

Familiaalinen hyperkolesterolemia, FH-tauti

Tietoa potilaalle ja vanhemmille

Suurentunut veren kolesterolipitoisuus on tärkein sepelvaltimotaudin vaaratekijä. Useimmiten se johtuu vääristä ravintotottumuksista, mutta pienellä osalla syynä on perinnöllinen kolesteroliaineenvaihdunnan häiriö **familiaalinen hyperkolesterolemia eli FH-tauti**, jolle on ominaista huomattavan suuri veren kolesterolipitoisuus ja varhaisen sepelvaltimotaudin vaara. FH-tauti voidaan todeta jo lapsuusiässä veren kolesterolimittauksella. 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, periytyvyys ja diagnoosi

FH-tauti on yksi yleisimmistä perinnöllisistä sairauksista. Useimmiten tauti aiheutuu solukalvoilla olevien LDL-lipoproteiinin reseptorien rakenneviasta. Tämä heikentää kolesterolia kuljettavien LDL-hiukkasten pääsyä maksaan ja johtaa siten plasman suurentuneeseen LDL-kolesterolipitoisuuteen. Erilaisia LDL-reseptorin rakennevikoja on kuvattu yli tuhat. Suomessa yleisimmät LDL-reseptorigeenin muutokset (ns. valtamutaatiot) ovat nimeltään FH-Helsinki, FH-Pohjois-Karjala, FH-Turku, FH-Pori, FH-Pogosta, FH-11 ja FH-12.

FH-taudin periytymistapa on dominantti eli vallitseva: mikäli toisella vanhemmalla on tauti, lapsella on 50 %:n mahdollisuus periä se, ja päinvastoin: jos lapsella todetaan FH-tauti, on se myös jommalla kummalla hänen vanhemmistaan, ellei kyseessä ole uusi, lapsessa tapahtunut geenimuutos. Tauti tulee yleensä esiin jokaisessa sukupolvessa. FH-tautia sairastaa arviolta joka 500. suomalainen (noin 10 000 henkilöä), osa tietämättään. Jos molemmilla vanhemmilla on FH-tauti, lapsella on 25 %:n mahdollisuus periä viallinen geeni molemmilta vanhemmiltaan ja saada taudin vaikein muoto eli erittäin harvinainen homotsygoottinen FH-tauti (esiintyvyys noin 1:1 000 000).

Alle 16-vuotiaan FH-diagnoosi on varma, jos 1) hänen LDL-kolesterolipitoisuutensa on toistetusti **yli 4,0 mmol/l** tai kokonaiskolesterolipitoisuus **yli 6,7 mmol/l** (kun muut kolesterolitason nousua aiheuttavat tilat on poissuljettu) ja hänellä tai hänen lähisukulaisellaan on todettu jänneksantoomia eli kolesterolikertymien aiheuttamia kellertäviä patteja, tai jos 2) hänellä on todettu LDL-reseptorigeenin mutaatio.

Oireet ja löydökset

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

Hyperkolesterolemian hoito aloitetaan nykyisin jo kauan ennen kuin sen aiheuttamia muutoksia voidaan havaita kliinisessä tutkimuksessa. Siksi edellä mainittuja jänneksantoomia, ihon kellertäviä ksantelasma-muutoksia tai silmien sarveiskalvon kaarimaisia samentumia (arcus corneae) nähdään käytännössä erittäin harvoin. Hoitamattomassa FH-taudissa ihomuutoksia alkaa ilmaantua toisella tai kolmannella ikävuosikymmenellä.

FH-tauti ja sepelvaltimotauti

Veren suurentunut kolesterolipitoisuus on tärkein sepelvaltimotaudin vaaratekijä. 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. Hoitamattomassa FH-taudissa sepelvaltimotaudin oireet (esim. rasisrintakivut tai sydäninfarkti) ilmaantuvat yleensä 30 - 50 vuoden iässä, homotsygootissa 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.

Ilman tehokasta hoitoa sepelvaltimotautiin sairastuu suurin osa FH-tautia sairastavista miehistä 55. ja naisista 60. ikävuoteen mennessä. Tämä johtuu paitsi suuresta LDL-kolesterolipitoisuudesta myös pitkästä altistusajasta eli siitä, että hyperkolesterolemia on ilmennyt jo varhaislapsuudessa.

Ruokavaliohoito

Pienten lasten korkean kolesterolitason hoito perustuu ensisijaisesti ruokavalioon. Lääkehoito liitetään mukaan viimeistään varhaisessa nuoruusiässä, vaikeassa hyperkolesterolemiassa yleensä jo 8 - 10 vuoden iässä. Ruokavaliohoito perustuu samoille periaatteille kuin aikuisillakin.

Rasvan laatu on ruokavalion tärkein veren kolesterolipitoisuuteen vaikuttava tekijä. Tärkeintä on tyydyttyneen eli kovan rasvan saannin minimoiminen ja riittävän pehmeän rasvan saannin turvaaminen. Lisäksi tavoitteena on kohtuullinen rasvan kokonaissaanti. Näillä keinoin pystytään pienentämään sekä kokonais- että LDL-kolesterolipitoisuutta, mutta FH-taudissa ruokavaliohoidon teho on rajallinen.

Ruokavaliomuutokset voidaan toteuttaa turvallisesti 1–2 vuoden iästä alkaen. Lisäksi lasten ruokavalion muuttaminen vaikuttaa edullisesti myös vanhempien ruokavalioon.

Käyttämällä kasvistanoli- (Benecol®) tai kasvisterolituotteita (Becel Proactiv®) saadaan kolesterolipitoisuutta laskettua yleensä 10-20 %. Näiden säännöllisen käytön teho ja turvallisuus plasman kolesterolipitoisuuden pienentämiseksi on osoitettu yli 6-vuotiailla lapsilla.

Tarvittaessa ravitsemusterapeutti arvioi määrävälein ruokavalion koostumuksen ja sen mahdolliset muutostarpeet.

Ruokavaliohoito käytännössä (yli 1-vuotiaat)

Yleiset periaatteet:

- Kovan rasvan saannin vähentäminen
- Kovan rasvan osittainen korvaaminen pehmeällä rasvalla
- Kohtuullinen rasvan kokonaissaanti
- Kohtuullinen kolesterolin saanti
- Runsas kuidun saanti
- Kasvistanoli- tai kasvisterolituotteiden käyttö (yli 6-vuotiaat)

Vältä:

- Rasvaisia maitotuotteita (esim. kevyt- tai täysmaito, perinteinen tai turkkilainen jogurtti, smetana, ranskankerma, kuohukerma, kerma- ja kasvirasvajäätelö, kookosmaito ja -kerma) ja juustoja
- Voita, voi-kasviöljyseoksia (esim. Oivariini, Ingmariini), kookosrasvaa ja -öljyä
- Rasvaista lihaa (rasvaa yli 7%), pekonia, meetvurstia, makkaroita (rasvaa yli 12%)
- Pizzaa, hampurilaisia, nugetteja, lihapiirakoita, ranskalaisia perunoita
- Viinereitä, pasteijoita, munkkeja, croissantteja
- Suklaata, kermatoffeeta, keksejä, mikropopcornia

Suosi:

- Enintään 1% rasvaa sisältäviä maitotuotteita (esim. rasvaton maito ja piimä, rasvaton tai 1% rasvaa sisältävä jogurtti, raejuusto ja rahka), kaura- ja soijavälipaloja sekä enintään 17% rasvaa sisältäviä juustoja tai kasvirasvajuustoja
 - Noin 5-6 dl maitotuotteita + 1-2 viipaletta juustoa päivässä turvaa riittävän kalsiumin saannin
- Ruoanlaitossa tarvittaessa kasvirasvavalmisteita, kaura-, soija tai riisikermaa
- Ruoanlaitossa ja leivonnassa kasviöljyä tai pullo- tai rasiamargariinia
- Pehmeää kasvimargariinia (rasvaa vähintään 60 g/100 g), noin teelusikallinen leipäviipaleelle
- Rypsi- tai oliiviöljyä tai öljypohjaista salaattinkastiketta (0,5-1 ruokalusikallista salaattiannokseen)
- Enintään 7 % rasvaa sisältävää lihaa (esim. broileri, kalkkuna, riista), täyslihaleikkeleitä tai kasviproteiinituotteita (esim. tofu, Härkis®, Nyhtökaura®, pavut, herneet, linsit)
- Maustamattomia pähkinöitä, manteleita ja siemeniä (noin 2 ruokalusikallista päivässä)
- Kalaa 2-3 kertaa viikossa
- Kananmunia korkeintaan 2-4 kappaletta viikossa (mukaan lukien ruoissa ja leivonnaisissa käytetyt)
- Kasvistanolituotteita (Benecol® jogurttijuoma, jogurtti, kaurashotti ja -gurtti, tuorejuusto ja levite) tai kasvisterolituotteita (Becel Proactiv® levite)
- Täysjyväviljaa (leipä, puuro, leseet, murtot, myslit) mukaan lukien kaura (kuitua vähintään 6 g/100 g)
- Joka aterialla vaihdellen kasviksia, hedelmiä ja marjoja vähintään syöjän kouran kokoinen annos

Kaikki lapset tarvitsevat myös ympärivuotisen D-vitamiinilisän.

Lääkehoito

FH-taudin hoitotavoitteet lapsuusiässä määräytyvät sen mukaan, kuinka paljon ja kuinka varhaisella iällä sepelvaltimotautiin sairastuneita lähisukulaisia lapsella tai nuorella on. Suvun sepelvaltimotautirasite on ratkaiseva myös lääkehoidon aloitusajankohtaa päätettäessä. Lääkehoidon aloitus ja hoidon seuranta kuuluvat lastenklinoille tai muille yksiköille, joissa toimii lastenendokrinologian erikoislääkäri tai muu lasten hyperlipidemioihin perehtynyt erikoislääkäri. FH-taudissa lääkehoito kuuluu erityiskorvattavuuden piiriin. Lääkehoitoa lapselle valittaessa kiinnitetään erityistä huomiota turvallisuuteen. Ensisijainen kolesterolia alentava lääkitys myös lapsilla on statiini (simva-, lova-, prava- ja atorvastatiini). Nämä lääkkeet estävät maksassa tapahtuvaa kolesterolin muodostumista. Statiinit eivät haittaa lapsen kasvua ja kehitystä. Pieni osa statiinin käyttäjistä saa sivuvaikutuksena lihaskipua. Myös maksa-arvoja seurataan hoidon alussa, mutta muutokset niissä ovat lapsilla ani harvinaisia. Statiinilääke otetaan illalla yhtenä annoksena. Samanaikainen ruoan nauttiminen ei vaikuta sen imeytymiseen.