



Genteknologisk diagnostikk av familiær hyperkolesterolemi

ARTIKKEL

LEREN TP

BAKKEN KS

RØDNINGEN OK

GUNDERSEN KE

SUNDVOLD H

BERG K

TONSTAD S

OSE L

Sammendrag

Familiær hyperkolesterolemi er en autosomal dominant arvelig sykdom som er karakterisert ved hyperkolesterolemi og tidlig debut av hjerte- og karsykdom. Til forskjell fra arvelige sykdommer generelt finnes det effektiv behandling ved sykdommen. For de heterozygote består denne av kostholdsendringer og medikamentell kolesterolsenkende behandling. Til tross for at det er faglig enighet om at pasienter med familiær hyperkolesterolemi skal behandles, er det bare en mindre del av pasientene som er adekvat behandlet. En viktig årsak til dette antas å være dagens vage diagnostiske kriterier. Fordi familiær hyperkolesterolemi skyldes en mutasjon i genet for "low density lipoprotein" (LDL)-reseptoren, vil genteknologiske undersøkelser av LDL-reseptorgenet kunne danne basis for en mer spesifikk diagnostikk. Til nå har vi funnet 29 forskjellige mutasjoner i LDL-reseptorgenet som årsak til familiær hyperkolesterolemi hos norske pasienter. For disse mutasjonene er det utviklet enkle, klinisk anvendelige tester basert på polymerasekjederaksjon. I alt 661 pasienter fra 322 ubeslektede familier har fått en genteknologisk verifisert diagnose.

Sammen med gode slektsopplysninger vil genteknologisk diagnostikk i fremtiden være et

effektivt virkemiddel for å sikre at pasienter med familiær hyperkolesterolemi blir diagnostisert og derved behandlet.

Publisert: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no