



FAMILIALE HYPERCHOLESTEROLEMIE Verenigingen aan het woord

Familiale hypercholesterolemie, een ziekte die dodelijk kan zijn, te weinig gediagnosticeerd en behandeld wordt en een eigen vereniging en opsporingsprogramma verdient

Dr. Olivier Descamps en Nicole Kajjaj (verpleegster)
Cardiovasculaire preventiekliniek (Hôpital de Jolimont), Centrum voor Medisch Onderzoek van Jolimont en Patiëntenvereniging voor Familiale Hypercholesterolemie (www.belchol.be)

Familiale hypercholesterolemie (FH) is een relatief vaak voorkomende genetische aandoening die ten minste 1 op 400 personen treft, wat overeenkomt met meer dan 25.000 mensen in België. Ze gaat gepaard met een ernstig verhoogd cholesterolgehalte (vaak meer dan 300 mg/dl) en bijgevolg een dramatisch vroeg optredend risico van hartinfarct en cerebrovasculair accident. Zolang FH te weinig wordt gediagnosticeerd en behandeld, zullen hele families onnodig blijven te maken krijgen met voortijdige morbiditeit en mortaliteit door hartaandoeningen. Met bijzonder doeltreffende en volkomen betaalbare middelen om de diagnose en de behandeling van FH aan te pakken, zou die cyclus van vroegtijdige sterfgevallen definitief tot het verleden kunnen behoren!

Een familiegeschiedenis uit de vele...

Familiale hypercholesterolemie trof Lindsay en haar gezin. Vader Pierre stierf plots, amper 36 jaar oud, waarschijnlijk aan een hartinfarct. In die tijd maakte men zich geen zorgen over de gezondheid van het meisje, dat toen tien jaar was. Nochtans had het vroegtijdige overlijden aan een hartaandoening dat zich generatie na generatie voordeed, het vermoeden moeten wekken van een genetische aandoening die kan worden doorgegeven. In Lindsay's familie dacht men dat lijden aan een hartaandoening vanaf je dertigste een gril van het lot was.

Ook Lindsay lijdt aan familiale hypercholesterolemie, dezelfde genetische mutatie die haar vader en grootvader deed sterven toen ze nog geen 60 waren. Mensen die aan FH lijden, krijgen vanaf hun prille kindertijd gevaarlijk hoge hoeveelheden 'slechte cholesterol' (LDL-cholesterol) in het bloed. Iedereen met een vader of moeder die aan deze aandoening lijdt, heeft 50% kans ze eveneens te krijgen.

Deze geschiedenis wijst op het belang van een betere bewustwording over FH onder gezondheidswerkers en bij het grote publiek, maar ook op het belang van opsporing in familieverband.

Familiale hypercholesterolemie miskend in België

Ondanks zeer hoge cholesterolgehaltenes vanaf de geboorte, blijft FH jarenlang onopgemerkt en zonder symptomen en manifesteert ze zich pas door een ernstige gebeurtenis (infarct, CVA, overlijden...). Wie eraan lijdt, is zich van niets bewust, heeft een normaal lichaamsgewicht en een normale manier van leven, en wordt geen enkel symptoom gewaar tot het drama toeslaat. Dit 'geniepig' aspect van FH is een van de factoren die ertoe leiden dat ze moeilijk gediagnosticeerd wordt. Maar het is ook een aandoening waar artsen en

andere gezondheidswerkers niet genoeg aan denken!

Hoe beter afrekenen met familiale hypercholesterolemie?

In principe zou een eenvoudige cholesterolmeting (vóór 20 jaar) volstaan om de ziekte op te sporen en vanaf de adolescentie (soms nog vroeger) doeltreffende en vlot toegankelijke behandelingen voorschrijven zou heel wat drama's voorkomen. De grootste moeilijkheid blijft niettemin de te verspreiden informatie binnen de familie. Daartoe moet immers eerst een nauwkeurige en duidelijke diagnose gesteld worden bij één familielid, waarna die informatie verspreid wordt binnen de familie. Onze ervaring wijst echter uit dat die twee aspecten tot op heden vrij stiefmoederlijk zijn behandeld in België. Precies daarom werden een patiëntenvereniging en een cascade screening project (zie verder) op het getouw gezet.

Patiëntenvereniging

De patiëntenvereniging heeft meerdere doelstellingen, samengebond in de slogan 'CHOL':

- Concrete informatie geven aan publiek en zorgverstrekkers
- Hulp en advies voor de FH-lijdens
- Opsporing en follow-up van de families harmoniseren
- Leefomstandigheden trachten te verbeteren

De website www.belchol.be geeft advies en informatie voor zowel patiënten als artsen.

De opsporing harmoniseren verloopt via het opzetten van een programma voor cascade screening (zie verder). Een dergelijke FH-opsporingsprogramma sluit aan bij de doelstellingen van de vereniging en vormt de eerste fase in een omvangrijk project voor erkenning, opsporing en behandeling van FH.

Tegelijk wordt gewerkt aan een ruime informatiecampagne naar het publiek en de medische sector toe, via allerlei middelen zoals brochures, artikels, vergaderingen...

Cascade screening programma

Het doel van cascade screening is alle familieleden opsporen vanaf de leden bij wie de diagnose reeds werd bevestigd. De 'cascade' verwijst naar het feit dat men vanaf een persoon bij wie de diagnose formeel werd gesteld, trapsgewijs andere familieleden kan vinden die dezelfde ziekte zouden kunnen vertonen. Zo kan men van verwant tot verwant de aandoening gemakkelijk terugvinden en opsporen tot bij de verst verwijderde verwanten.

Aangezien het immers een 'autosomaal dominant overgeërfd' aandoening betreft, is er 50% kans dat de ziekte overgaat van ouders op kinderen.

Een dergelijk programma loopt momenteel in Henegouwen en Waals-Brabant, voor de families die het wensen. Concreet wordt een patiënt van wie geweten is dat hij of zij aan familiale hypercholesterolemie lijdt, telefonisch of per brief gecontacteerd door de arts of verpleegster van het medisch onderzoekscentrum in Jolimont. De patiënt krijgt uitleg om in alle vrijheid en met kennis van zaken toe te stemmen in deelneming aan het opsporingsonderzoek. Gaat de patiënt akkoord, dan vindt een ontmoeting met de verpleegster plaats en stellen zij samen een familiestamboom op. Zij neemt

U heeft een
cholesterol
> 300 mg/dl?




**Een test
Een antwoord
Heel eenvoudig!**



Eén van de
ouders heeft
een infarct gehad
voor de leeftijd
van 55 jaar?





daarna contact op met de andere familieleden. Zodra iemand in het programma stapt, wordt de huisarts daarvan op de hoogte gebracht opdat die de diagnose en behandeling beter zou kunnen aanpakken. Ook de huisarts kan op ondersteuning terugvallen in de vorm

van informatieve of methodologische dragers. Uiteraard eerbiedigt een dergelijk programma ieders vrije keuzes inzake gezondheid en waarborgt het tegelijk een heldere toegang tot de informatie die nodig is om de beste beslissingen te nemen. ||