



Molekylærbiologisk diagnostikk ved hjerte- og karsykdommer

ARTIKKEL

BERG K

Sammendrag

Gener som affiserer risikofaktorer eller beskyttende faktorer med henblikk på koronar hjertesykdom finnes i APOB-, APOA-I-, LPA-, LDLR-, APOE- og CETP-loci. Sjeldne mutasjoner (eksempelvis i LDLR- og APOE-loci) kan ha stor effekt, mens gener som tilhører normale polymorfismer, vanligvis har moderat effekt. Også gener med relativt liten effekt kan være av betydning klinisk, i kombinasjon med andre gener eller med livsstilsfaktorer. Gen-gen-interaksjon som affiserer risikofaktornivå kjennes mellom LDLR- og APOE-loci, og gen-livsstil-interaksjon er funnet mellom røyking og genetisk variasjon i CETP-locus. Viktige risikofaktorer som er bestemt av både gener og miljøfaktorer er nivået av homocystein og fibrinogen. I tillegg til tradisjonelt undersøkte lipider og apoproteiner bør nivå av Lp(a) lipoprotein, fibrinogen og homocystein måles i diagnostikken av koronar hjertesykdom. DNA-analyse er ønskelig der det er mistanke om familiær hyperkolesterolemi. Det er sannsynlig at betydningen av mutasjonsanalyse vil øke betydelig i nær fremtid.

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

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