



Bo Angelin, professor och överläkare vid Karolinska Universitetssjukhuset i Huddinge.

2021-07-20 08:30 CEST

Ny metod upptäcker fler med ärftligt förhöjda kolesterolvärden

Närmare 50 000 svenskar beräknas ha familjär hyperkolesterolemi (FH), som är en allvarlig ärftlig störning i omsättningen av blodfetter. Men de flesta saknar diagnos. Nu har forskning med stöd av Hjert-Lungfonden utvecklat en ny typ av genanalys som på ett kostnadseffektivt sätt kan identifiera fler med sjukdomen.

– FH är inte bara en ärftlig blodfettsubstans, utan också en allvarlig riskfaktor för hjärt-kärlsjukdom och förtida död. Med tanke på det stora mörkertalet drabbade behövs säkra och kostnadseffektiva metoder som kan

upptäcka en högre andel av dem som lider av åkomman. Bo Angelin och hans forskargrupp lägger en viktig pusselbit på plats, säger Kristina Sparreljung, generalsekreterare för Hjärt-Lungfonden.

FH innebär att leverns förmåga att bryta ned det ”onda” LDL-kolesterolet är nedsatt, på grund av specifika genförändringar. Då ökar LDL-kolesterolet i blodet och kan därifrån lagras in i kärlväggarna som plack, vilket ökar risken för hjärt-kärlsjukdomar som stroke och hjärtinfarkt. Ett barn har 50 procents risk att få FH om någon av föräldrarna har sjukdomen.

– Vår forskning visar att huvuddelen av FH i Sverige förklaras av ett fåtal genförändringar. Den nya plattformen vi har utvecklat för identifiering av genuppsättningar kan ge en snabb och kostnadseffektiv diagnos hos en stor grupp med misstänkt FH. Den gör det också möjligt att identifiera grupper för fortsatta studier i syfte att förklara den återstående delen av fallen, säger Bo Angelin, professor och överläkare vid Karolinska Universitetssjukhuset i Huddinge.

I den aktuella studien ingick 300 individer utan släktband sinsemellan, med misstänkt hyperkolesterolemi. Fysisk status och blodfettsmönster hos deltagarna registrerades liksom kolesterolnivåerna före behandling, eventuell förekomst av tidig hjärt-kärlsjukdom, tecken på förhöjda blodfetter, familjehistoria av tidig hjärt-kärlsjukdom och/eller hyperkolesterolemi. Mer än tre fjärdedelar av patienterna visade sig bära på den genförändring som minskar leverns förmåga att bryta ned det onda kolesterolet och 80 procent av dessa tre fjärdedelar kunde identifieras med den nya förenklade tekniken.

I Sverige finns en patientförening för personer som lever med FH, [Patientföreningen FH Sverige](#) och som verkar för att fler med FH ska få rätt diagnos och behandling.

För mer information, kontakta gärna:

Bo Angelin, senior professor vid Karolinska Institutet och Karolinska Universitetssjukhuset i Huddinge, tel. 070-484 01 15.

Anna Aderlund, pressansvarig Hjärt-Lungfonden, telefon 0708-54 41 75, anna.aderlund@hjärt-lungfonden.se

Bilder:

[Kristina Sparreljung, generalsekreterare för Hjärt-Lungfonden](#)

[Bo Angelin, senior professor vid Karolinska Institutet och Karolinska](#)

Länk till studien: [Founder effects facilitate the use of a genotyping-based approach to molecular diagnosis in Swedish patients with familial hypercholesterolaemia](#)

Publicering: Journal of Internal Medicine, den 6 maj 2021

Fakta om kolesterol(Källa: *Hjärt-Lungfonden*)

Kolesterol är: Fettämnen som bland annat utgör en byggnadssten i cellerna och bidrar till produktionen av vissa hormoner. Man skiljer mellan det "goda" kolesterolet HDL, High Density Lipoprotein och det "onda" kolesterolet LDL, Low Density Lipoprotein.

Vad gör kolesterol farligt? Ett normalt totalkolesterolvärde bör ligga under 5.0. När kroppen får ett överskott av LDL-kolesterol som fastnar i blodkärlens väggar, bildas plack som ökar risken för hjärt-kärlsjukdomar som hjärtinfarkt och stroke. HDL-kolesterolet samlar upp och transporterar överflödigt kolesterol tillbaka till levern, som hos friska personer bryter ner det onda kolesterolet. Det är därför viktigt med en god balans mellan nivåerna av LDL och HDL.

Drabbade i siffror: Cirka 50 000 personer beräknas leva med sjukdomen FH, familjär hyperkolesterolemi. De flesta utan att veta om det. En hjärtinfarkt i 40-årsåldern kan vara det första tecknet på FH. Hur många som lever med ett något förhöjt kolesterol är enligt Folkhälsomyndigheten både underdiagnostiserat och underbehandlat. Data från människor i åldrarna 53-78 år boende i Stockholms län visar att cirka tre fjärdedelar av kvinnorna och en tredjedel av männen lever med högt kolesterol.

Forskningens framgångar: Att man idag vet att man kan balansera sina kolesterolvärden med hjälp av goda matvanor och fysisk aktivitet, att man kan sänka kolesterolvärdet och minska dödligheten i hjärt-kärlsjukdomar med hjälp av mediciner.

Forskningens utmaningar: Att förklara hur FH uppstår hos den femtedel där inga genförändringar påvisats. Finns hittills okända gener inblandade? Hitta nya sätt att sänka LDL- och höja det goda HDL-kolesterolet. Forskarna

försöker också ta reda på om man kan få alltför lågt kolesterolvärde. De studerar också de som är friska trots att de har rubbade blodfetter, äter onyttigt och inte rör sig. Vad har de för egenskaper som är annorlunda? I framtiden hoppas man också att med hjälp av genteknik kunna göra det möjligt att korrigerar ärftliga rubbningar eller ta fram ett vaccin mot högt kolesterol.

Vilka levnadsvanor bidrar till goda kolesterolvärden? Goda matvanor, ett rökfritt liv och regelbunden motion. Forskning visar att det går bra att äta måttligt med kolesterolrika livsmedel som ägg eller räkor, som både är magra och näringsrika. Mättat fett skadar däremot kolesterolbalansen och ökar det onda LDL-kolesterolet i blodet. Vid förhöjt kolesterol bör därför intaget av mättat fett minska. När det gäller motion bör man röra på sig ofta under dagen och regelbundet utöva intensiv fysisk aktivitet.

Hjärt-Lungfonden samlar in pengar till vinnande hjärt-lungforskning och arbetar för ökad kunskap om forskningens betydelse, för att ge fler ett längre och friskare liv. Hjärt-Lungfonden bildades 1904 i kampen mot tuberkulos (tbc) och idag är vår vision en värld fri från hjärt-lungsjukdom. Verksamheten är helt beroende av gåvor från privatpersoner och företag. Stöd forskningen på pg 90 91 92-7 eller Swisha valfri gåva till 90 91 927. www.hjart-lungfonden.se

Kontaktpersoner



Daniel Edelsvärd

Presskontakt

Projektledare

Marknads-PR

daniel.edelsvard@hjart-lungfonden.se

070 854 42 35



Anna Aderlund

Presskontakt

Press- och PR-ansvarig

anna.aderlund@hjärt-lungfonden.se

0708-54 42 39