

### **Wat is familiale hypercholesterolemie?**

Familiaire hypercholesterolemie (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 nemen we cholesterol op uit voeding.

Bij iemand met FH kan de lever het cholesterol niet goed uit het bloed opnemen. Hierdoor ontstaat er een te hoog cholesterolgehalte in het bloed. Dit zet zich aan de wanden van de bloedvaten af, waardoor vroegtijdige slagaderverkalking ontstaat. Iemand met FH heeft daardoor een verhoogd risico om op jonge leeftijd hart- en vaatziekte te krijgen.

### **Behandeling FH**

Iemand met FH wordt verwezen naar een specialist, meestal een vasculair internist of cardioloog. Die beoordeelt of er een behandeling met medicatie (cholesterolverlagende middelen) nodig is. Behandeling met medicijnen is erg belangrijk, omdat zo het risico op hart- en vaatziekten sterk vermindert.

### **DNA-onderzoek bij FH**

DNA-onderzoek heeft drie mogelijke uitkomsten:

1. Een ziekte-veroorzakende variant (mutatie) in het DNA. Een erfelijke oorzaak van de FH is dan bewezen.
2. Geen mutatie in het DNA. Een erfelijke oorzaak is dan niet bewezen, maar ook niet uitgesloten. Met de huidige technieken zijn niet alle erfelijke oorzaken op te sporen.
3. Een variant met onduidelijke betekenis in het DNA. Het is onduidelijk of deze variant ziekte-veroorzakend is of niet. Dan is een erfelijke oorzaak niet bewezen, maar ook niet uitgesloten.

### **DNA-onderzoek bij familieleden**

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

Bij familieleden is het mogelijk om DNA-onderzoek te doen naar de gevonden mutatie. Dit kan van belang zijn voor hen en hun kinderen. Elk kind van iemand met een mutatie heeft 50 procent kans (1 op 2) om deze mutatie te erven. Het advies is om DNA-onderzoek naar FH vanaf 6-jarige leeftijd te verrichten. Behandeling met cholesterolverlagende medicijnen is vanaf ongeveer 8 jaar mogelijk.

- Familieleden met de mutatie hebben FH. Het advies is om regelmatig controles bij de huisarts en/of specialist te krijgen en zo nodig medicamenteuze behandeling.
- Familieleden zonder de mutatie hebben geen FH en hoeven niet onder controle.
- Als een familielid geen DNA-onderzoek wenst, is het advies om regelmatig het cholesterol te laten bepalen.

*Families waarin **geen** mutatie is gevonden of een variant met onduidelijke betekenis:*

Ook als er geen mutatie is aangetoond, kan een verhoogd cholesterol soms erfelijk zijn. DNA-onderzoek bij familieleden is dan niet mogelijk. Vaak is het advies voor familieleden om regelmatig het cholesterol te laten bepalen bij de huisarts.

### **Cardiogenetica UMC Utrecht**

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](mailto:cardiogenetica@umcutrecht.nl)

*Physician assistants*  
Mw. A. Schoemaker  
Drs. I. Wieffer

*Psychosociale zorgverleners*  
Mw. E.C. de Bruijn  
Drs. L. van den Heuvel

*Cardiologen*  
Prof. dr. F.W. Asselbergs  
Dr. R. Hassink  
Dr. J.F. 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  
Prof. dr. J.P. van Tintelen

*Arts klinische genetica*  
Dr. M.A. Siemlink

*Laboratoriumspecialist*  
Dr. D. Dooijes

*Casemanagers*  
Mw. N. Buijjs-van Hattem  
Mw. N. Hazendonk

### **Gevolgen van DNA-onderzoek bij familieleden**

- DNA-onderzoek maakt duidelijk of controles nodig zijn.
- DNA-onderzoek maakt duidelijk of kinderen risico lopen op FH.
- Het hebben van FH kan onzekerheid geven, omdat het nog niet mogelijk is om te voorspellen of iemand symptomen krijgt, wanneer en in welke mate.
- Alleen boven wettelijk vastgestelde bedragen mag een verzekeraar bij het afsluiten van een levens- of arbeidsongeschiktheidsverzekering vragen naar erfelijke ziekten. Meer informatie over erfelijke ziekten en verzekeren vindt u op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).

### **Meer informatie**

- [www.harteraad.nl](http://www.harteraad.nl) (patiëntenvereniging voor mensen met hart- en vaatandoeningen)
- [www.leefh.nl](http://www.leefh.nl) (landelijk expertisecentrum erfelijkheidsonderzoek familiale hart- en vaatziekten)
- [www.umcutrecht.nl/erfelijke-vaatziekten](http://www.umcutrecht.nl/erfelijke-vaatziekten) (onze website)

### **Psychosociale zorg**

Als u FH hebt of dit in uw familie voorkomt, kan ongerustheid ontstaan. Wilt u een (telefonische) afspraak met één van onze zorgverleners? Dan kunt u contact opnemen.

### **Kosten**

DNA-onderzoek en onderzoek door een specialist wordt vergoed door de basis zorgverzekering (uitgezonderd enkele natura/budgetverzekeringen). Als uw eigen risico van dit jaar nog niet verbruikt is, zal dat worden aangesproken. Kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico.

### **Hebt u vragen?**

Neem dan contact op met de afdeling genetica van het UMC Utrecht via **088 755 38 00** of [cardiogenetica@umcutrecht.nl](mailto:cardiogenetica@umcutrecht.nl).