

Familiaire hypercholesterolemie (FH)

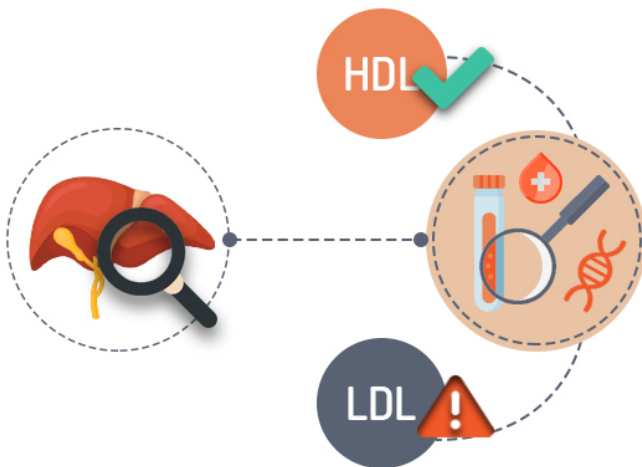


Bij **familiaire hypercholesterolemie (FH)** wordt het **cholesterolgehalte in het bloed te hoog**. Cholesterol is een **belangrijke bouwstof voor cellen en hormonen**.

Er zijn verschillende soorten cholesterol:

- **HDL-cholesterol** is een goede soort cholesterol;
- **LDL-cholesterol** is een slechte soort cholesterol, die zich kan ophopen in de bloedvaten.

FH is erfelijk. Door een verandering in het **erfelijk** materiaal (mutatie) haalt de lever niet genoeg LDL-cholesterol uit het bloed. Hierdoor hoopt LDL-cholesterol zich op de in de **bloedvaten**, wat kan leiden tot hart- en vaatziekten. FH is een relatief veel voorkomende aandoening: ongeveer 1 op de 250 mensen heeft FH.



Klachten & verschijnselen

Mensen met FH hebben een verhoogd cholesterol, zelfs als ze gezond eten en genoeg bewegen.

Door de ophoping van LDL-cholesterol in het bloed kunnen mensen met FH op **jonge leeftijd** vaatproblemen en/of een hartinfarct of herseninfarct (beroerte) krijgen.

Cholesterol kan zich ook ophopen in pezen, bij de knokkels, op de rug van de hand, in de huid onder de ogen en als een witte ring rond de iris van het oog.

Niet alle mensen met FH hebben een verhoogd cholesterol. Ongeveer 10-15% heeft geen verhoogde cholesterolwaarden.

Behandeling

Door middel van cholesterolverlagende **medicijnen** kan FH goed worden behandeld.



Als de behandeling op tijd wordt gestart, kunnen hart- en vaatproblemen veelal worden voorkomen.

Ook worden **leefstijladviezen** gegeven, waaronder een dieet, regelmatig bewegen en niet roken.



Erfelijkheidsonderzoek & adviezen

Om een erfelijke oorzaak van verhoogd cholesterol vast te stellen, kan DNA-onderzoek worden gedaan. FH erft **autosomaal dominant** over. Dat wil zeggen dat **ouders, broers en zussen en kinderen** van iemand met een erfelijke aanleg ieder **50% kans** hebben om deze erfelijke aanleg ook te hebben. De meest voorkomende oorzaak is een verandering (mutatie) in het LDL-receptor gen.

Er wordt wel een mutatie gevonden die FH veroorzaakt

Wanneer de erfelijke oorzaak met **DNA-onderzoek** (klasse 5 mutatie) wordt vastgesteld, kunnen **naaste familieleden** (kinderen, broers en/of zussen en ouders) zich laten testen op de mutatie.

Zij hebben ieder 50% kans ook de erfelijke aanleg te hebben. Dit geldt voor mannen en vrouwen.

Familieleden die de erfelijke aanleg blijken te hebben, wordt geadviseerd zich te laten behandelen.

Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben ook geen FH en hoeven hiervoor niet behandeld te worden. Ook kunnen zij de mutatie niet aan eventuele kinderen door hebben gegeven.

Wanneer familieleden geen DNA-onderzoek willen, wordt hen geadviseerd zich op een verhoogd cholesterol te laten onderzoeken via een **bloedtest** bij de huisarts.



Er wordt geen mutatie gevonden die FH veroorzaakt

Nog niet alle **genen** die betrokken zijn bij het ontstaan van FH, zijn bekend. Ook als er geen mutatie wordt gevonden bij DNA-onderzoek, kan FH dus nog wel **erfelijk** zijn.

Het is dan voor familieleden niet mogelijk om genetisch onderzoek naar de erfelijke aanleg voor familiaire hypercholesterolemie te doen.

Naaste familieleden worden geadviseerd zich op een verhoogd cholesterol te laten onderzoeken via een **bloedtest** bij de huisarts.

Er wordt een mutatie met onbekende betekenis gevonden

Bij **genetisch onderzoek** is het ook mogelijk dat een mutatie (**verandering in het DNA**) wordt gevonden waarvan niet geheel zeker is of deze FH veroorzaakt (klasse 3 of 4 mutatie).

Afhankelijk van het type mutatie dat wordt gevonden, geeft de arts of genetisch consulent een advies voor familieleden. Dit kan bestaan uit een cholesterol test, of uit een combinatie van een **cholesterol test** en **genetisch onderzoek**.

Wat wordt er geadviseerd voor minderjarige kinderen?

Bij FH kunnen ook **kinderen** een verhoogd cholesterol hebben. Het aanpassen van de **leefstijl** en gebruik van **medicatie** is daarom al vanaf jonge leeftijd belangrijk.

Voor minderjarige kinderen wordt daarom geadviseerd om vanaf de leeftijd van **6 jaar genetisch onderzoek** te laten doen.

