



Kolesterolipitoisuus ja familiaalinen hyperkolesterolemia

Jaana Leiviskä ym. laativat vastikään erinomaisen ja käytännön lääkärin työtä helpottavan pääkirjoituksen siitä, että lipidimääritykset voidaan yleensä tehdä ilman paastoa (1). Samalla he mainitsivat, että jos LDL-kolesterolin pitoisuus on yli 13 mmol/l, potilaalla voi olla familiaalinen hyperkolesterolemia. Se on kiistaton tosiasia. Kyseessä saattaa silloin olla jokin useiden erilaisten geenivirheiden mahdollisuuksista, joka suurentuneen kolesteroliarvon vuoksi altistaa potilaan muun muassa sepelvaltimotaudille.

Juuri käytännön lääkärin työn kannalta lienee kuitenkin paikallaan muistuttaa, että esimerkiksi Käypä hoito -suosituksen mukaan heterotsygoottisena eli toiselta vanhemmalta periyty-

vänä geenivirhe aiheuttaa kokonaiskolesterolipitoisuuden, joka on usein yli 8 mmol/l, mutta pienemmätkin pitoisuudet tulee ottaa huomioon (2). Yleensä pitoisuus on 9–15 mmol/l, mistä LDL-kolesteroli muodostaa pääosan. Tämä vika on yli 10 000 suomalaisella, joista vain vähemmistö tietää taudistaan. Homotsygoottisessa eli molemmilta vanhemmilta polveutuvassa hyvin harvinaisessa sairaudessa kolesteroliarvo voi suurentua lukemaan 30 mmol/l. Silloin sepelvaltimotauti ilmaantuu tavallisesti jo varhaislapsuudessa.

Kelan ohjeiden mukaan familiaalisen hyperkolesterolemian lääkkeiden erityiskorvattavuus myönnetään ilman geenitestiä muun ohessa, jos kokonaiskolesterolipitoisuus on ruokava-

liosta huolimatta toistuvasti vähintään 9 mmol/l. Tällöin edellytetään, että tämän pitoisuuden mahdollisena syynä on huomattava hypertriglyseridemia ja että muut pitoisuutta suurentavat sairaudet, kuten hypotyreoosi, maksavika ja munuaistauti, on suljettu pois. Lisäksi ensimmäisen asteen sukulaisista miehellä on oltava ollut sepelvaltimotauti alle 45-vuotiaana tai naisella alle 55-vuotiaana. ■

KIRJALLISUUTTA

1. Leiviskä J, Kouri T, Pulkki K. Lipidipitoisuuksien mittaaminen – paasto vai ei? *Duodecim* 2017;133:127–8.
2. Dyslipidemiat. Käypä hoito -suositus. Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin ja Suomen Sisätautilääkärin Yhdistys ry:n asettama työryhmä. Helsinki: Suomalainen Lääkäriseura Duodecim 2013 [julkaistu 8.4.2013]. www.kaypahoito.fi.

JUHANI PARTANEN, sisätautien ja kardiologian erikoislääkäri, sisätautiopin dosentti