

Praten over familiale hypercholesterolemie met familieleden³

Het is belangrijk dat personen met familiale hypercholesterolemie (FH) **hierover praten met hun familie en uitzoeken of andere familieleden** op jonge leeftijd een hart- of vaatziekte hebben gehad. Inderdaad, andere familieleden kunnen de ziekte hebben zonder dit te beseffen, waardoor de diagnose nog niet werd gesteld.

FH kan makkelijk opgespoord worden met behulp van een bloedonderzoek voor meting van de lipiden en een onderzoek naar klinische aanwijzingen.

Dit kan, indien nodig, nadien bevestigd worden door een **genetische test**. Uw arts zal u hierover meer informatie geven.

Waarom is het belangrijk om een arts te raadplegen?

Het is belangrijk om advies in te winnen van een arts, bijvoorbeeld een specialist, voor een optimale aanpak van FH.

Meer informatie vindt u op de site van de Belgische FH patiëntenvereniging



1. Nordestgaard BG, et al. *Eur Heart J*. 2013;34:3478-3490.

2. Rader DJ, Hobbs HH. *Harrison's Principles of Internal Medicine*. 18th ed. New York, NY: McGraw-Hill Professional; 2012:3145-3161.

3. Farnier M, et al. *Presse Med*. 2013;42:930-950.

4. Lieberman M, et al. *Basic Medical Biochemistry: A Clinical Approach*. 4th ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2013:585-596

Wat u moet weten over familiale hypercholesterolemie

Informatieboekje voor de patiënt

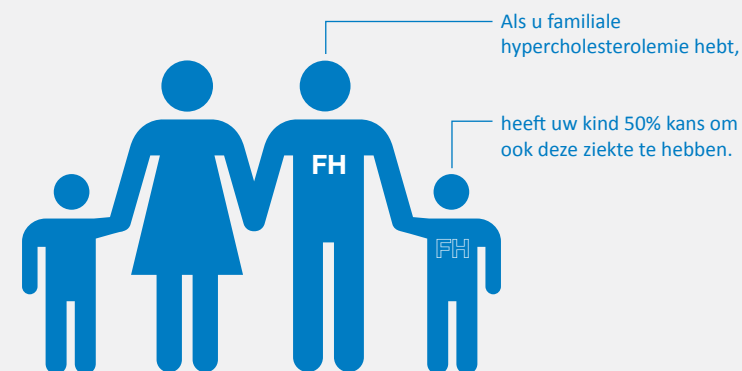
Wat is familiale hypercholesterolemie (FH)?^{1,3}

Familiale hypercholesterolemie (FH) is een **majeure genetische afwijking die van generatie op generatie wordt doorgegeven**. Deze ziekte is één van de vaakst voorkomende genetische aandoeningen, reeds aanwezig van bij de geboorte. Familiale hypercholesterolemie (FH) treft **1 op 200 tot 1 op 500 personen*** volgens verschillende studies.

Ze wordt gekenmerkt door **een aanzienlijk verhoogd risico op hart- en vaatziekten** en vereist een vroegtijdige en specifieke aanpak.

Een abnormaal verhoogde cholesterol en het voorkomen van hart- of vaatziekten bij familieleden, vooral op jonge leeftijd (vóór 55 jaar bij mannen of vóór 60 jaar bij vrouwen), kunnen wijzen op familiale hypercholesterolemie in de familie.

In een gezin waar één van de ouders deze aandoening heeft, **heeft een kind 50% kans om ook deze ziekte te hebben**¹.



* De exacte gegevens zijn echter niet bekend omwille van onvoldoende diagnoses van patiënten.

De link begrijpen tussen familiale hypercholesterolemie (FH), cholesterol en hart- en vaatproblemen^{1,4}

Cholesterol is een vetachtige stof (een lipide) die een onderdeel is van het celmembraan.

Een klein deel van de cholesterol wordt opgenomen uit de voeding, maar het overgrote deel wordt door ons lichaam zelf aangemaakt in de lever. Cholesterol wordt in het bloed getransporteerd door gespecialiseerde transporters. Er bestaan voornamelijk twee types: LDL* die de cholesterol vanuit de lever naar de verschillende organen transporteert en HDL** die het teveel aan cholesterol vanuit de cellen terugvoert naar de lever.

Familiale hypercholesterolemie wordt gekenmerkt door een abnormale stijging van de LDL-cholesterol (ook “**slechte cholesterol**” genoemd) in het bloed. De oorzaak is een stoornis, als gevolg van genetische mutaties, in het vermogen van de lever om LDL-C op te nemen.

Zeer hoge spiegels van **slechte cholesterol** (LDL-C) kunnen zich ophopen in de wand van belangrijke grote slagaders, voornamelijk deze die het hart en de hersenen van bloed voorzien. Als gevolg hiervan vernauwen deze bloedvaten, waardoor het bloed er minder goed kan doorstromen [fig 1]. Dit kan ernstige gevolgen hebben zoals een hartaanval of een beroerte.

Personen met FH hebben vanaf hun geboorte zeer hoge spiegels van **slechte cholesterol** (LDL-C), waardoor ze al zeer jong een hoger risico op deze hart- en vaatproblemen hebben. Daarom is het belangrijk om deze ziekte vanaf zeer jonge leeftijd te diagnosticeren en te behandelen¹.



Fig 1. De ophoping van slechte cholesterol (LDL-C) leidt op termijn tot een vernauwing van de slagaders

*'low-density' lipoproteïne
**'high-density' lipoproteïne

Wat doen om familiale hypercholesterolemie (FH) te behandelen?^{2,3}

Indien niet behandeld, kan FH tot ernstige voorvallen leiden, zoals een hartaanval of een beroerte indien ze niet wordt behandeld. Deze ziekte moet behandeld worden door een arts-specialist.

Een gezonde levensstijl wordt aanbevolen, maar bij personen met FH volstaan een dieet en lichaamsbeweging alleen niet om hun cholesterolspiegels te doen dalen en hun risico's te verlagen.

Er bestaan verschillende types geneesmiddelen die helpen om de **slechte cholesterol (LDL-C) te verlagen en de risico's op hart- en vaatziekten te verminderen**. Uw arts zal u uitgebreid informeren over de beschikbare behandelingen.

Welke zijn de mogelijke klinische tekenen van familiale hypercholesterolemie?^{1,2}

XANTHOMEN

Afzettingen van cholesterol in de pezen van de handrug en/of de achillespezen



XANTHELASMA

Afzettingen van cholesterol rond de ogen



ARCUS CORNEAE

Witte cirkel op de rand van het regenboogvlies (iris: het gekleurde deel van het oog)

