



Opsporing Familiaire Hypercholesterolemie

CVZ

College voor zorgverzekeringen



STOEH

Opsporing Familiaire Hypercholesterolemie

Deze brochure van het College voor zorgverzekeringen (CVZ) informeert u over Familiaire Hypercholesterolemie (FH) en over de wijze waarop mensen die mogelijk FH hebben, worden opgespoord. Het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport heeft haar goedkeuring verleend aan deze opsporing en hiervoor geld beschikbaar gesteld.

Wat is Familiaire Hypercholesterolemie?

Familiaire Hypercholesterolemie (FH) is een erfelijke aandoening waarbij in het bloed de stof cholesterol sterk verhoogd kan zijn. Hierdoor is het risico om zelfs op jeugdige leeftijd hart en vaatziekten (bijv. een hartaanval of beroerte) te krijgen ook sterk toegenomen. Gelukkig is een verhoogd cholesterol tegenwoordig goed te behandelen, waardoor dit risico weer sterk afneemt. In Nederland zijn naar schatting 40.000 mensen met FH. Een FH-patiënt erft een hoog cholesterolgehalte van één van zijn ouders, meestal zonder dit zelf te weten. Het overgrote deel van alle FH-patiënten is zich dus niet bewust van deze ziekte, omdat zij geen klachten hebben. Om die reden worden deze mensen ook niet behandeld. Vroegtijdige opsporing en behandeling van mensen met FH is daarom van levensbelang.

Wat is (een verhoogd) cholesterol?

Cholesterol is een vetachtige stof die van nature in het lichaam voorkomt. Het is onder andere nodig voor de aanmaak van onze lichaamscellen. De mens zorgt op twee manieren voor voldoende cholesterol: via het voedsel en door het zelf te maken in de lever. Maar zoals zo vaak: teveel is niet goed. Als er teveel cholesterol in het bloed zit, is er een grote kans dat deze vetachtige stof in de wanden van bloedvaten gaat zitten. Dit geeft een verhoogde kans op het dichtslippen van de bloedvaten, waardoor bijvoorbeeld het hart, de hersenen of benen onvoldoende bloed krijgen. Daarom hebben mensen met een sterk verhoogd cholesterol ook een verhoogde kans op een hartaanval, beroerte of een stekende pijn in de benen bij het lopen.

De afgelopen jaren is er veel onderzoek verricht naar de rol van cholesterol. Het is duidelijk geworden dat er verschillende subsoorten cholesterol zijn: LDL-cholesterol of het 'slechte' cholesterol en HDL-cholesterol of het 'goede' cholesterol. Hoe hoger het HDL-gehalte hoe beter. Wereldwijd hebben wetenschappers en artsorganisaties voor het totaal cholesterolgehalte en voor de verschillende subsoorten streefwaarden vastgesteld. De bepaling van het totaal-cholesterol alleen is onvoldoende. Ook de hoogte van het LDL- en van het HDL-cholesterol en de verhouding tussen deze waarden zijn van belang. Een momenteel veelgebruikte streefwaarde voor het totaal cholesterol is 5 (mmol/L). De hoeveelheid cholesterol in het bloed is bij voorkeur onder die streefwaarde.

Waardoor wordt het cholesterol te hoog bij FH?

Bij de erfelijke aandoening FH kan het lichaam de hoeveelheid cholesterol in het bloed niet goed regelen. Overtollig cholesterol wordt gewoonlijk uit het bloed verwijderd door 'receptoren' in de lever. Iedereen heeft twee genen die er voor zorgen dat de lever deze receptoren maakt. Eén gen is afkomstig van de vader, het andere van de moeder. Bij mensen met FH werkt een van deze genen niet goed, bijvoorbeeld omdat er een afwijking in het gen ontstaan is (een zogenaamde DNA-mutatie). Zo iemand heeft dus één normaal gen en één afwijkend gen. Hierdoor zijn er onvoldoende receptoren aanwezig, met als gevolg dat het cholesterol in het bloed behoorlijk kan oplopen.

FH is erfelijk. Wie kan FH krijgen en hoe weet je dat?

Iemand met FH heeft een kans van 50% om het afwijkende gen aan zijn of haar kind door te geven, maar ook een kans van 50% om het normale gen door te geven. Ieder kind van iemand met FH heeft 50% kans dat hij of zij het afwijkende gen van zijn vader of moeder heeft gekregen. Een kind dat het afwijkende gen niet van zijn of haar vader of moeder heeft gekregen, kan nooit FH krijgen en dus ook nooit aan zijn of haar kinderen doorgeven. De diagnose FH kan bij iemand worden gesteld door het aantonen van de aanwezigheid van het afwijkende gen. Dat kan door middel van DNA-onderzoek van het bloed. Aanwezigheid van het afwijkende gen geeft 100% zeker-

heid dat iemand FH heeft. Omgekeerd geeft afwezigheid van het afwijkende gen aan dat iemand de aandoening niet heeft en ook niet kan krijgen. Wat overigens niet wil zeggen dat deze persoon geen last kan krijgen van een hoog cholesterolgehalte of hart- en vaatziekten ten gevolge van andere oorzaken.

Opsporing door de StOEh door middel van het DNA-onderzoek

De afwijking in het gen maakt het mogelijk de diagnose FH te stellen en dus ook om FH-patiënten op te sporen die niet van zichzelf weten dat ze FH hebben, omdat ze geen klachten hebben. De Stichting Opsporing Erfelijke Hypercholesterolemie (kortweg StOEh) spoort met behulp van familie- en DNA-onderzoek FH-patiënten op, met het doel ze door te verwijzen voor behandeling. Het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport heeft haar goedkeuring verleent aan deze opsporing en hiervoor geld beschikbaar gesteld.

Verpleegkundigen van de StOEh (de zogenaamde Genetic Field Workers) bezoeken familieleden van een geïdentificeerde FH-patiënt thuis voor het afnemen van bloed en het invullen van een vragenlijst. Familieleden kunnen immers ook het afwijkende gen hebben. De afgenomen bloedmonsters worden in een laboratorium in het Academisch Medisch Centrum in Amsterdam onderzocht op de aanwezigheid van het afwijkende gen. Dan blijkt welke familieleden wel of niet FH hebben geërfd. Indien FH wordt vastgesteld, volgt het advies contact met de huisarts op te nemen.

De behandeling van FH

FH kan over het algemeen goed worden behandeld. De behandeling van verhoogd cholesterol bestaat uit drie elementen:

- een gezonde levensstijl met voldoende beweging, niet roken en matig alcoholgebruik;
- een vetarme voeding, waarbij met name de verzadigde vetten worden vermeden;
- cholesterolverlagende medicijnen.

Bij FH is behandeling met medicijnen vaak noodzakelijk. Alléén een gezonde levensstijl en vetarme voeding brengen het cholesterol meestal onvoldoende omlaag. Met medicijnen erbij kan het cholesterol in het bloed wel tot onder de streefwaarde dalen. Deze behandeling wordt door de meeste mensen goed verdragen. Als bij u FH is of wordt vastgesteld, kan uw huisarts u over de behandelmogelijkheden informeren. In de meeste gevallen zal hij dit doen in overleg met een specialist op dit terrein of u verwijzen. Een goed behandelde FH-patiënt heeft in beginsel een normale levensverwachting en hoeft in feite geen enkele activiteit of bezigheid achterwege te laten.

Meedoen is belangrijk, ook voor kinderen!

Meedoen aan de opsporing van mensen met Familiaire Hypercholesterolemie is erg belangrijk, omdat u hiermee het risico op een vroegtijdige hartaanval of beroerte kunt voorkomen en daarmee de kans op vroegtijdig overlijden verkleint. Ook als u géén klachten heeft of al bekend bent met een verhoogd cholesterol is het belangrijk om mee te doen. Zelfs als u al wordt behandeld voor een te hoog cholesterol. Het kan zijn dat uw behandeling moet worden bijgesteld om de risico's op hart- en vaatziekten nog meer te verkleinen. Het doel van dit onderzoek is om vroegtijdig zo veel mogelijk (jonge) mensen met deze ziekte op te sporen. Wanneer FH tijdig wordt vastgesteld, kan door het gebruik van medicijnen, maar ook door een gezonde levensstijl, zoals niet roken en matig alcoholgebruik, worden voorkomen dat bij iemand op relatief jonge leeftijd hart- en vaatziekten optreden. Omdat het makkelijker is om op jonge leeftijd een gezonde levensstijl 'aan te leren' dan slechte gewoonten op latere leeftijd af te leren, is het van belang om al op jonge leeftijd, liefst vóór een kind de basisschool verlaat, te weten of hij of zij FH heeft. De StOEH benadert schriftelijk alle familieleden van 16 jaar of ouder van een FH-patiënt. Jongere familieleden (vanaf 6 jaar) kunnen door de ouders worden aangemeld. Voor iedereen geldt dat het DNA-onderzoek alleen door de StOEH gedaan kan worden; de huisarts of specialist heeft hiertoe niet de mogelijkheid.

Het onderzoek is kosteloos

Er zijn voor u geen kosten verbonden aan het familieonderzoek. Een eventuele vervolgspraak en behandeling door de huisarts en/of specialist valt onder de verzekeringsvoorwaarden van uw ziektekostenverzekering.

Uw suggesties en (kritische) opmerkingen zijn welkom

De StOEH voert het onderzoek in uw familie zo zorgvuldig mogelijk uit. Mocht u suggesties of (kritische) opmerkingen hebben over de werkwijze en/of het onderzoek, aarzelt u dan niet de StOEH daarover te informeren. Op deze wijze helpt u de StOEH het familieonderzoek te verbeteren. Ook is er de mogelijkheid om een onafhankelijke klachtencommissie in te schakelen. De StOEH is hiervoor aangesloten bij de Commissie Klachtenbehandeling Patiënten AMC. Postadres: AMC, E2-162, Postbus 22660, 1100 DD Amsterdam.

Registratie van uw gegevens

Uw persoonsgegevens worden verwerkt in de registratie van het onderzoek bij de StOEH en worden voor onbepaalde tijd bewaard. Het gaat daarbij om persoonsgegevens zoals naam, adres en om medische gegevens zoals gegevens over het onderzoek, de uitslag en algemene gegevens over uw gezondheid. Ook administratieve gegevens zoals de naam van uw huisarts worden verwerkt. Deze gegevens worden alleen gebruikt door de StOEH om de kwaliteit van het onderzoek te bewaken en wetenschappelijk onderzoek naar het ontstaan en verloop van bijvoorbeeld hart- en vaatziekten mogelijk te maken.

De Wet Bescherming persoonsgegevens is op de registratie van uw persoonsgegevens van toepassing. Het gebruik van uw gegevens is vastgelegd in een reglement. Hierdoor wordt de zorgvuldige behandeling van uw gegevens gewaarborgd. U kunt uw gegevens op aanvraag inzien. U kunt bij de StOEH om vernietiging of correctie van deze gegevens in de registratie verzoeken. Als u bezwaar heeft tegen de registratie van uw gegevens dan kunt u dit schriftelijk kenbaar maken bij de StOEH. Daar kan men u ook verder informeren over hoe u uw verzoek tot correctie of verwijdering van gegevens

kunt indienen. Uw gegevens zullen nooit zonder uw toestemming verstrekt worden aan derden.

FH en verzekeraarbaarheid

Het vaststellen van een sterk verhoogd cholesterol zoals dat bij mensen met FH meestal het geval is, is belangrijk omdat een juiste behandeling het risico op hart- en vaatziekten tot normale proporties kan terugbrengen. Het kan echter ook gevolgen hebben voor de hoogte van de premies bij het afsluiten van bijvoorbeeld levens- en arbeidsongeschiktheidsverzekeringen. De meeste verzekeraars zullen bij het normaliseren van het cholesterol door het gebruik van medicijnen en het ontbreken van andere ernstige risicofactoren voor hart- en vaatziekten (roken, hoge bloeddruk, suikerziekte en reeds bestaande hart- en vaatziekten) de premie weer naar normaal niveau bijstellen.

Meer informatie over de consequenties van een verhoogd cholesterol of erfelijkheidsgegevens in relatie tot het afsluiten van verzekeringen staat in de brochure *Familiaire hypercholesterolemie (FH) en verzekeraarbaarheid* van het Verbond van Verzekeraars (www.verzekeraars.nl).

U kunt ook contact opnemen met de Helpdesk Gezondheid, Werk en Verzekeringen. Zij zijn bereikbaar op werkdagen van 12.00 uur tot 20.00 uur op telefoonnummer 020-4800300 (www.bpv.nl).

Meer weten?

www.STOEH.nl

Stichting Opsporing Erfelijke Hypercholesterolemie
Paasheuvelweg 15
1105 BE Amsterdam

www.vsop.nl

vereniging samenwerkende ouder- en patiëntenorganisaties
Vredenhofstraat 31
3761 HA Soestdijk

www.bloedlink.nl

patiëntenorganisatie Stichting Bloedlink
Boslaan 39
2132 RA Hoofddorp