

Kas pärilik kõrgenenud kolesterool võib ohustada ka mind?

Südamehaiguste riski suurendab kõrgenenud kolesterool ehk hüperkolesteroleemia, mille tekkepõhjustest on palju räägitud. Vähem tähelepanu on pööratud perekondlikule hüperkolesteroleemiale, mis ei ole seotud toitumise ega elustiiliga.

Perekondlikule hüperkolesteroleemiale on omane kõrgenenud LDL-kolesterool, mis põhjustab aterosklerootiliste naastude ladestumist arterite seintele. Viimane omakorda suurendab varajaste südame-veresoonkonna haiguste ja insuldi tõenäosust.

Haigus on põhjustatud muutustest järgnevatel geenides: LDLR, LDLRAP1, APOB, PCSK9. Pärilik hüperkolesteroleemia ei ole haruldane haigus – vastupidi, see on sagedasem pärilik südame-veresoonkonna haigus, mille heterosügootset vormi esineb ühel inimesel 250st. Homosügootne vorm on väga haruldane, esinedes ühel inimesel miljonist. Heterosügootse vormi puhul pärineb mutatsioon ühelt vanemalt, homosügootse vormi puhul on mutatsioon päritud mõlemalt vanemalt.

Heterosügootse vormi puhul võib LDL-kolesterool olla kuni kaks korda üle normi ja homosügootse vormi puhul kuni neli korda üle normi. Kui haigus jääb ravimata, võib umbes pooltel meestel tekkida südamelihase infarkt enne 50. eluaastat, naistel enne 55.–60. eluaastat. Homosügootse päriliku hüperkolesteroleemia korral ohustab südamelihase infarkt juba hilises teismeeas.

Perekondlik hüperkolesteroleemia on sageli aladiagnoositud. Lisaks lipiidide taseme määramisele ning kliiniliste sümptomite ja perekondliku haigusloo arvessevõtmisele aitab õigeaegsele diagnoosimisele kaasa geneetiliste muutuste kindlakstegemine.

Geneetiline testimine on soovitatav, kui:

- perekonnas on esinenud varases eas südame-veresoonkonna haigust, enneaegset surma südame-veresoonkonna haigusesse ja hüperkolesteroleemiat;
- esinevad kolesterooliladestused nahas ja kõõlustes;
- 20aastastel või vanematel on LDL-kolesterooli näit $\geq 4,9$



mmol/l ja mitte-HDL-kolesterooli näit $\geq 5,7$ mmol/l;

- alla 20aastastel on LDL-kolesterooli näit $\geq 4,1$ mmol/l ja mitte-HDL-kolesterooli näit $\geq 4,9$ mmol/l.

Kui perekondlik hüperkolesteroleemia on diagnoositud, soovitatakse geneetiliselt testida lähisugulasi võimaliku haigusrisiki kindlakstegemiseks. Ligikaudu 60–80% perekondliku hüperkolesteroleemia juhtudest on põhjustatud mutatsioonidest geenis LDLR. Tänapäevaste ravivõimaluste ja tervisliku elustiiliga on võimalik edukalt vähendada südame-veresoonkonna haiguste riski, mis on ka peamine ravieesmärk perekondliku hüperkolesteroleemia diagnoosiga patsientidel. Seega on väga tähtis haiguse õigeaegne diagnoosimine ja korrektse ravi alustamine.

Asper Biogene OÜ kardiogeneetika testide portfelli hulgas on ka perekondliku hüperkolesteroleemia geenitest. Antud geenitesti abil saab määrata haigusega seotud mutatsioone neljas geenis: LDLR, LDLRAP1, APOB, PCSK9.



Asper Biogene OÜ

Vaksali 17a, 50410 Tartu, ESTONIA
Tel +372 7307 295
info@asperbio.com
www.asperbio.com

Kardiogeneetika testid

- Arütmogeenne parema vatsakese düsplaasia
- Brugada sündroom
- Hüpertroofiline kardiomiopaatia
- Noonani sündroom
- Perekondlik aordi aneurüsm ja dissektsioon
- Perekondlik hüperkolesteroleemia
- Pika QT sündroom
- Pulmonaalhüpertensioon
- Statiin-seoseline müopaatia
- Venosne trombemboolia