

Familiaire Hypercholesterolemie (FH)

Familiaire hypercholesterolemie (FH) is één van de meest voorkomende (vet-) stofwisselingsziekten in Nederland. FH is een erfelijke aandoening waarbij het cholesterolgehalte in het bloed sterk verhoogd kan zijn. Cholesterol is een vetachtige stof die het lichaam nodig heeft voor het maken van cellen, hormonen en gal. Cholesterol wordt door de lever aangemaakt en verwerkt. Ook wordt cholesterol opgenomen uit voeding.

Bij iemand met FH kan de lever het cholesterol niet goed uit het bloed opnemen. Hierdoor ontstaat er een te hoog gehalte aan cholesterol in het bloed. Dit zet zich aan de wanden van de bloedvaten af, waardoor vroegtijdige slagaderverkalking ontstaat.

Een hoog cholesterol geeft pas klachten als de bloedvaten dichtslibben door de slagaderverkalking. Iemand met FH heeft daarom een verhoogd risico om op jonge leeftijd een hartinfarct of herseninfarct te krijgen.

Voor meer informatie over FH kunt u terecht op de website van de Stichting LEEFH: www.leefh.nl.

Behandeling

In het algemeen is een gezonde leefstijl van belang om het risico op hart- en vaatziekten te verminderen. Bij iemand met FH helpt een gezonde leefstijl echter onvoldoende. Personen met FH worden verwezen naar een cardioloog of vasculair internist. Die beoordeelt in welke mate ze met medicatie (cholesterolverlagende middelen) moeten worden behandeld. De behandeling met medicijnen is effectief en belangrijk omdat zo het risico op hart- en vaatziekten kan worden verminderd.

Erfelijkheid

FH is een erfelijke aandoening. De manier van overerven is autosomaal dominant. Dit betekent dat kinderen van een ouder met FH ieder 50 procent (1 op 2) kans hebben om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zonen en voor dochters.

DNA-onderzoek

In bloed kan DNA-onderzoek worden verricht om te onderzoeken of een ziekte-veroorzakende verandering (mutatie) kan worden aangetoond in één van de drie bekende FH-genen. Nog niet alle genen die FH/verhoogd cholesterol kunnen veroorzaken zijn bekend. Ook als er geen mutatie met DNA-onderzoek is aangetoond, kan een verhoogd cholesterol dus nog wel erfelijk zijn.

Onderzoek bij familieleden

*Families waarin **wel** een mutatie is gevonden:*

Bij sommige patiënten is na DNA-onderzoek duidelijk dat het verhoogde cholesterol wordt veroorzaakt door één specifieke mutatie. Familieleden kunnen dan worden onderzocht op dragerschap van deze mutatie. Dit gebeurt met DNA-onderzoek in bloed. Alleen familieleden die drager blijken te zijn, hebben FH en komen in aanmerking voor behandeling door de cardioloog of vasculair internist. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen FH. Zij hoeven niet onder controle te blijven.

*Families waarin **geen** mutatie is gevonden*

In families waarin (nog) geen mutatie is gevonden die het verhoogde cholesterol veroorzaakt, kan dit nog steeds erfelijk zijn. Het is dan niet mogelijk om via DNA-onderzoek bij familieleden te testen wie wel of geen verhoogd risico heeft op het hebben/krijgen van een verhoogd cholesterol. In dit geval is het alleen mogelijk om de naaste familieleden door middel van frequente cholesterolbepalingen in het bloed te controleren..

Onderzoek bij kinderen

Bij FH wordt DNA-onderzoek vanaf de leeftijd van 6 jaar geadviseerd. Behandeling met cholesterolverlagende medicijnen is vanaf ongeveer 8 jaar mogelijk.

Overwegingen

Vroegtijdig opsporen van FH kan gezondheidswinst opleveren. Er kunnen ook nadelen zitten aan onderzoek bij iemand die (nog) geen klachten heeft. Iemand kan zich bijvoorbeeld minder gezond voelen als (de aanleg voor) FH wordt ontdekt, of het kan vragen oproepen bij het afsluiten van bijvoorbeeld een arbeidsongeschiktheidsverzekering. Voor meer informatie over erfelijkheid en verzekeren verwijzen wij u naar de website: www.erfelijkheid.nl. DNA-onderzoek en cardiologisch onderzoek worden vergoed door de basisverzekering van de zorgverzekering. Uw (verplichte) eigen risico moet u wel zelf betalen als u dit nog niet heeft verbruikt (kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico).

Maatschappelijk werk

Het (mogelijk) hebben en kunnen doorgeven van een aandoening als FH kan leiden tot ongerustheid en vragen. Als u een (telefonische) afspraak wilt met één van onze maatschappelijk werkers, dan kunt u contact opnemen met de afdeling Genetica van het UMC Utrecht. Genetica.

Patiëntenvereniging

Er is een actieve patiëntenvereniging van en voor mensen met een hart- of vaatandoening: Harteraad. Meer informatie vindt u op: www.harteraad.nl.

Hebt u nog vragen?

Dan kunt u contact met ons opnemen. Dat kan telefonisch via 088 75 538 00 of per e-mail via cardiogenetica@umcutrecht.nl. Voor een afspraak op onze polikliniek kunt u zich laten verwijzen door uw huisarts of behandelend specialist.

Contactinformatie

Cardiogenetica UMCU

Bezoekadres:
UMC Utrecht
Locatie WKZ
Lundlaan 6
3584 EA Utrecht

Postadres:
Huispostnummer KC04.084.2
Postbus 85090
3508 AB Utrecht

Tel 088 755 3800
Fax 088 755 3801

cardiogenetica@umcutrecht.nl

Genetisch consulenten

Mw. A. Schoemaker
Drs. I. Wieffer

Maatschappelijk werker

Mw. N. van den Boogaard

Cardiologen

Prof. dr. F.W. Asselbergs
Drs. H.F. Baars
Dr. R.J. Hassink
Dr. J. Van der Heijden

Kindercardiologen

Dr. A.C. Blank
Dr. J.M.P. Breur
Drs. H. ter Heide

Klinisch genetici

Dr. A.F. Baas
Dr. R.L.E. van Loon
Drs. J.G. Post
Drs. J.J. van der Smagt

Labspecialist

Dr. D. Dooijes