

**ALPO VUORIO**

dosentti, työterveyshuollon erikoislääkäri  
Mehiläinen Airport, Helsingin yliopisto, oikeuslääketieteen laitos

**TIMO STRANDBERG**

LKT, geriatrian professori  
Helsingin yliopisto, Oulun yliopisto, HUS

**PETRI T. KOVANEN**

professori, sisätautien erikoislääkäri  
Wihurin tutkimuslaitos, Biomedicum Helsinki 1

**KIRJALLISUUTTA**

- Santos RD, Gidding SS, Hegele RA ym. Defining severe familial hypercholesterolaemia and the implications for clinical management: a consensus statement from the International Atherosclerosis Society Severe Familial Hypercholesterolemia Panel. *Lancet Diabetes Endocrinol* 2016;4:85–61.
- Vuorio AF, Aalto-Setälä K, Koivisto UM ym. Familial hypercholesterolaemia in Finland: common, rare and mild mutations of the LDL receptor and their clinical consequences. *Finnish FH-group. Ann Med* 2001;33:410–21.
- Defesche JC, Lansberg PJ, Umans-Eckenhausen MA ym. Advanced method for the identification of patients with inherited hypercholesterolemia. *Semin Vasc Med* 2004;4:59–65.
- Mach F, Baigent C, Catapano AL ym. 2019 ESC/EAS Guidelines for the management of dyslipidaemias: lipid modification to reduce cardiovascular risk. *European Heart J* 2020;41:111–88.
- Myers KD, Knowles JW, Staszak D ym. Precision screening for familial hypercholesterolaemia: a machine learning study applied to electronic health encounter data. *The Lancet Digital Health* 2019;1:e393–402.
- Vuorio AF, Turtola H, Piilähti KM ym. Familial hypercholesterolemia in the Finnish North Karelia. A molecular, clinical, and genealogical study. *Arterioscler Thromb Vasc Biol* 1997;17:3127–38.
- Vuorio A, Kuoppala J, Kovanen PT ym. Statins for children with familial hypercholesterolemia. *Cochrane database of systematic reviews (Online)*. 2019;2019(11).
- Luirink IK, Wiegman A, Kusters DM ym. 20-year follow-up in children with familial hypercholesterolemia. *N Engl J Med* 2019;381:1547–56.

# Tekoälystä apua familiaalisen hyperkolesterolemian löytämiseen

Suomessa on arvioitu olevan ainakin 10 000 henkilöä, joilla on heterotsygoottinen familiaalinen hyperkolesterolemia (FH-tauti) ja sen aiheuttama syntymästä lähtien noin 2–3-kertainen seerumin LDL-kolesterolipitoisuus. Suuren LDL-pitoisuuden seurauksena heillä on muuhun väestöön verrattuna yli 10-kertainen sepelvaltimotaudin riski (1).

Suuri osa FH-potilaista on yhä diagnosoimatta, vaikka suomalaisen FH-taudin aiheuttaviin mutaatioihin perustuvat diagnostiset testit ovat olleet käytössä jo vuosia (2). Tilannetta on pyritty parantamaan diagnostisella FH-laskurilla, jossa FH-diagnoosi perustuu ennen hoitoa määritettyyn seerumin LDL-kolesterolipitoisuuteen ja sukuhistoriaan (3) – kahteen keskeiseen diagnostiseen kriteeriin. Käytännössä sukuhistoria jää useimmiten selvittämättä.

Tilanne on harmillinen, koska FH-taudin hoitoon on saatavissa yhä tehokkaampia seerumin LDL-kolesterolipitoisuutta pienentäviä hoitomuotoja, kuten statiinin ja etsetimibin yhdistelmähoitoon tarvittaessa liitettävä PCSK9-estäjähoito. Nämä hoidot parantavat taudin ennustetta merkittävästi (4).

Diagnoosista jääneiden potilaiden suuri osuus on maailmanlaajuinen ongelma. Diagnostiikan parantamiseksi onkin haettu apua ”tekoälyyn” (ts. tehokkaaseen tietojenkäsittelyyn) perustuvista ratkaisuista.

Läpimurtona voidaan pitää tutkimusta, joka oli osa FH-Foundationin FIND FH (Flag, Identify, Network, Delivery FH) -hanketta. Myers ym. (5) opettivat tekoälyä löytämään potilaat potilastiedostojen diagnoosikoodien, lääkemääräysten ja laboratoriotulosten perusteella.

Opetetun tiedon perustana oli 939 kliinisesti diagnosoitua FH-potilasta, joista 395:llä oli myös taudin aiheuttavaan mutaatioon perustuva diagnoosi, sekä 83 136 potilasta, joilla ei ollut FH-tautia. Tämän jälkeen kehitettiin ohjelma, jonka avulla FH-potilaita diagnosoitiin yhdysvaltalaisesta noin 170 miljoonan potilaan rekisteristä.

Ohjelma poimi rekisteristä noin 1,3 miljoonaa henkilöä, jotka se arvioi FH-potilaisiksi. Poi-

mitussa otoksessa 87 % (95 %-n lv 73–100 %) potilaista täytti taudin diagnostiset kriteerit kokeneiden kliinikoiden analyysissä. Tutkimus osoitti, että ohjelman avulla voidaan luotettavasti seuloa potentiaalisia FH-potilaita laajoista potilasrekistereistä.

Vastaavaa ohjelmaa voitaisiin käyttää suomalaispotilaiden löytämiseen. Nyt merkittävää osaa FH-potilaista ei ole löydetty tai heitä hoidetaan tehottomasti tavallisina hyperkolesterolemia-potilaina. Poikkeuksellisen suuri valtimotaudin vaara jää tällöin tunnistamatta.

Jos diagnosoimattomat potilaat löydetäisiin varhain, voitaisiin vähentää sekä työikäisten ihmisten sydäninfarkteja että erikoissairaanhoidon kuormitusta ja kustannuksia. 1990-luvulla tehty suomalaistutkimus osoitti, että hoitamatta jääneistä FH-tautia sairastavista noin 50-vuotiaista miehistä puolella oli sepelvaltimotauti ja joka neljännellä oli ollut sydäninfarkti (6).

FH-tautia sairastavan lapsen LDL-kolesterolipitoisuus on suurentunut syntymästä saakka. Siksi heidän statiinihoitonsa tulisi nykyisen hoitokäytännön mukaan alkaa jo 6–8 vuoden iässä (7). Varhaisella lääkityksellä valtimotautiriski saadaan pienentymään lähelle muun väestön riskiä. Vastikään julkaistun parinkymmenen vuoden seuranta-tutkimuksen mukaan lapsena aloitettu statiinihoito on turvallista ja estää kaulavaltimon paksuntumisen FH-taudin takia (8). Ateroskleroosin alkuvaiheen kehittyminen oli siis saatu estetyksi.

On aika hyödyntää uutta teknologiaa, jolla potilaat voidaan löytää potilastietojärjestelmien tiedon perusteella. ●

**SIDONNAISUODET**

Alpo Vuorio: Oma yritys (Skyleron Oy), Käypä hoito -suositusten työryhmät (mm. Dyslipidemia), osakkeet (Terveystalo, Pihlajalinna).  
Timo Strandberg: Dyslipidemia Käypä hoito -suositusryhmän puheenjohtaja, Kohonnut verenpaine Käypä hoito -suositusryhmän jäsen.  
Konsultointipalkkiot (mm. Amgen, AstraZeneca, MSD, Novo Nordisk Pharma, Orion, Pfizer, Servier), tutkimusyhteistyö (Amgen, MSD, Pfizer, Novo Nordisk, IMI, Suomen Akatemia, Kela), palkkiot osallistumisesta tutkimuksen toteutukseen (Oxford University), tekijänpalkkiot (WSOY, Duodecim, Suomen Lääkärilehti), osakkeet ja optiot (Orion), matka-, majoitus- ja kokouskulut (EU Geriatric Medicine Society).  
Petri T. Kovanen: Konsultointi (Amgen, Novartis), luontopalkkiot (Amgen), osakkeet/optiot (Orion).