
Vilka egenskaper vi ärver från våra föräldrar bestäms av information som finns på en över en meter lång DNA-sträng. DNA är ordnat i form av kromosomer som finns i cellkärnorna (figur 2). DNA består av omkring tre miljarder byggstenar, varav 25 000 särskilda kombinationer utgör generna. Gener är en kod för fysiska egenskaper som ögon- och hårfärg, men även för många sjukdomar. En förändring av bara en av dessa byggstenar inom en viss gen kan leda till en ärftlig sjukdom. Vid FH rör det sig om en förändring i någon av de gener som har betydelse för leverns förmåga att ta upp LDL-partiklar från blodbanan. Det vanligaste är en förändring i genen för LDL-receptorn. Denna receptor sitter på bla levercellernas yta och kan

ses som en «tentakel» som fångar upp och avlägsnar LDL-partiklarna från blodet (figur 3). En förändring av LDL-receptorns gen leder till onormala LDL-receptorer och gör att de inte kan fånga upp LDL-partiklarna i blodet. I vissa fall kan LDL-receptorn vara intakt, men förändringen sitter istället i genen för ApoB. När ApoB förändras kan den inte längre binda effektivt till LDL-receptorn och LDL-partiklarna kan inte tas bort från blodet. I ovanliga fall kan FH orsakas av en förändring i genen för proteinet PCSK-9. Vid sådana förändringar kommer PCSK-9 bli mer aktivt och bryta ner LDL-receptorer på cellernas yta, vilket leder till mindre antal LDL-receptorer och sämre upptag av LDL från blodet. Det är detta som orsakar FH.



FIGUR 2

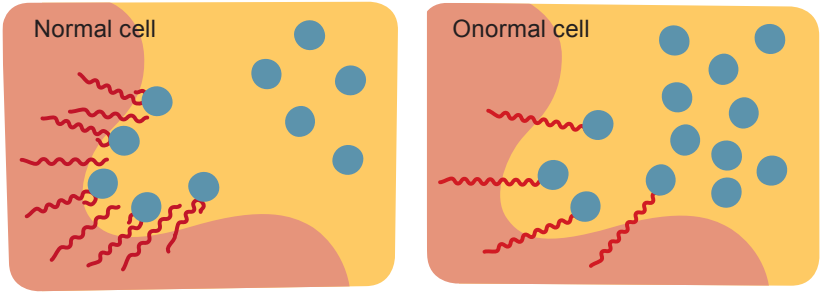
DNA, som är mer än en meter långt, är inpackat i kromosomer. Kromosomer är inpackade i cellkärnan, som finns i cellen.



FIGUR 3

LDL-receptorn är i ena änden fäst vid cellmembranet. Den andra änden binder till Apo-B på LDL-partikeln.

De flesta människor som har FH har ärvt en gen med felaktig LDL-receptor från någon av sina föräldrar och en gen med normal LDL-receptor från sin andra förälder. Följaktligen har de ungefär 50 % av det normala antalet fungerande LDL-receptorer på cellernas ytor (figur 4). Det innebär att det alltid finns en onödigt stor mängd LDL-kolesterol som cirkulerar i blodet. Problemet är att överskottet av LDL-kolesterol kan inlagras i blodkärlens väggar.



FIGUR 4 ▲

Blodomlopp *Cell* *LDL-partikel* *LDL-receptor*

Vid FH (onormal cell) finns det färre fungerande LDL-receptorer eller så är ApoB förändrat. LDL-partiklarna blir då kvar i blodbanan.

VIKTIGT

FH orsakas av en förändring i någon av de gener som påverkar leverns förmåga att ta upp LDL-partiklar från blodbanan.

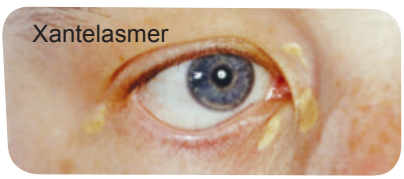
4: När bör man misstänka FH?

Man misstänker FH om det i familjen finns ett förflutet med hjärt-kärlsjukdom tidigt i livet. Om någon drabbas av en hjärtinfarkt före 50–60-års-

åldern kan det bero på högt kolesterol och familjens lipidprofiler i blodet måste undersökas:

- Lipidprofil innebär en bedömning av vilka olika typer av lipoproteiner som finns i blodet (se del 3.4), som totalt kolesterol, LDL-kolesterol, HDL-kolesterol och triglycerider.
- Det är viktigt att diagnosen FH ställs i unga år. Behandlingen är effektivare om den inleds tidigt och innan inlagringen av kolesterol i blodkärlens väggar blir alltför omfattande.

Det finns vissa fysiska tecken (figur 5) som kan ge upphov till misstanke om FH, som svullna senor i hälar och händer (xantom) eller gulaktiga områden runt ögonen (xantelasmer), men de förekommer inte alltid hos patienter med FH.



FIGUR 5 ▲

Bland synliga fysiska tecken på FH finns svullna senor på baksidan av hälen och gula inlagringar i huden runt ögonen. Det kan också finnas en vit inlagring av kolesterol i form av en båge längs kanten av ögats färgade del.

VIKTIGT

FH misstänks hos personer som får hjärt-kärlsjukdom tidigt i livet och samtidigt har hög kolesterolhalt i blodet. Släktingar till patienter med FH bör genomgå undersökning för att bedöma deras lipidprofil.

5: Hur ställs diagnosen FH?

Diagnosen FH misstänks vid kraftigt förhöjda LDL-kolesterolvärden och förekomst av tidigt debuterande hjärt-kärlsjukdom i släkten. Diagnosen kan ofta fastställas genom genetisk utredning. Från ett blodprov isoleras då DNA från vita blodkroppars cellkärna. Därefter studeras om förändringar finns i någon av de gener som är kopplade till FH. Om en sådan förändring kan identifieras, så är diagnosen FH fastställd. FH kan också förekomma i familjer, trots att genetisk utredning inte påvisar någon förändring. Troligtvis finns då förändringen i något ännu okänt anlag i cellernas DNA. Nära släktingar som föräldrar, bröder, systrar och barn till någon med FH löper 50 % risk att också ha ärvt FH. Att testa familjemedlemmar är avgörande för att upptäcka sjukdomen tidigt.

VIKTIGT

FH kan upptäckas genom genetiska tester och identifiering av förändringar i någon av de gener som är kopplade till FH. Genom att testa familjemedlemmar kan sjukdomen upptäckas tidigt.

6: Hur tidigt kan man ställa diagnosen FH?

Personer med FH har vanligtvis högt totalt kolesterol och högt LDL-kolesterol från födelsen. Man rekommenderar att föräldrar med FH låter FH-testa sina barn före skolåldern. Det är viktigt att bekräfta diagnosen i unga år, eftersom tidigt förändrade kost- och måltidsvanor kan bidra till att minska följderna av FH senare i livet. Om barnets prover är normala behöver man inte oroa sig för att FH ska utvecklas senare i livet.

VIKTIGT

I familjer där diagnosen FH har ställts rekommenderas att barnen testas för FH före skolåldern. Då kan man tidigt förändra kosten och uppmuntra sunda matvanor.

DEL 2 | BEHANDLING

1: Hur kan man sänka LDL-kolesterolet?

Det finns två steg som bidrar till att sänka kolesterolet:

- Steg 1 – Förändrad kost
- Steg 2 – Medicinering

Att förändra kosten är det första steget för att sänka kolesterolnivån, men om detta inte sänker kolesterolet tillräckligt måste man även börja med lämplig medicinering. Det gäller för alla med FH. Förändrad kost kan sänka högt kolesterol med 10–15 %. Syftet med behandlingen (kost och medicinering) är att sänka LDL-kolesterolnivån till värden som minskar risken för utveckling av ateroskleros. För vuxna är mål att sänka LDL-kolesterol till mindre än 2,5 mmol/L. För dem som löper extra hög risk att drabbas av hjärt-kärlsjukdom eller redan har drabbats kan målsättningen vara att få ned LDL-kolesterolet ännu mer. Vid behandling av barn är målet att sänka LDL-kolesterol under 3,5 mmol/L.

Om någon ärver en defekt FH-gen från båda föräldrarna kommer cellerna helt att sakna fungerande LDL-receptorer. Varken behandling med läkemedel eller genom förändrad kost är var för sig eller tillsammans tillräckligt för att sänka extremt höga kolesterolnivåer. Hos dessa patienter kan LDL-kolesterolet sänkas mekaniskt genom att avlägsna det ur blodet med hjälp av en metod som liknar dialys (aferes).

VIKTIGT

Förändrad kost kan sänka LDL-kolesterolet med 10–15 %. För patienter med FH är detta inte tillräckligt och en ändrad kost bör kombineras med medicinering. Vid allvarligare former av FH kan ytterligare dialysliknande reningsbehandling (aferes) krävas.

2: Steg 1 – Hantera FH med hjälp av kosten

a) Hur påverkar kosten LDL-kolesterol?

Allt fett i mat är en blandning av mättat och omättat fett. Mättat fett finns i animaliska livsmedel (som mejeri- och köttprodukter), hårt margarin och i de flesta kakor, kex, «snabbmat» och snacks. Sådant mättat fett ökar kolesterolet, medan omättat fett från växter och fisk minskar LDL-kolesterolet eller är neutralt.

Begränsat intag av kolesterol rekommenderas för personer med hög kolesterolhalt i blodet. De viktigaste källorna till kolesterol i kosten är animaliska livsmedel som äggula, inälvsmat och feta mejeriprodukter som ost, grädde och smör.

Fet fisk och fiskolja innehåller mycket omega-3-fettsyror som har en gynnsam påverkan på cirkulation och hjärtrytm. Omega-3 minskar även triglyceridnivåerna. För att garanterat få i sig tillräckligt med fiskfett rekommenderar

man fisk till huvudmålet minst två gånger i veckan , även gärna som pålägg eller till mellanmål. Ingår begränsad mängd fet fisk i din kost bör du ta fiskolja eller annat kosttillskott med omega-3.

Fibrer i fullkornsprodukter, bönor, ärtor, frukt, bär och grönsaker har en gynnsam inverkan på kolesterolet. Vissa typer av fibrer kan binda kolesterol i tarmarna och sedan föra ut det via avföringen, vilket följaktligen sänker kolesterolhalten. Livsmedel med högt fiberinnehåll är också viktiga källor till vitaminer, mineraler och antioxidanter.

b) Vilken slags kost?

Kosten för personer med FH bör vara varierad, balanserad och skonsam mot hjärtat. Syftet är att gradvis minska det totala intaget av fett och kolesterol, samtidigt som man inriktar sig på att äta rätt slags fett, fiberrik mat, frukt, bär och grönsaker. För barn med FH bör den kontrollerade kosten stödjas genom att hela familjen ändrar sina kostvanor. Det är viktigt att tidigt etablera sunda matvanor.

Det tar tid att ändra kostvanor – ofta månader eller år – och det krävs regelbunden uppföljning av klinisk dietist eller läkare. Det är vad du äter regelbundet som har betydelse. Enstaka avvikelser från rekommenderad kost leder inte till förhöjt blodkolesterol.

VIKTIGT

Fem viktiga riktlinjer för en kost som är skonsam mot hjärtat:

- Ät mindre fett, särskilt mindre mättat fett
- Byt ut mättat fett mot omättat fett
- Ät mer mat som innehåller fibrer, grönsaker och frukt varje dag
- Ät mindre mat som är rik på kolesterol
- Begränsa intaget av mat och dryck som innehåller mycket socker eller alkohol

3: Steg 2 – Använda läkemedel

a) Hur påverkar läkemedel LDL-kolesterol?

Medicinering som kan sänka ditt LDL-kolesterol ökar antalet LDL-receptorer så att upptagningen av LDL-kolesterol från ditt blod blir bättre. För att få ned kolesterolnivåerna tillräckligt måste ändrade kostvanor kombineras med behandling med läkemedel. Flera typer av läkemedel ordineras och kan tas ensamma eller i kombination. Nya läkemedel håller också på att utvecklas. Behandling med läkemedel mot FH är inte begränsat till vuxna. Om en patient kommer från en familj som är hårt drabbad av FH är rekommendationen att man börjar med behandling med läkemedel från 10–12-årsåldern, särskilt om en förälder haft hjärtproblem före 40 års ålder. Behandlingen pågår hela livet och bidrar till att ge ett längre och friskare liv. Rekommendationen att börja med läkemedelsbehandling hos vuxna och barn grundas på nivåerna av LDL-kolesterol, tillsammans med tidigare förekomst av hjärt-kärlsjukdom i familjen.

b) Vilka behandlingar med läkemedel påverkar LDL-kolesterol och hur?

De viktigaste kolesterolsänkande läkemedel som används för att behandla FH är statiner. Statiner verkar genom att minska kolesterolproduktionen i celler. För att upprätthålla kolesterolbalansen ökar cellerna antalet LDL-receptorer för att «fånga upp» LDL-kolesterolet i blodet. Resultatet blir en minskning av LDL-kolesterolet i blodet.

Innan det fanns behandling med statiner användes resiner. Det är ämnen som binder gallsyra och hindrar att den absorberas från tarmarna till levern.

Gallsyra bunden till resiner förs ut med avföringen. För att kompensera för bortfallet av gallsyra ökar levern upptaget av LDL-kolesterol från blodet för att bilda ny gallsyra.

Kolesterolabsorptionshämmare hämmar upptaget av kolesterol från tarmarna, både genom kosten och genom att kolesterol elimineras från levern. Bland naturligt förekommande ämnen som hämmar kolesterolupptaget finns växtsteroler som finns i exempelvis margarin.

Ändrade kostvanor ska fortsätta efter att man börjat behandling med läkemedel. Hos patienter med FH måste både behandling med läkemedel och via kosten fortsätta under hela livet. En lipidprofil bör fastställas innan behandling inleds. När behandlingsmålet väl uppnåtts rekommenderar man att lipiderna följs upp en till två gånger per år.

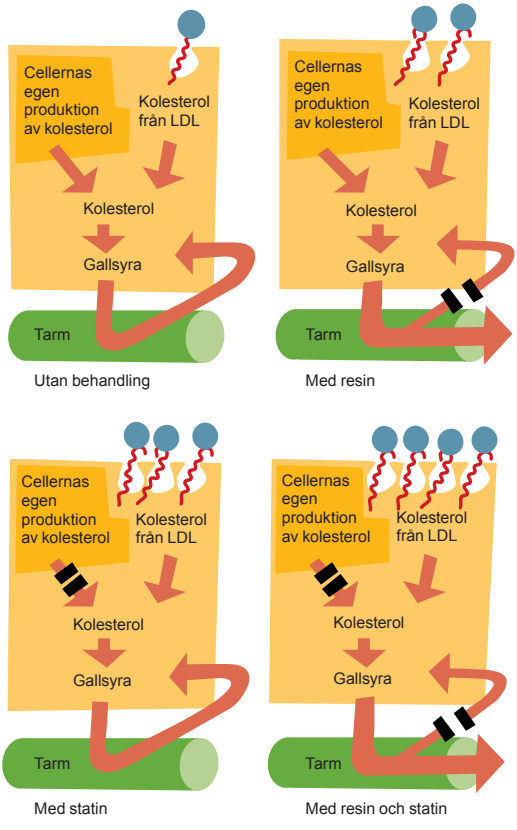
VIKTIGT

Vanligtvis startar man LDL-sänkande behandling med statiner, ofta i kombination med kolesterolabsorptionshämmare. Om denna behandling inte är tillräcklig för att nå önskat målvärde kan man lägga till en PCSK9-hämmare. Dessa läkemedel ges som injektioner under huden var 14 dag eller en gång i månaden. Nästan alltid krävs kombinationsbehandling med två eller flera av dessa läkemedel för att uppnå tillräcklig effekt på LDL-kolesterol.

Hämning genom behandling.

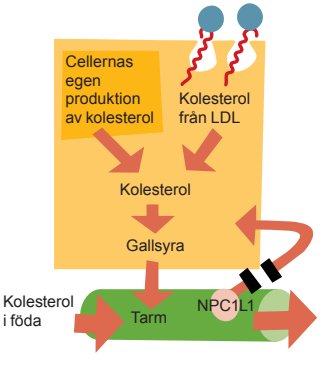
FIGUR 6

Verkan av olika behandlingar med läkemedel på cellens förmåga att producera kolesterol, på upptaget av kolesterol från tarmen samt på antalet LDL-receptorer ( )



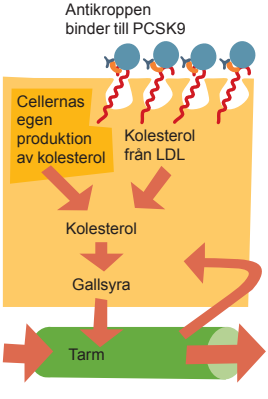
FIGUR 7

Kolesterolabsorptionshämmare inhiberar transportproteinet NPC1L1 och reducerar därigenom upptag av kolesterol från födan samt återupptag av kolesterol som utsöndrats via gallan.



FIGUR 8

Bildning av PCSK9/PCSK9-antikropps-komplex ( ) hämmar nedbrytningen av LDL-receptorn och därmed ökar antalet LDL-receptorer på cellytan.



4: Varför är det viktigt med behandling hela livet?

Din kropp bildar hela tiden kolesterol. Din kropp är också varje dag exponerad för mer eller mindre fett och kolesterol i maten. När LDL-kolesterolet väl sänkts som ett resultat av behandling är det viktigt att förhindra att det går upp igen. För att hålla nivåerna av LDL-kolesterol under kontroll måste alla med FH, där kroppen inte själv kan reglera kolesterolet ordentligt, satsa på goda levnadsvanor och fortsätta att ta lipidsänkande medicin genom hela livet.

VIKTIGT

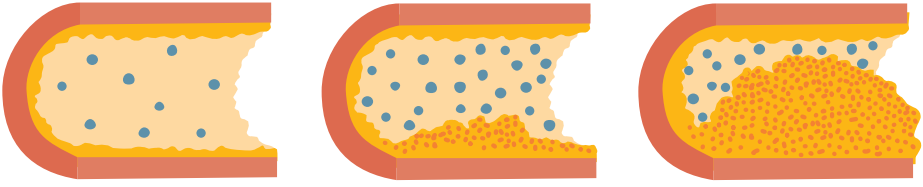
För patienter med FH som inte kan reglera LDL-kolesterol ordentligt krävs livslång behandling med hjälp av kost och medicinering för att hindra att kolesterolnivåerna stiger igen.

DEL 3 | HJÄRT-OCH KÄRLSJUKDOMAR OCH LIPOPROTEINER

1: Vad är hjärt-kärlsjukdom?

Hjärt-kärlsjukdomar avser sjukdomar i hjärta och blodkärl som orsakas av ateroskleros. Ateroskleros omfattar ansamling av fett (däribland kolesterol) och förträngning av blodkärl, vilket kan leda till minskat blodflöde. När ateroskleros minskar blodflödet till ett organ kan det medföra skada på organ. Inträffar detta i ett blodkärl som försörjer hjärtat med blod orsakar det kärlkramp eller hjärtinfarkt. Inträffar det i ett blodkärl som försörjer hjärnan med blod orsakar det en stroke.

Ateroskleros börjar med att kolesterolfyllda celler inlagras i blodkärlens innerväggar (figur 9). Detta orsakar inflammation, fler celler tränger in, ytterligare kolesterol lagras in, ärrvävnad och förhårdnad uppstår, vilket medför att plack bildas. Plack kan leda till förträngningar av blodkärlen och minska blodflödet till hjärta och andra organ. I hjärtat kan minskad blodtillförsel orsaka smärta eller obehag, särskilt efter träning. Plack kan brista, vilket medför skador på blodkärlens insida och till att en blodpropp bildas som allvarligt kan begränsa eller hindra blodtillförseln. Det medför omedelbar brist på syre för den del av organet som försörjs av blodkärlet och leder till vävnadsskada (större eller mindre). Detta kallas en infarkt. För att begränsa vävnadsskadan är det i ett sådant läge viktigt att snarast möjligt återupprätta blodflödet. Det kan göras med hjälp av behandling med läkemedel som löser upp blodproppar, genom att direkt avlägsna blodproppen på mekanisk väg med hjälp av en kateter (ett litet rör som är utformat för att passa i blodkärl) eller genom att vidga blodkärlet med hjälp av en liten ballong som expanderas inuti kärlet, som följs av att ett metallnät (en stent) förs in i blodkärlet. Metoderna kombineras ofta.



▲ **FIGUR 9**

Tvärsnitt av blodkärl i tre faser. Här visas hur kolesterol (●) inlagras i ett blodkärl och hur ateroskleros (●) utvecklas.

VIKTIGT

Hjärtinfarkt och stroke kan bli följden av ateroskleros. Ateroskleros innebär att blodkärlen blir trängre till följd av ansamling av kolesterol och en inflammation som bildar plack. Plack gör att det blir mindre plats i blodkärlen. Skadat plack kan orsaka blodpropp, då blodkärlet snabbt blir trängre och blockeras.

2: Vad är riskfaktorer?

Riskfaktorer är egenskaper (biologiska, psykologiska eller miljörelaterade) som ökar sannolikheten för att en person ska utveckla ateroskleros och hjärt-kärlsjukdom. I en grupp av personer med en viss riskfaktor kommer under en tidsperiod fler människor att utveckla hjärt-kärlsjukdom än i en grupp utan samma riskfaktor. En av de främsta riskfaktorerna för hjärt-kärl-sjukdom är höga halter av LDL-kolesterol med låga halter av en annan typ av kolesterol, som kallas högdensitetslipoprotein (HDL-kolesterol) (se del 3.4). Bland hälsorelaterade riskfaktorer finns diabetes och högt blodtryck, vilka kan påverkas av livsstilsfaktorer som övervikt, lågt intag av frukt och grönsaker och begränsad fysisk aktivitet. Rökning är en av de främsta livsstilsrelaterade riskfaktorerna. Även ålder och kön utgör riskfaktorer. Hjärt-kärlsjukdomar blir vanligare med stigande ålder och män utvecklar sjukdomen ungefär 10 år tidigare än kvinnor. Har man flera riskfaktorer är sannolikheten att man utvecklar hjärt-kärlsjukdom högre.

3: Är det möjligt att minska risken för hjärt-kärlsjukdom vid FH?

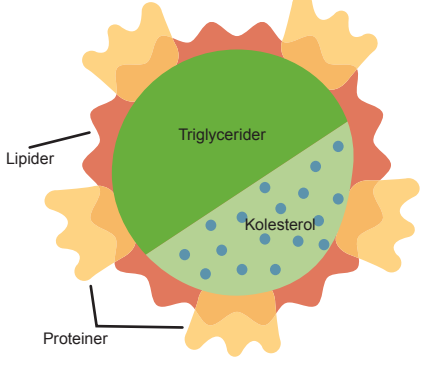
JA! Genom att sänka nivån av LDL-kolesterol kan personer med tecken på hjärt-kärlsjukdom minska risken för att plack ska förvärras och nya förträngningar i blodkärlen ska uppstå. Om behandlingen vid FH påbörjas tidigt, redan hos barn och unga vuxna, så kan utvecklingen av ateroskleros och därmed risken för hjärt-kärlsjukdom förebyggas. Att avstå från rökning är avgörande för att minska risken för hjärt-kärlsjukdom.

VIKTIGT

Att sänka LDL-kolesterolet vid FH är viktigt, eftersom det minskar risken för att plack ska utvecklas och förvärras. Därigenom kan förträngningar av blodkärlen motverkas och risken för hjärt-kärlsjukdom minska. Att avstå från rökning är avgörande.

4: Vad är lipoproteiner?

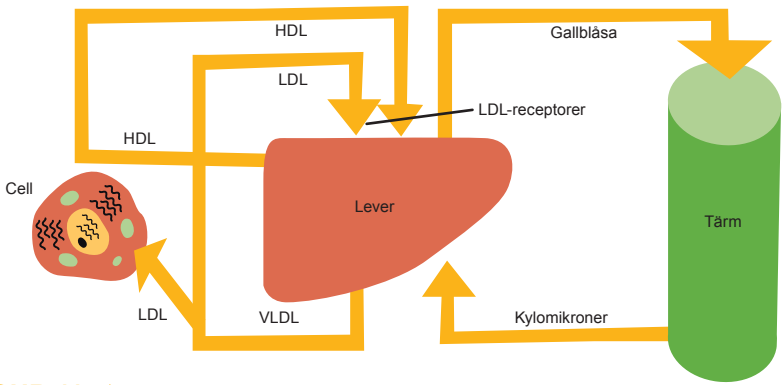
Lipoproteiner är partiklar som transporterar runt fett i blodet (figur 10). Fettämnen kallade triglycerider och kolesterol kan inte lösas upp i blodet och är beroende av ett transportsystem som för dem från de organ där de produceras (tarmar och lever) till cellerna. De två viktigaste lipoproteinerna i detta transportsystem kallas lågdensitetslipoprotein



FIGUR 10
En illustration av lipoprotein.

(LDL) och högdensitetslipoprotein (HDL). Båda dessa lipoproteiner transporterar kolesterol, sk LDL-kolesterol (LDL-C) och HDL-kolesterol (HDL-C).

Det kolesterol som transporteras i HDL kallas «det goda» kolesterolet. En av HDL:s viktigaste funktioner är att transportera kolesterol från celler och vävnad tillbaka till levern. Högt HDL-kolesterol är bra, eftersom det för ut kolesterol ur cellerna och bidrar till att förhindra överskott på kolesterol. HDL avlägsnar även kolesterol som lagrats in i blodkärlens väggar. Läkare kan skilja mellan de två typerna av kolesterol (LDL-kolesterol och HDL-kolesterol) och försöka hjälpa patienter att uppnå en «sund» jämvikt mellan de två (figur 11).



FIGUR 11 ▲

HDL-kolesterol och LDL-kolesterol jobbar ihop för att hålla kolesterolet i blodet på en sund nivå.

VIKTIGT

Det kolesterol som transporteras i LDL kallas ofta «det onda» kolesterolet, eftersom det kolesterol i LDL som inte tas upp av cellerna kan lagras in i blodkärlens väggar och orsaka ateroskleros, vilket på sikt kan ge förträngningar av blodkärl och symtom på hjärt-kärlsjukdom.

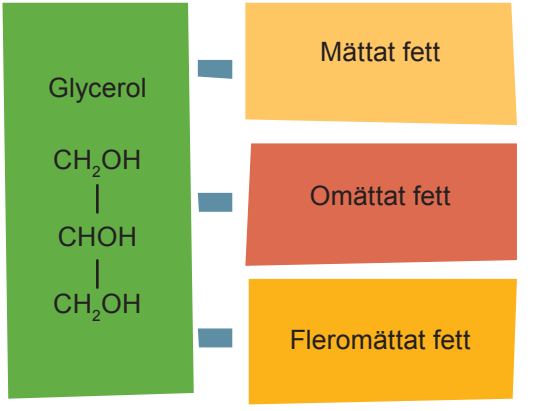
5: Vad är lipider, kolesterol och triglycerider?

LIPIDER är en gemensam benämning på olika fettämnen som kolesterol och triglycerider. Nivåerna för kolesterol och triglycerider i blodet kan fastställas genom ett blodprov.

KOLESTEROL är ett fettämne som används för att bygga upp cellväggar. Kolesterol har även flera viktiga funktioner som att bilda hormoner, D-vitamin och gallsyra. Alla celler kan producera kolesterol, men det mesta kolesterolet tillverkas i lever och tarmar. Levern är det viktigaste organet för att bryta ned kolesterol genom att omvandla det till gallsyra. Om alltför mycket kolesterol produceras eller tas in med kosten eller om kolesterolet bryts ned för långsamt, uppstår ett överskott av kolesterol i blodet. Kolesterol kan då lagras in i blodkärlens väggar och leda till utveckling av ateroskleros.

TRIGLYCERIDER står för huvuddelen av fettet i blodet. Triglycerider är fettämnen som består av glycerol och fettsyror (figur 12). Fettsyror kan vara mättade, omättade eller fleromättade och detta fastställer om fettsyrorna ökar eller minskar kolesterolet i blodet. För att transportera triglycerider i blodet måste tarmarna framställa kolesterol, som sedan går in i en transportpartikel (lipoprotein). Det är därför ett högt intag av fett ökar kolesterolet i blodet.

FIGUR 12 ▶
Fett byggs upp av glycerol och fettsyror.



VIKTIGT

Fett i kosten innehåller kolesterol och triglycerider. Högt intag av kolesterol och fett, särskilt mättat fett, ökar kolesterolet i blodet.

DEL 4 | ANDRA FRÅGOR DU KANSKE STÄLLER DIG

1: Bör kvinnor med FH använda orala preventivmedel?

Kvinnor med FH kan använda p-piller. Kvinnor i klimakteriet med FH kan också ta hormontillskott.

2: Hur är det med alkohol och kaffe?

Måttliga mängder alkohol, särskilt vin, kan minska risken för hjärt-kärlsjukdom och det finns inget skäl att avråda från måttligt intag av alkohol för FH-patienter. Men personer med FH och höga triglyceridnivåer bör inte konsumera alkohol.

Stora mängder kaffe kan öka halten av kolesterol i blodet. Det beror på att det finns två ämnen i kaffe som har till effekt att höja kolesterolnivån. Dessa ämnen försvinner om kaffet filtreras. Därför höjer filterkaffe och snabbkaffe inte kolesterolet. Te och kaffe innehåller även ämnen som kan hämma utvecklingen av ateroskleros.

VIKTIGT

Intag av måttliga mängder alkohol och filtrerat kaffe kan accepteras för någon som har FH. Alkohol bör konsumeras med försiktighet om man har höga halter av triglycerid i blodet. Kaffe kan öka kolesterolet om det inte är filtrerat.

3: Påverkas lipider av rökning?

Rökning är särskilt farligt för patienter med FH och vi avråder starkt FH-patienter från att röka. Rökning medför ytterligare skador på blodkärlen och minskar HDL-kolesterolet («det goda kolesterolet») samt tredubblar risken för hjärt-kärlsjukdom – även när blodkolesterolet ligger inom ett normalt intervall. Obehandlade FH-patienter löper 10–25 gånger högre risk att utveckla hjärt-kärlsjukdom än personer som inte har FH. Hos obehandlade FH-patienter som också röker ökar risken med 35–75 gånger! Detta gäller både män och kvinnor.

VIKTIGT

Obehandlade FH-patienter som röker löper 35–75 gånger högre risk att få hjärt-kärlsjukdom.

4: Varför är det bra att röra sig?

Fysisk aktivitet rekommenderas för alla åldersgrupper. Regelbunden fysisk träning har gynnsam inverkan

på lipidprofilen, genom att minska LDL-kolesterolet och triglycerider och öka HDL-kolesterolet. Genom att ägna sig åt fysisk aktivitet kan man minska blodtrycket och minska risken för att bli överviktig, utveckla typ 2-diabetes och vissa cancerformer.

VIKTIGT

En halvtimmes daglig aktivitet (tillräckligt för att höja pulsen) minst fem gånger i veckan rekommenderas.

Vad har du lärt dig av denna broschyr?

Du har lärt dig att familjär hyperkolesterolemi är en ärftlig sjukdom som förekommer i familjer och som orsakar av förändringar i någon av de gener som styr leverns förmåga att rensa blodet från LDL-partiklar.

En sådan genetisk förändring, oftast i LDL-receptorn, kan leda till en ökning av LDL-kolesterol i blodet och detta kan ge upphov till ateroskleros och sjukdomar i hjärta och blodkärl.

Det är möjligt att ta reda på om familjemedlemmar drabbats av FH genom att mäta deras LDL-kolesterol och ta reda på om de bär på den genetiska förändring som har hittats i familjen.

Viktigast av allt är att du lärt dig hur du och de av dina familjemedlemmar som berörs kan minska risken för hjärt-kärlsjukdom genom att skaffa sig en bra livsstil och genom att ta LDL-kolesterolsänkande medicin. En bra livsstil omfattar bla goda matvanor, rökfrihet och regelbunden träning.

Broschyren kan också fungera som en startpunkt för att hjälpa dig att tala med din läkare om din sjukdom.

ORDLISTA

APO B: För att transportera kolesterol in i enskilda celler har LDL-C-partikeln ett visst protein fäst vid sig som kallas apolipoprotein B eller ApoB. ApoB fungerar som en brygga mellan LDL-C-partikeln och de celler i din kropp som bär på LDL-receptorn.

GALLSYRA: Levern producerar gallsyra och kolesterol. Gallsyra avsöndras till tarmarna när vi äter. Det hjälper fett i tarmarna att komma ut i blodet.

CELL: Celler är kroppens byggstenar och kan liknas vid tegelstenar. Kroppen består av omkring 100 000 000 000 (100 biljoner) celler.

KOLESTEROL: Kolesterol är ett fettämne. Det lagras i kroppen och återfinns i alla livsmedel av animaliskt ursprung. Stora mängder kolesterol kan lagras i levern.

KROMOSOMER: Den arvsmassa som finns i alla cellers cellkärnor.

KYLOMIKRONER: Stora lipoproteinpartiklar som transporterar lipider från tarmarna till cellerna.

KLINISKA DIETISTER: Personer som är experter på kost och kostkontroll vid sjukdomar. Han eller hon har genomgått minst 3 års universitetsutbildning.

DNA: De molekyler som bygger upp generna i våra kromosomer.

FAMILJÄR HYPERKOLESTEROLEMI (FH): En ärftlig celldefekt. Defekten innebär att cellerna inte tar upp tillräckligt med kolesterol från blodet. Det leder till högt blodkolesterol.

GALLBLÅSA: Ett påsliknande organ fäst vid levern där galla lagras.

GEN: En del av DNA som kodar för ett visst protein.

HDL-KOLESTEROL: Kallas även «det goda kolesterolet». Det är okej att ha mycket av detta i sitt blod.

HYDRERAT FETT/HYDROLYSERAT FETT/HÄRDAT FETT: Alla är olika namn på samma fett. Detta fett börjar som ett omättat fett och omvandlas sedan till mättat fett.

LDL-KOLESTEROL: Kallas även «det onda kolesterolet». Det bästa är att bara ha lite LDL-kolesterol i blodet.

LIPIDER: Fetter.

LIPOPROTEINER: Lipoproteiner är små paket bestående av kolesterol, triglycerider och protein och är ett sätt att transportera fett i blodet på. Det finns olika slags lipoprotein och de viktigaste är HDL och LDL.

HJÄRTINFARKT: Hjärtsjukdom som kan inträffa plötsligt när hjärtats egen blodtillförsel är blockerad. Bland orsaker till hjärtinfarkt finns högt kolesterol och rökning.

RECEPTORER: Receptorer är «tentakler» som sitter på cellernas utsidor. Tentaklerna fångar upp ämnen i blodet som cellerna behöver. Det finns särskilda receptorer för lipoproteiner. Personer som ärvt familjär hyperkolesterolemi (FH) har för få fungerande receptorer för LDL-lipoproteiner. Det betyder att kolesterolet från LDL finns kvar i blodet och kan lagras in i blodkärlen i form av plack, vilket leder till att blodkärlen blir trängre.

MÄTTAT FETT: Kroppen kan själv lagra detta fett. En kost med mycket mättat fett leder till att blodkolesterolet ökar. Mättat fett är den typ av fett som stelnar i kylen.

TRIGLYCERIDER: Ett annat ord för fetter. Fett i mat och i blodet är triglycerider. Det är bra att ha låga halter av triglycerider i blodet.

OMÄTTAT FETT: Detta fett finns i de flesta livsmedel från växter och fisk. Kroppen kan inte själv skapa tillräckligt med omättat fett så vi måste äta mat som innehåller sådant fett. Omättat fett förblir mjukt eller flytande i kylen.

VLDL: Lipoprotein med mycket låg densitet (Very Low Density Lipoprotein). När fett från tarmarna når levern packas det i stora fettrika partiklar som kallas VLDL.

OM LEIV OSE OCH LENNART NILSSON

Dr Leiv Ose
Institutet för Nutritionsforskning, Universitetet i Oslo, Norge

Dr Leiv Ose, har arbetat med patienter som drabbats av lipidrubbningar sedan 1970. Han har varit inblandad i forskningsverksamhet som rör detta område och hans huvudsakliga intresse är förebyggande kardiologi och genetiska hyperlipidemier som familjär hyperkolesterolemi (FH). Han är nu verksam vid Universitetet in Oslo, Institutet för Nutritionsforskning och har varit chef för Lipidkliniken vid Oslo universitetssjukhus sedan 1984 och fram till 2014. Lipidkliniken i Oslo är en av de få lipidkliniker som är inriktade på FH. Kliniken har omfattande erfarenhet av behandling av FH med hjälp av kost och läkemedel, däribland behandling av unga patienter. Hans lipidklinik är referenscenter för FH i Norge.

Dr Lennart Nilsson
Kardiologiska kliniken, Universitetssjukhuset Linköping

Dr Lennart Nilsson, som har uppdaterat Dr Leiv Oses ursprungliga broschyr, arbetar sedan 2004 vid Universitetssjukhuset i Linköping. Lennart träffar många patienter med rubbningar i lipidmetabolismen och hjälper dessa med livsstilsförändringar samt optimerad behandling med läkemedel. Han ansvarar för utredning av familjer med ärftliga blodfettsrubbningar i Östergötland och forskar kring hur diagnostik av FH kan förbättras. 2013 startade han det Nationella Kardiogenetikregistret, vars främsta mål är att förbättra omhändertagandet och vård av familjer med ärftliga hjärtsjukdomar.

Sanofi AB | Box 30052, 104 25 Stockholm | www.sanofi.se

SANOFI

MAT-SE-2000507 (v2.0) november 2021