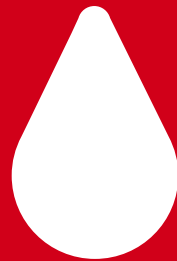




LANDELIJK EXPERTISECENTRUM
ERFELIJKHEIDSONDERZOEK
FAMILIAIRE HART- EN VAATZIEKTEN

Familiaire Hypercholesterolemie Zorg en opsporing in Nederland



LANDELIJKE COORDINATIE VAN FH ZORG

AL SINDS 1994 WORDEN PERSONEN EN FAMILIES DIE MOGELIJK FAMILIAIRE HYPERCHOLESTEROLEMIE HEBBEN SYSTEMATISCH OPGESPOORD. TOT 2014 GEBEURDE DIT VIA HET FH-BEVOLKINGSONDERZOEK VAN HET MINISTERIE VAN VWS, UITGEVOERD DOOR DE STOEK (STICHTING OPSPORING ERFELIJKE HYPERCHOLESTEROLEMIE).

VANAF 2014 VERZORGT STICHTING LEEFH DE LANDELIJKE COÖRDINATIE VAN HET ONDERZOEK IN FH FAMILIES. WE WERKEN HIERIN NAUW SAMEN MET REGIONALE ZIEKENHUIZEN OM GEZAMENLIJK DE OPSPORING EN BEHANDELING VAN PERSONEN EN FAMILIES MET FH VOORT TE ZETTEN.

Samenwerking binnen nieuwe structuur

De zorg voor FH-patiënten verandert. De StOEK, die in de loop der jaren een grote landelijke database heeft opgebouwd van Nederlanders met familiale hypercholesterolemie, is gestopt met het bevolkingsonderzoek. Stichting LEEFH nam het stokje over en heeft onder meer als doel om ervoor te zorgen dat via dit StOEK 'erfgoed' het DNA onderzoek en behandeling voor families beschikbaar is en blijft.

We werken aan een efficiënte structuur voor de behandeling van mensen met FH. De behandeling van FH is relatief eenvoudig maar door de verschillende specialismen die in aanraking komen met FH is het belangrijk dat de taakverdeling helder is. Een nieuwe richtlijn regelt deze taakverdeling tussen de betrokken specialismen: vasculaire geneeskunde, cardiologie, klinische genetica, kindergeneeskunde en huisartsgeneeskunde. Met de zorgverzekeraars zijn we in gesprek over de financiering.

Belangrijk is dat er nieuwe wegen worden gevonden voor de opsporing van FH-patiënten. Door onderzoek weten we dat gemiddeld 1 op 240 (70.000) Nederlanders deze aandoening heeft, maar pas ongeveer 30.000 van hen is



Janneke Wittekoek
cardioloog en medisch directeur
Stichting LEEFH



opgespoord en geregistreerd. Gezamenlijk kunnen we er voor zorgen dat ook de andere helft kans krijgt om langer en gezond te leven.

In deze brochure vertellen diverse specialisten over de rol die zij hebben in de FH-zorg. Stichting LEEFH stimuleert een verdergaande samenwerking, met behoud van een efficiënte centrale diagnostiek, waarbij de expertise van de verschillende beroepsgroepen optimaal wordt benut voor de best mogelijke FH-zorg.



Jeanine Roeters van Lennep
vasculair internist
Erasmus Medisch Centrum Rotterdam

Alle aspecten van FH-zorg in een landelijke richtlijn

Met de recente veranderingen in de organisatie en financiering van de FH-zorg is de behoefte aan een landelijke richtlijn groter dan ooit. Het goede nieuws is dat een werkgroep vanaf begin 2015 aan een richtlijn voor FH-zorg gaat werken. De klus zal wel twee jaar in beslag zal nemen.

“Een goede richtlijn is belangrijk omdat FH een multidisciplinaire aandoening is”, legt internist dr. Jeanine Roeters van Lennep uit. “Niet alleen de cardioloog maar ook andere beroepsgroepen zijn betrokken bij de opsporing en behandeling. Denk aan kinderartsen, internisten. Ook huisartsen, want wie prikt meestal het eerst cholesterol?!”

OPSPORING, DIAGNOSTIEK EN BEHANDELING

In de richtlijn worden de procedures voor de opsporing, diagnostiek en behandeling van FH nauwkeurig beschreven. “Eén van de belangrijkste zaken die we willen vastleggen, is de organisatie van de zorg”, aldus Roeters van Lennep. “We willen de opsporing van FH, nu deze niet meer via het bevolkingsonderzoek door het RIVM is gefinancierd, borgen in de reguliere zorg. Uitgangspunt is dat we regionaal gaan werken met een landelijke afstemming.”

Om tot de multidisciplinaire richtlijn voor FH-zorg te komen, werd een aanvraag ingediend bij de Stichting Kwaliteitsgelden Medisch Specialisten. De volgende stap was het vormen van een werkgroep, die in het voorjaar van 2015 bijeenkomt om afspraken te maken over het verdere traject. “Het lijkt lang, maar die twee jaar hebben we echt nodig”, verklaart Roeters van Lennep. “Er worden strenge kwaliteitseisen gesteld aan zo’n richtlijn. Alles moet in protocollen worden vastgelegd en een professionele richtlijnondersteuner helpt ons in het proces.”

VERSCHILLENDE MODULES

De richtlijn wordt opgebouwd uit verschillende modules, over bijvoorbeeld diagnostiek, behandeling en opsporing. Daardoor kunnen de afspraken gemakkelijker worden aangepast en geactualiseerd.

REGIONALE FH-CENTRA

In de nieuwe situatie krijgt elke regio een FH-centrum en wordt nog steeds gewerkt met een landelijke database. Roeters van Lennep: “We denken dat we daarmee zowel de kwaliteit van de zorg als de kosteneffectiviteit verder kunnen optimaliseren. De bestaande landelijke database, uniek in de wereld, is cruciaal om de verschillende mutaties van FH in families in kaart te kunnen brengen. Vanuit de regionale centra kunnen we patiënten dichtbij huis volgens de nieuwe richtlijn behandelen en begeleiden.”

Volgens Roeters van Lennep is het Erasmus MC feitelijk al een proeflab voor een regionaal FH centrum. “Wij hebben hier meer dan duizend FH-patiënten. Meerdere keren per jaar ben ik in Zeeland, om op twee locaties spreekuur te houden. Het Erasmus MC is het eerste centrum wat werkt met een LEEFH-consulent. Zij praat bij elk polibezocht met de patiënt over de behandeling, het onderzoek bij familieleden en over dingen waar ze tegenaan lopen in het dagelijks leven. We willen dat elk regionaal LEEFH centrum straks een eigen FH-consulent heeft.”

“De nieuwe richtlijn stelt ons straks in staat om met een multidisciplinair team vanuit verschillende specialismen gezamenlijk de FH-zorg in Nederland op topniveau te houden”, besluit de internist. “Tegelijkertijd moeten we ons realiseren dat het opstellen van de richtlijn niet voldoende is. Het resultaat valt of staat met een goede implementatie. Dat is voor de komende jaren een nieuwe uitdaging, waar we samen de schouders onder moeten zetten.”

In dorpskerken werd basis gelegd voor unieke FH-database

De vliegende start van de FH-zorg in Nederland, de veranderingen in de loop der jaren, en de behaalde resultaten. Een inspirerend tijdsbeeld door prof. dr. John Kastelein, oprichter en ex-bestuurder van StOEH en hoogleraar en afdelingshoofd Vasculaire Geneeskunde bij het AMC.

“In de tweede helft van de jaren tachtig voltrokken zich diverse ontwikkelingen in de vasculaire geneeskunde die samen een enorm sneeuwbaaleffect veroorzaakten. We ontdekten de rol van cholesterol bij het ontstaan van hart- en vaatziekten. Er kwam een geneesmiddel voor cholesterolverlaging. En Els Borst, toen nog hoogleraar, later minister van Volksgezondheid, bepleitte dat wanneer er sprake is van grote gezondheidsrisico's voor bepaalde groepen van de bevolking, de overheid de verplichting heeft daar iets aan te doen.”

“Ik werkte in die tijd als jonge internist in Canada en ging mee naar indianenreservaten om onderzoek te doen naar zeldzame aangeboren afwijkingen. Daar leerden wij hoe ongelofelijk effectief het is als je grote families snel bij elkaar kunt krijgen wanneer je erfelijke aandoeningen in kaart wilt brengen. Ik wilde dat ook in

Nederland in de praktijk brengen. Door de toenemende aandacht voor cholesterol was er een enorme medische maar ook maatschappelijke behoefte om de strijd aan te gaan tegen FH.”

BLOEDPRIKKEN OP LOCATIE

“We begonnen in West-Friesland, in hele kleine protestante kerkjes, en in katholieke parochies in Brabant. Het was pionierswerk: met alle mensen van onze afdeling patiënten registreren en bloedprikken op locatie. Moeders kwamen met hun kinderen, van wie de vaders op jonge leeftijd onverwachts waren overleden op de tennisbaan of dood waren gevonden in bed. We zagen mensen met ernstige klachten die zonder recept waren weggestuurd door de huisarts met het advies gezonder te eten.”

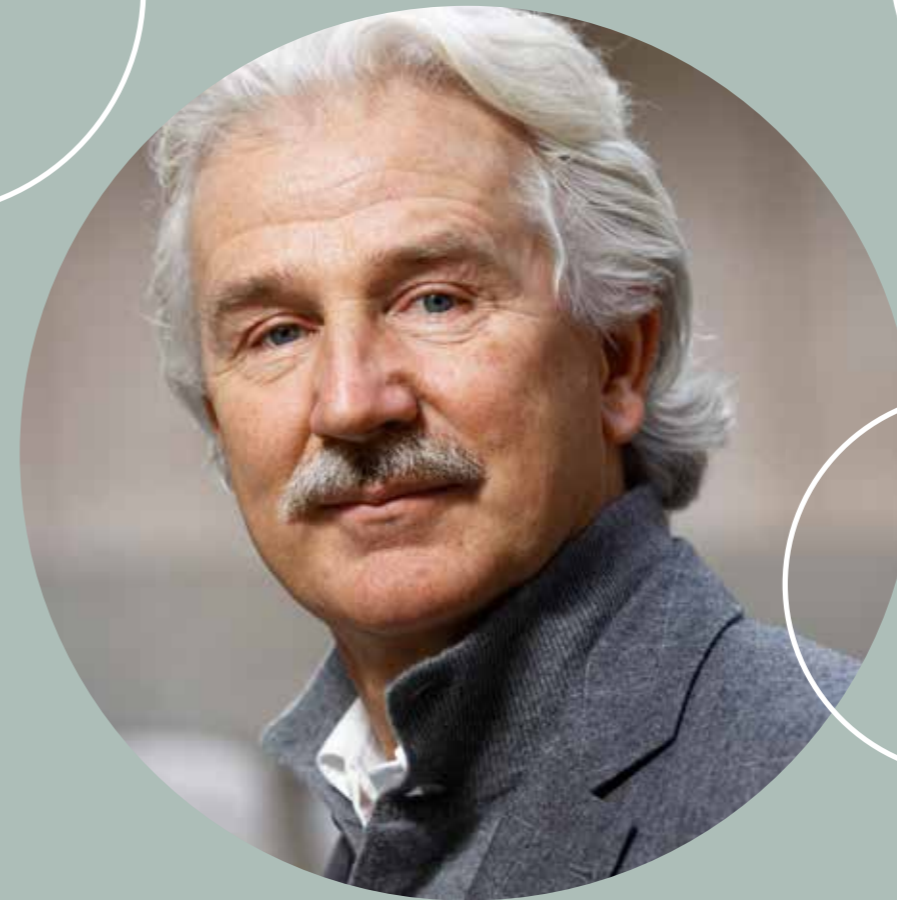
“Het ministerie begon steeds meer belangstelling te krijgen. Borst had de weg geplaveid naar de zogenoemde cascade-screening, oftewel genetisch onderzoek in families naar veelvoorkomende erfelijke aandoeningen, zoals darm- en borstkanker. We moesten wel eerst een groot onderzoeksplan opstellen, maar uiteindelijk heeft ze als minister flink geïnvesteerd in ons initiatief. We hadden een club van super enthousiaste mensen; Peter Lansberg was directeur, Joep Defesche deed het DNA-onder-

zoek, en ik deed de PR bij alle organisaties die hun goedkeuring moesten geven. Samen hebben we met de StOEH bijna 30.000 mensen met FH opgespoord en circa 80.000 mensen gescreend. In die tijd is ook een nieuw specialisme geboren: vasculaire geneeskunde.”

UNIEKE DATABASE

“Het DNA-onderzoek en de cholesterolverlagende medicijnen waren verzekerd in het basispakket, dus voor iedereen toegankelijk. Het was een hele kosteneffectieve manier, niemand verdiende er iets aan. Iedereen dacht mee, ook de huisartsen. De database van patiënten die we hebben opgebouwd is uniek voor de wereld. Geen enkel ander land heeft zoveel FH-patiënten geregistreerd. Nog steeds is Nederland een voorbeeld, zelfs Polen en Tsjechië willen iets soortgelijks opzetten. En ik word nog steeds gevraagd lezingen te houden en foto's te laten zien van het bloedprikken in de plattelandskerkjes.”

“Er is in de FH-zorg enorm veel veranderd sinds die eneroverende beginjaren. De testen zijn verbeterd, genetisch onderzoek is verfijnder en goedkoper geworden. De technologie voor onze database is verbeterd. Vroeger tekenden we stambomen met de hand, nu gaat alles via



John Kastelein
hoogleraar vasculaire geneeskunde, AMC

computerprogramma's en geanonimiseerd. En de behandeling met cholesterolverlagende medicijnen is veel goedkoper.”

GEMENGDE GEVOELEN

“In 2013 kwam de ommekeer. De Denen, de Amerikanen en wij ontdekten dat niet 1 op 500, maar circa 1 op 250 mensen FH hebben.

Dat betekent dat we in ons land niet twee derde van de risicogroep hebben opgespoord, maar minder dan de helft. We hebben nog zo'n 40.000 mensen te gaan. Waardoor ik met gemengde gevoelens mijn missie heb beëindigd: tevreden met het resultaat, maar teleurgesteld omdat er nog zoveel niet zijn opgespoord.”

“Met het stopzetten van de subsidie voor het

bevolkingsonderzoek door StOEH heb ik mijn bakens verzet. Ik ben nu voornamelijk bezig met het ontwikkelen van nieuwe geneesmiddelen en met genterapie. De tijd is aangebroken dat een nieuwe generatie medisch specialisten het opsporen van risicopatiënten en het optimaliseren van de FH-zorg voortzet. Ik wens hen daarbij heel veel succes!”



Ahno Liem
cardioloog Sint Franciscus
Gasthuis Rotterdam

Cardioloog heeft belangrijke rol bij het opsporen

Sinds hij in het Sint Franciscus Gasthuis werkt, verwijst cardioloog dr. Anho Liem familieleden van patiënten met FH naar de afdeling Vasculaire Geneeskunde of naar het Erasmus MC. “Een FH consulent kan dan verder (familie)onderzoek starten. Wanneer behandeling nodig blijkt, gaan ze eerst naar de internist.”

De rol van de cardioloog binnen de huidige FH-zorg is vooral het opstarten van familieonderzoek. Liem: “Wij kunnen zogenaemde indexpatiënten aandragen, dat zijn mensen in een familie bij wie als eerste FH wordt gediagnosticeerd.”

Liem is zelf een goed voorbeeld van iemand die héél alert is op mogelijke FH. “Er zijn diverse criteria”, legt hij uit. “Cholesterolwaarde boven 8, verdikte pezen - ofwel xanthomen - en een vader of oom die op jonge leeftijd aan een hartinfarct is overleden. Bij één of meerdere van die verschijnselen adviseer ik altijd een DNA-analyse”, zegt de cardioloog, wijzend naar een mapje met aanvraagformulieren op zijn bureau. “Samen met de patiënt vul ik alle gegevens in, vraag een handtekening, en stuur vervolgens het formulier met een bloedmonster naar Stichting LEEFH.”

PATIËNTEN EN FAMILIE GEMOTIVEERD

Binnen twee tot drie maanden ontvangt Liem dan de uitslag. Als een DNA-mutatie is gevonden die duidt op FH, adviseert hij de patiënt zijn familieleden te laten onderzoeken. Samen met de FH consulent wordt een stamboom gemaakt om alle familieleden die risico lopen op de erfelijke aandoening in kaart te brengen. “Bijna alle patiënten zijn bereid om hier aan mee te werken”, is zijn ervaring. “Hun familieleden zijn meestal ook gemotiveerd. Ze weten dat de ziekte in deze tijd goed

te behandelen is. Overigens heeft niet iedereen met een mutatie medicatie nodig. Het is heel zeldzaam, maar sommigen hebben het fenotype niet, ondanks het genotype. Wél de mutatie, maar niet de hoge cholesterolwaarde.”

In Zeeland, waar hij lange tijd werkte in het toenmalige Oosterschelde Ziekenhuis (nu Admiraal De Ruyter), zag en behandelde Liem de familieleden zelf. “In de beginperiode waren er nog geen statines en kon je weinig doen. Je kreeg te maken met relatief jonge mensen, vaak met kleine kinderen, die getroffen werden door een hartinfarct. StOEh begon met een database van patiënten en hun familieleden. Ik ben enthousiast geraakt door de nascholing die Kastelein indertijd gaf. Immers, je kon eindelijk iets doen voor deze patiënten, zeker toen er ook een behandeling mogelijk was.”

NIET TE VEEL SCHAKELS

Vanwege de afstand vanuit Zeeland naar een groter ziekenhuis heeft Liem nog lange tijd zelf alle mensen met FH en hun familieleden in Goes geholpen. Drie jaar geleden kwam hij naar Rotterdam, waar hij een deel van de FH-zorg losliet. De betrokkenheid en alertheid zijn gebleven. “Wat ik voor de toekomst belangrijk vind, is dat de FH-zorg niet te veel versnipperd. Er moeten niet te veel schakels komen, dat mensen bijvoorbeeld eerst naar een klinisch geneticus moeten en daarna naar een dokter die niet hun primaire behandelaar is. Dat schrikt mensen af. Ik denk dat het - ook uit kostenoverwegingen - goed is als de diagnose, de counseling én de behandeling zoveel mogelijk bij één zorgverlener komen te liggen.”

Ook als lid van de Wetenschappelijke Raad van LEEFH en onderzoeker blijft Liem zich inzetten voor verbetering van de FH-zorg.

Behandeling van kinderen begint met mindset

De zorg voor kinderen met FH is al jarenlang geconcentreerd in het AMC. Kinderarts en kindercardioloog Bert Wiegman brengt hier patiënten al op jonge leeftijd op het goede pad. "Mijn stoel stel ik zo in dat ik op ooghoogte kom met het kind, de ouders luisteren mee. Ik vertel alles op een speelse manier. De kinderen zijn nog niet ziek en ik ga hen zeker niet ziek prâten."

HOEVEEL KINDEREN MET FH ZIJN ER INMIDDELS BEKEND IN NEDERLAND?

Sinds 1993 heb ik op de poli van het AMC ongeveer 3.300 kinderen gezien. Dat is inclusief de broertjes en zusjes die niét een mutatie bleken te hebben. Per jaar komen er zo'n 200 kinderen bij. De laatste jaren zie ik steeds vaker ouders die als kind ook bij mij zijn geweest en nu met hun eigen kinderen komen.

OP WELKE LEEFTIJD KAN DE DIAGNOSE PLAATSVINDEN EN EEN BEHANDELING STARTEN?

Een hoog cholesterol op de kinderleeftijd is vaak de aanleiding om te testen. De kans dat het wordt veroorzaakt door FH is groter dan

bij volwassenen. Immers, het lichaam is nog niet verstoord door slechte leefgewoonten, zoals ongezond eten en roken. Bij 3 jaar hoef je niet beslist te weten of een kind FH heeft of niet, omdat je het dan nog niet optimaal kunt behandelen. Maar vanaf 8 jaar, en in de toekomst misschien al vanaf 6 jaar, kunnen we medicatie voorschrijven. We beginnen bij kinderen altijd met zeer veilige, zwakke medicatie, meestal pravastatine.

WAAROM IS HET BELANGRIJK DAT EEN KIND AL OP JONGE LEEFTIJD BIJ DE KINDERARTS KOMT?

Je moet er vroeg bij zijn. Daardoor kun je voorkomen dat een kind ongezond gaat leven. Ik beloof de kinderen altijd dat ze 100 gaan worden, als ze ten minste goed eten, niet roken, medicijnen nemen, en blijven uitkijken met oversteken. Een vijfjarige leg ik uit dat hij nog 95 keer bij mij komt voor de jaarlijkse controle. Ik vertel dat het niet normaal is om bijvoorbeeld elke dag een hamburger met frites te eten of andere vette gerechten. De mensen die dat wél doen, hebben een dieet. Ik vraag: hoeveel sigaretten rook je? Nul natuurlijk. En hoeveel ga je er later roken? Ook nul. Het volgende

jaar vraag ik het opnieuw. Dat werkt. Niemand is op latere leeftijd begonnen met roken, terwijl van de driehonderd tieners die al rookten toen ze voor het eerst bij mij kwamen, er niemand is gestopt.

HOE VERTEL JE EEN KIND WAAROM ZE NIET TE VET OF TE ZOET MOETEN ETEN?

Ik leg de kinderen uit dat ieder mens in de lever een heleboel hengeltjes heeft die het cholesterol uit het bloed vissen. En dat de meeste mensen twee miljoen hengeltjes hebben, en zij maar één miljoen. De mensen met één miljoen hengeltjes moeten oppassen met vette dingen eten, omdat die hengeltjes er twee keer zo lang over doen om het vet uit het bloed te vissen. Dan vraag ik: houd je van chips? Steevast is het antwoord 'ja' en dat mag, zeg ik dan. Maar je moet er dus niet te veel van eten. Houd je van chocola? Dan mag dat ook, maar is het dus beter om niet een hele reep, maar een klein stukje te eten. Het is een mindset: de hele Nederlandse bevolking staat op dieet en eet teveel en te vet, waarmee ze de hengeltjes overwerk geven. Alleen zij niet.

>



Bert Wiegman
Kinderarts en kindercardioloog AMC

HOE LEG JE EEN KIND UIT DAT HET ELKE DAG EEN PILLETJE MOET SLIKKEN?

Ik vergelijk het met tanden poetsen. Honderd jaar geleden vonden de dokters een nieuw medicijn. Als je daarmee elke dag je tanden poetst, heb je als je honderd bent nog steeds je eigen tanden: tandpasta. Dat medicijn kent elk kind. Nu is er een medicijn gevonden dat je bloedvaten schoon poetst. Als je elke dag een pilletje neemt, heb je als je honderd bent nog steeds schone bloedvaten. Vervolgens zetten de kinderen de tabletjes naast de tandpasta. En elke avond bij het tanden poetsen nemen ze een pilletje en wordt het een gewoonte.

ZIJN ER OUDERS DIE HUN KINDEREN (NOG) NIET WILLEN LATEN BEHANDELEN?

Ze zijn er misschien wel, maar ik zie ze niet. Alle ouders die ik op de poli krijg, willen dat hun kind behandeld worden. Er zijn wel ouders die zelf geen behandeling willen, maar voor hun kind wel. Ik weet niet waarom, misschien zien zij het als hun lot. Ik probeer hen dan wel te overtuigen dat het voor hun kind ook beter is dat het nog heel lang gezonde ouders heeft. Dat werkt meestal wel, niet altijd.

WAT ZOU U GRAAG IN DE LANDELIJKE RICHTLIJN WILLEN ZIEN OVER FH-ZORG VOOR KINDEREN?

Dat het belangrijk is om een kind al voor de puberteit te behandelen en mee te nemen in de aandoening. Dan raken ze gewend aan een gezonde leefstijl en kun je ze oprecht beloven dat ze heel oud kunnen worden. Belangrijk is dat we alle huisartsen overtuigen om tijdig de cholesterolwaarde te controleren en bij verdenking van FH door te verwijzen. Je ziet juist al op 6- of 7-jarige leeftijd grote verschillen in hoogte van cholesterol tussen aangedane en niet aangedane broertjes en zusjes. Als je er vroeg bij bent, houd je de vaten helemaal schoon en is uiteindelijk minder medicatie nodig.

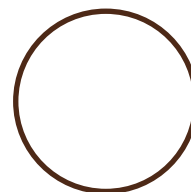


Naar schatting zijn er in Nederland 70.000 personen met FH, waarvan er slechts 28.500 zijn opgespoord.

HOOG CHOLESTEROL KAN ERFELIJK ZIJN!

WANNEER IN EEN FAMILIE MEERDERE PERSONEN HART- EN VAATZIEKTEN EN EEN HOOG LDL-CHOLESTEROL HEBBEN, KAN ER SPRAKE ZIJN VAN FAMILIAIRE HYPERCHOLESTEROLEMIE (FH). IN NEDERLAND ZIJN NAAR SCHATTING 70.000 (-1:240) MENSEN MET FH EN DAARMEE IS FH ÉÉN VAN DE MEEST VOORKOMENDE ERFELIJKE STOFWISSELINGSZIEKTEN.

DNA onderzoek bevestigt de diagnose FH en is voor familieonderzoek noodzakelijk.



DE COMBINATIE VAN HOOG CHOLESTEROL EN HARTPROBLEMEN VOOR HET 60STE LEVENSJAAR ZIJN DE BELANGRIJKSTE KENMERKEN VAN FH.

DNA-ONDERZOEK WORDT GEBRUIKT OM DEZE DIAGNOSE TE BEVESTIGEN EN IS VOOR FAMILIEONDERZOEK NOODZAKELIJK. CHOLESTEROLWAARDEN ZIJN NIET ALTIJD EVEN BETROUWBAAR OM FH UIT TE SLUITEN. ONGEVEER 85% VAN DE MENSEN MET EEN MUTATIE HEEFT VERHOOGDE LDL-WAARDES EN CIRCA 15% NIET. DNA-ONDERZOEK MAAKT HET MOGELIJK OM DE DIAGNOSE FH MET ZEKERHEID TE KUNNEN VASTSTELLEN. MET ALS BELANGRIJKSTE WINST PERSONEN MET FH OP JONGE LEEFTIJD TE KUNNEN HERKENNEN EN BEHANDELEN.



Prof. dr. Hanne Meijers-Heijboer
klinisch geneticus AMC

Rol Klinische Genetica bij opsporing FH

Het relatief jonge specialisme Klinische Genetica is booming. We doen klinisch en wetenschappelijk onderzoek naar aangeboren ziekten en geven erfelijkheidsvoorlichting. Aanvankelijk ging het vooral om de vraag: is er sprake van een aangeboren afwijking? Bijvoorbeeld het syndroom van Down. Voorheen was het vooral de vraag: wil je dat echt weten? Tegenwoordig speelt de genetica in toenemende mate een rol bij de behandeling en bij preventie. Als we weten om welke gen-mutatie het gaat, helpt pilletje A beter dan pilletje B. Bij een tijdige diagnose kunnen we veel meer doen. De vraag 'Wil je weten of je kind of jijzelf een erfelijke ziekte heeft?', heeft daardoor een andere lading gekregen. Het antwoord biedt in steeds meer gevallen kans op langer leven.

Bij beperkte behandelmogelijkheden zijn er dilemma's. Na een diagnose erfelijke borstkanker laat 60 % van de familieleden zich testen, bij risico op erfelijke vroegtijdige dementie slechts 15 %. Bij FH is de psychologische drempel niet zo hoog. Daar speelt de vraag 'wel of niet testen' niet zo sterk binnen families. De ziekte is redelijk makkelijk te hanteren met medicijnen en een aangepaste levensstijl. De noodzaak van counseling is derhalve bij FH niet zo groot.

COUNSELING DOOR VASCULAIRE GENEESKUNDE?

In het AMC is indertijd besloten om alle diagnostiek en de counseling te concentreren binnen de afdeling Vasculaire Geneeskunde. Ik heb daar geen moeite mee, het gaat om het welzijn van de patiënt. Er zijn collega's in andere centra die vinden dat we dit onderdeel van de FH-zorg beslist binnen de Klinische Genetica moeten houden. Ik begrijp de angst bij collega's, die de regie bij Klinische Genetica willen houden. Maar laten we niet verzanden in domeinruzie.

Nu de subsidiëring van de StOEH is gestopt, is het belangrijk dat we de zorg op gelijk niveau kunnen voortzetten. Als we de FH-zorg in ons zorgstelsel willen houden, moet het betaalbaar blijven.

Essentieel is dat er een centrale database is en blijft voor FH, zodat we de kennis voor wetenschappelijk onderzoek en behandeling bundelen. Daarnaast kunnen er expertisecentra zijn in het land, binnen universitair medische centra en ook in perifere ziekenhuizen. Natuurlijk willen wij een rol blijven spelen in de DNA-diagnostiek en het beheer van de database. Maar we hoeven niet alle counseling te doen.

Als we een discussie willen, kunnen we die misschien beter voeren over standaard FH-onderzoek bij de geboorte via de hielprik. Dan valt het qua financiering weer onder bevolkingsonderzoek door het RIVM. We mogen al vanaf 6 jaar testen op FH en vanaf 8 jaar behandelen. We weten dus wat we kunnen doen. Hoe eerder je daarmee begint, hoe beter.

Cholesterol veelal met medicatie voldoende omlaag

Met de introductie van statines is FH voor de meeste patiënten een chronische ziekte geworden. “Het aantal vaatziekten bij FH-patiënten is enorm afgenomen de afgelopen tien tot twintig jaar”, constateert prof. Frank Visseren, internist en hoogleraar vasculaire geneeskunde bij het UMC Utrecht.

“Van de mensen die bijtijds gediagnosticeerd zijn en goed reageren op de medicatie krijgt nog maar heel incidenteel iemand hart- en vaatziekten. Niet vaker dan in de ‘gewone’ bevolking.”

Er zijn inmiddels verschillende middelen beschikbaar om het cholesterol te verlagen. Naast vijf verschillende statines, waarvan atorvastatine en simvastatine het meest worden gebruikt bij FH, is er ook een cholesterol absorptieremmer: ezetimibe. Dat laatste middel kan in combinatie met een statine worden voorgeschreven.

HUIDIGE BEHANDELRICHTLIJN

Visseren: “De Nederlandse richtlijn geeft aan dat gestreefd moet worden naar een LDL-cholesterol onder 2,5 mmol/l of minimaal een daling van 50%. Met statines halen we

gemiddeld 40% reductie, met ezetimibe erbij kunnen we nog 20% verlaging realiseren. Blijkt iemand onvoldoende LDL-cholesterol daling te krijgen met één van de statines, dan kunnen we een ander statine proberen of combineren met ezetimibe.”

FH-patiënten moeten de medicatie levenslang innemen. Eén of twee pilletjes per dag is voor de meeste mensen geen probleem. De prijs is evenmin een obstakel. “Een jaar lang statine kost ongeveer 10 euro per patiënt”, weet Visseren. “De halfjaarlijkse of jaarlijkse controle door de internist is voor de meesten ook wel op te brengen.

Slechts een kleine groep FH-patiënten blijkt statine-intolerant. Zij ondervinden hinder van bijwerkingen. Er zijn nog geen goede alternatieven voor statines. Visseren verwacht dat binnen enkele jaren de zogenoemde PCSK9-remmers uitkomst kunnen bieden. “De resultaten van de studies zijn veelbelovend, deze middelen blijken enorm effectief. We kunnen ze straks voorschrijven als aanvulling op de statine of voor mensen die ernstige bijwerkingen krijgen van statine,

zoals spierpijn in de bovenarmen en bovenbenen. Deze nieuwe PCSK9-remmers kun je eens per twee of vier weken met een onderhuidse injectie toedienen.”

GEZOND LEVEN

“Hoe eerder met de medicatie kan worden begonnen, hoe kleiner het risico op complicaties door FH”, stelt Visseren. “Als vaatziekten in een familie al op jonge leeftijd voorkomen, is het verstandig om bij familieleden eventueel al op de kinderleeftijd te starten met cholesterolverlagende therapie.” Behandelaren adviseren naast medicatie ook een gezonde leefstijl: goede en gezonde voeding en regelmatig voldoende beweging.

Tijdens een zwangerschap moet met statines worden gestopt, zo schrijft de richtlijn voor. Er is nog onvoldoende wetenschappelijk bewijs dat het middel niet schadelijk is voor het ongeboren kind. “Zwangere vrouwen moeten tijdelijk een verhoogd cholesterol accepteren”, verklaart Visseren tot besluit.



Frank Visseren
internist vasculair geneeskundige
UMC Utrecht

Ook huisartsen hebben verantwoordelijkheid voor screening

Huisartsen zijn meestal goed in staat de risico's van FH te onderkennen. "Door de opleiding en de richtlijn zijn ze voldoende alert om een diagnose te stellen", weet Joke Lanphen, voorzitter van de Hart- en Vaatziekten Huisartsen Advies Groep. "Waar het vaak mis gaat, is de screening van familieleden van de patiënt."

"Omdat de screening door de StOEH niet expliciet is overgedragen aan de verschillende beroepsgroepen, hebben huisartsen misschien het idee dat de opsporing is gestopt", verklaart Lanphen. "Maar het beleid om zoveel mogelijk Nederlanders met FH te vinden en een behandeling aan te bieden is niet afgeschaft, het moet nu alleen door anderen worden uitgevoerd." Tegelijkertijd signaleert Lanphen dat de mogelijkheden voor huisartsen beperkt zijn. "Een index-patiënt, ofwel een nieuwe patiënt met FH, kun je adviseren om de naaste familieleden te informeren. Maar omdat je als huisarts alleen je eigen patiënten ziet, zie je niet in hoeverre dat ook daadwerkelijk gebeurt. Je hebt geen inzicht in hoe overtuigend de patiënt is geweest om de impact van FH en het belang van medicatie duidelijk over te brengen. Daarnaast zijn er mogelijk verstoorde relaties in een familie, waardoor er geen contact is en de patiënt zijn familieleden niet kan of wil informeren."

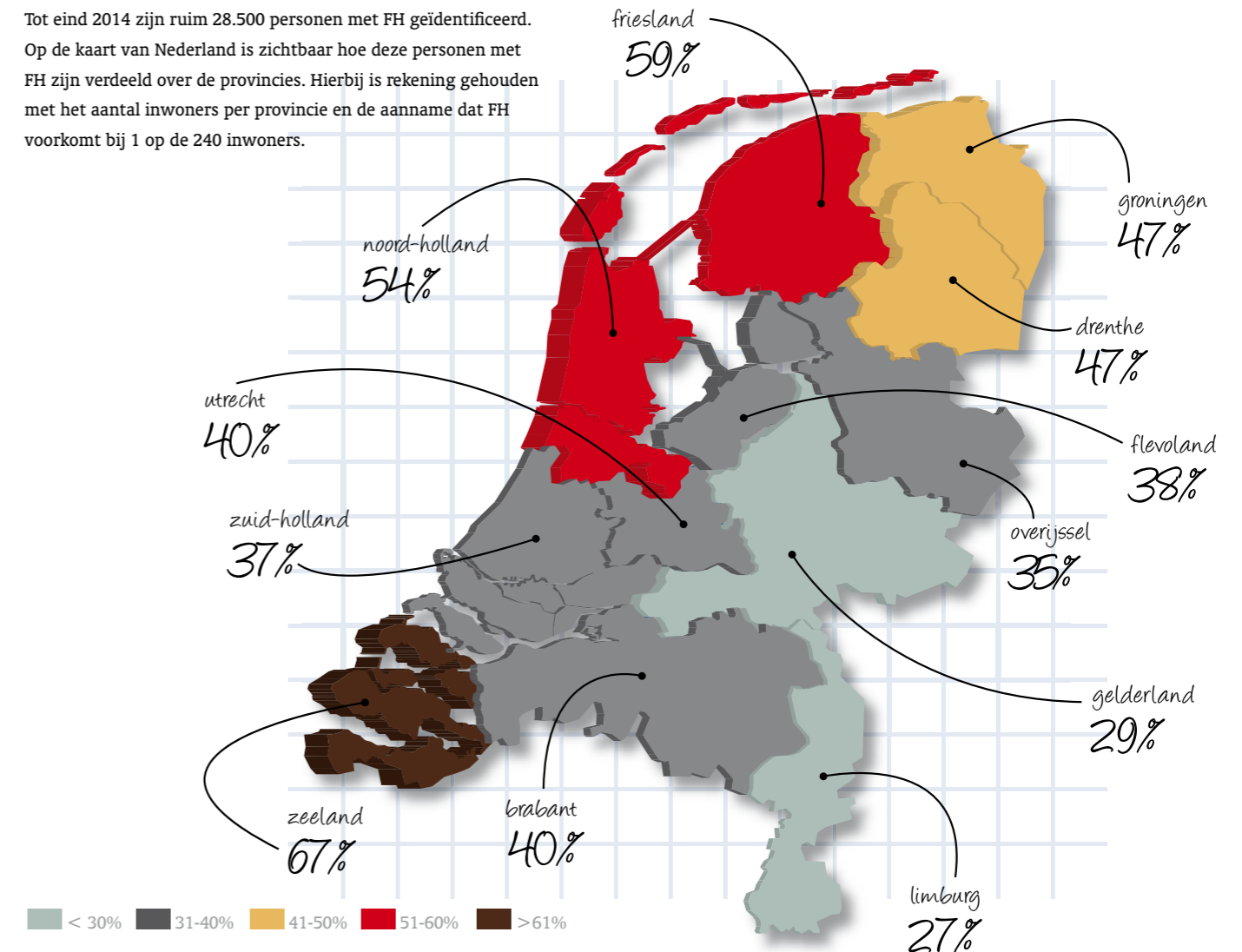
De voorzitter van de huisartsen adviesgroep doet een dringend beroep op haar collega's: "Wees u bewust van het feit dat het ook úw taak is om het risico op FH onder de aandacht te brengen. Stimuleer de patiënt om de hele familie goed te informeren." Volgens Lanphen heeft de beroepsgroep hierin een gezamenlijke verantwoordelijkheid. "Het zou mooi zijn als de huisartsen met elkaar een systeem kunnen vinden om dit praktisch overstijgend te ondersteunen."

Joke Lanphen,
huisarts en kaderarts
hart- en vaatziekten



Regionale opsporingspercentages bij prevalentie 1:240

Tot eind 2014 zijn ruim 28.500 personen met FH geïdentificeerd. Op de kaart van Nederland is zichtbaar hoe deze personen met FH zijn verdeeld over de provincies. Hierbij is rekening gehouden met het aantal inwoners per provincie en de aanname dat FH voorkomt bij 1 op de 240 inwoners.



diagnose-schema familiale hypercholesterolemie

FAMILIE ANAMNESE

I	Eerstegraads familielid met hart-en-vaatziekten < 60 jr	1
II	Eerstegraads familielid met LDL-chol > 5 mmol/l	
III	Eerstegraads familielid met arcus lipoides < 45 jr. en/of (pees)xanthomen	2
IV	Kinderen jonger dan 18 jaar met LDL-chol > 3,5 mmol/l	

VOORGESCHIEDENIS

I	Bekend met coronarialijden < 60 jr	2
II	Bekend met cerebrovasculair- of perifeervaatlijden < 60 jr	1

LICHAMELIJK ONDERZOEK

I	Aanwezigheid van (pees)xanthomen	6
II	Aanwezigheid van arcus lipoides voor het 45ste levensjaar	4

LABORATORIUM ONDERZOEK - VOLWASSENEN

I	LDL-cholesterol > 8,5 mmol/l	8
II	LDL-cholesterol 6,5 - 8,4 mmol/l	5
III	LDL-cholesterol 5,0 - 6,4 mmol/l	3
IV	LDL-cholesterol 4,0 - 4,9 mmol/l	1

DIAGNOSE FH

vrijwel zeker	8	punten
waarschijnlijk	6 - 7	punten
mogelijk	3 - 5	punten

Per groep mag maar één getal, het hoogste dat van toepassing is, gekozen worden. Indien in de familie zowel hart-en-vaatziekten als peesxanthomen en dyslipidemie voorkomen dan is de score voor familie anamnese 2, zijn er zowel personen met een verhoogd LDL-cholesterol als premature hart-en-vaatziekten, maar geen xanthomen, kinderen met een verhoogd LDL-cholesterol of een bekende mutatie, dan blijft de score 1.

SECUNDAIRE OORZAKEN DYSLIPIDEMIE

- hypothyreoïdie
- nierfunctiestoornissen/proteïnurie
- leverfunctiestoornissen
- geneesmiddelen/hormoon gebruik
- diabetes mellitus
- extreem overgewicht
- extreem calorierijk/vetrijk dieet
- overmatig alcoholgebruik