

Familiaalinen hyperkolesterolemia, FH-tauti

Tietoa potilaalle ja vanhemmille

Matti Salo ja Päivi Keskinen
TAYS, lastenkliniikka

Suurentunut veren kolesterolipitoisuus on tärkein sepelvaltimotaudin vaaratekijä. Useimmiten suurentunut kolesterolipitoisuus johtuu vääristä ravintotottumuksista. Pienellä osalla se johtuu perinnöllisestä kolesteroliaineenvaihdunnan häiriöstä familiaalisesta hyperkolesterolemiasta eli FH-taudista, jolle on ominaista huomattavan korkea veren kolesterolipitoisuus ja sepelvaltimotaudin vaara. FH-tauti voidaan veren kolesterolimittauksella todeta jo lapsuusiässä. Tautia voidaan nykyään tehokkaasti hoitaa lääkkeillä ja ruokavaliolla. Hyvin hoidettuna FH-tautiin liittyvää sepelvaltimotautiriskiä voidaan ratkaisevasti pienentää. Sepelvaltimotautia ehkäisevä teho on todennäköisesti sitä parempi mitä nuorempana hoito aloitetaan.

Aiheuttaja ja periytyvyys

FH-tauti on yksi yleisimmistä perinnöllisistä sairauksista. Useimmiten tauti aiheutuu solukalvoilla olevien LDL-lipoproteiinin reseptorien rakenneviasta, jonka vuoksi kolesterolin pääsy verenkierrosta soluihin on huonontunut. Erilaisia LDL-reseptorin rakennevikoja on kuvattu yli tuhat. Suomessa yleisimmät tyypit ovat FH-Helsinki, FH-Pohjois-Karjala, FH-Turku, FH-Pori ja FH-Pogosta. Rakennevirheen tyyppi vaikuttaa jonkin verran taudin vaikeusasteeseen.

FH-taudin periytymistapa on dominantti eli vallitseva: mikäli toisella vanhemmalla on tauti, on lapsella 50%:n mahdollisuus periä se, ja päinvastoin: jos lapsella todetaan FH-tauti, on se myös jommalla kummalla (tai molemmilla) hänen vanhemmistaan. Tauti tulee yleensä esiin jokaisessa sukupolvessa. Jos molemmilla vanhemmilla on FH-tauti, on lapsella 25 %:n mahdollisuus periä se molemmilta vanhemmiltaan ja saada taudin vaikein muoto eli homotsygoottinen FH-tauti.

FH-tautia sairastaa arviolta joka 500. suomalainen (noin 10 000 henkilöä). Homotsygoottinen FH-tauti on erittäin harvinainen: sitä sairastaa vain noin joka miljoonas suomalainen.

Ilmenemismuodot

Seerumin kokonaiskolesterolipitoisuus on hoitamattomassa FH-taudissa yleensä välillä 6 - 15 mmol/l (homotsygooteilla 16 - 26 mmol/l). HDL-kolesterolipitoisuus on yleensä hiukan normaalia matalampi ja sen osuus kokonaiskolesterolista on alhainen. Triglyseridipitoisuus on yleensä normaali.

Hoitamattomana ihomuutoksia alkaa ilmaantua toisella tai kolmannella ikävuosikymmenellä: koholla olevia kellertäviä patteja sormi- ja kyynärnivelten alueelle sekä silmäluomiin. Nivelten alueella niitä kutsutaan ksantomiksi ja silmäluomissa ksantelasmoiksi. Akillesjänne paksuntuu ja kovettuu. Silmän sarveiskalvolle voi ilmaantua kaarimainen samentuma (ns. arcus corneae).

FH-tauti ja sepelvaltimotauti

Suurentunut veren kolesterolipitoisuus on tärkein sepelvaltimotaudin vaaratekijä. Koska FH-taudissa kolesterolipitoisuus on huomattavan korkea jo ensimmäisestä ikävuodesta lähtien, liittyy siihen erityisen voimakas sepelvaltimotautivaara. Ultraäänitutkimuksilla on havaittu, että jo lapsilla on todettavissa valtimoiden kovettumamuutoksia ja ne ovat sitä laajempia mitä korkeampi on veren kolesterolitaso. Kolesterolitason alentaminen hidastaa tai ehkäisee valtimokovettumien ilmaantumista. Hoitamattomana sepelvaltimotaudin oireet (esim. rasisrintakivut tai sydäninfarkti) ilmaantuvat yleensä 30 - 50 vuoden iässä, homotsygotissa muodossa jo ennen 20 vuoden ikää.

Veren kolesterolipitoisuuden alentamisen ohella on tärkeää välttää myös muita sepelvaltimotaudin riskitekijöitä kuten tupakointia, ylipainoa ja korkeaa verenpainetta, ja huolehtia riittävästä liikunnasta.

Hoito

Pienten lasten korkean kolesterolitason hoito perustuu ensisijaisesti ruokavalioon. Lääkehoito liitetään mukaan viimeistään nuoruusiässä. Ruokavaliohoito perustuu samoille periaatteille kuin aikuisillakin. Tärkeintä on tyydyttyneen rasvan saannin minimoiminen (< 10% kokonaisenergiasta). Käytännössä tämä tarkoittaa rasvattomaan (tai 1%:een) maitoon siirtymistä, rasvattomien tai vähärasvaisten jogurttien, viilien ja juuston, sekä vähärasvaisten lihatuotteiden suosimista. Kuitupitoisten ruokien ja kalan käyttöä rohkaistaan. Kasvistanoli- (Benecol[®]) tai kasviterolimargariini (Becel Proactiv[®]) on paras vaihtoehto leipärasvaksi. Tarvittaessa ravitsemusterapeutti arvioi määrävälein ruokavalion koostumuksen ja sen mahdolliset muutostarpeet.

Lääkehoito

FH-taudin hoitotavoitteet lapsuusiässä määräytyvät ensi sijassa sen mukaan, kuinka paljon ja kuinka varhaisella iällä sepelvaltimotautiin sairastuneita lähisukulaisia lapsella tai nuorella on. Suvun sepelvaltimotautirasite on ratkaiseva etenkin lääkehoidon aloitusajankohtaa päätettäessä. Lääkehoito voi tulla kyseeseen jo ennen puberteettia ja joissakin tapauksissa jo ennen 10 vuoden ikää. Lääkehoidon aloitus ja hoidon seuranta kuuluu lastenklinikoille tai muille yksiköille, joissa toimii lastenendokrinologian erikoislääkäri tai hyperlipidemioihin perehtynyt erikoislääkäri. FH-taudissa lääkehoito kuuluu erityiskorvattavuuden piiriin.

Lääkehoitoa lapselle valittaessa on kiinnitettävä erityistä huomiota turvallisuuteen. Ensisijainen kolesterolia alentava lääkitys myös lapsilla ovat nykyisin statiinit (simva-, lova-, prava- ja atorvastatiini), joita voidaan käyttää 8 ikävuodesta lähtien. Nämä lääkkeet estävät maksassa tapahtuvaa kolesterolin muodostumista. Hyvän tehonsa ja siedettävyytensä takia statiinit ovat syrjäyttäneet aiemmin ensisijaisena lääkkeenä käytetyt imeytymättömät hartsit kolestipolin (Lestid[®]) ja kolestyramiinin (Questran[®]), joiden vaikutus perustuu ravinnon ja sappinesteen mukana suoleen tulevan kolesterolin sitomiseen ja sidotun kolesterolin poistumiseen ulosteen mukana.

Ruokavaliohoito (yli 2-vuotiaille)

Periaatteet

- Tyydyttyneiden (eli kovien) rasvojen osuus alle 10%:iin energiansaannista (tärkein!)
- Kolesterolin saanti alle 300 mg:aan vuorokaudessa
- Kokonaisrasvan osuus alle 30%:iin energiansaannista
- Runsaasti kuituja
- Kasvistanoli- tai kasvisterolituotteet käyttöön

Käytännössä

Minimoi:

- maitorasva ja suosi
 - rasvatonta (tai 1%) maitoa
 - rasvattomia tai vähärasvaisia maitotuotteita
 - vähärasvaisia tai kasvirasvapohjaisia juustoja
- rasvainen liha, makkarat
- leivonnaiset

Suosi:

- kasvistanoli- (Benecol[®]) tai kasvisteroli- (Becel Proactiv[®]) margariinia tai kasviöljypohjaisia levitteitä (60-80%, rypsiöljypohjainen)
- vaihtoehtoisesti muita kasvistanoli- ja kasvistanolituotteita (mm. Benecol[®]-tehojuomat, -välipalat, -välipalajuomat ja -kaurapuuro sekä Becel Proactiv[®]- ja Danacol[®]-jugurttijuomat)
- kalaa (vähintään 2 kertaa viikossa)
- täysjyvätuotteita, kauraa
- kasviksia ja hedelmiä

Huomioi:

- riittävä kalkinsaanti on tärkeää: älä hylkää maitotuotteita