

Beste Familielid

In uw familie is de genetische ziekte '**Familiale Hypercholesterolemie**' (FH) vastgesteld.

FH is een speciale vorm van hypercholesterolemie: een patiënt met FH **heeft vanaf zijn geboorte een verhoogde cholesterolwaarde** in het bloed. Door de blootstelling aan deze hoge cholesterolwaarden vanaf jonge leeftijd heeft een persoon met FH zijn eerste hartinfarct al op een gemiddelde leeftijd van 40 jaar. Bij personen zonder FH treedt een eerste hartinfarct gemiddeld op rond de leeftijd van 70 jaar.

Alle eerstegraads familieleden (ouders, broers, zussen en kinderen) van een persoon met FH lopen 50% kans zelf ook FH te hebben. **FH kan opgespoord worden door een eenvoudige bloedtest, namelijk de meting van LDL-Cholesterol (LDL-C).**

Wanneer de diagnose gesteld wordt, kan FH makkelijk behandeld worden met cholesterolverlagende medicatie in combinatie met een aanpassing van levensstijl (niet roken, regelmatig bewegen en een gezond dieet). Het is belangrijk dat de behandeling vroeg wordt gestart. **Het vroegtijdig ontstaan van hart- en vaatziekten door FH kan voorkomen worden door actie te ondernemen.**

→ **Aangezien in uw familie FH is vastgesteld, raden we u aan om naar uw behandelende arts te gaan om uw LDL-C waarde te laten meten.**



Beste Dokter

In de familie van uw patiënt is familiale hypercholesterolemie (FH) vastgesteld. FH is een monogenetische dyslipidemie die vroegtijdig cardiovasculaire ziekten kan veroorzaken door een levenslange verhoogde LDL-C waarde. Niet behandelde mannen en vrouwen met HeFH ontwikkelen een cardiovasculaire ziekte vóór de leeftijd van respectievelijk 55 en 60 jaar.¹

FH wordt in families autosomaal dominant doorgegeven van ouder op kind. Alle eerstegraadsverwanten van een persoon met FH, hebben 50% kans om ook FH te hebben. Wanneer een indexpatiënt is gevonden, wordt daarom cascadescreening aangeraden.¹ Des te vroeger FH wordt gediagnosticeerd en behandeld, des te beter de prognose is van de patiënt.²

→ Er wordt aangeraden om de LDL-C-waarde van uw patiënt te meten. Een hoge LDL-C waarde kan een indicatie zijn voor FH. Indien u vermoedt dat uw patiënt lijdt aan FH op basis van volgende tabellen^{3,4}, wordt hij bij voorkeur doorverwezen naar een arts met expertise in FH.

Screening cut-off voor cascade screening van eerstegraads familieleden.

MEISJES/VROUWEN - AGE						JONGENS/MANNEN - AGE					
0-14	15-24	25-34	35-44	45-54	>55	0-14	15-24	25-34	35-44	45-54	>55
224	224	224	224	224	224	224	224	224	224	224	224
220	220	220	220	220	220	220	220	220	220	220	220
216	216	216	216	216	216	216	216	216	216	216	216
212	212	212	212	212	212	212	212	212	212	212	212
208	208	208	208	208	208	208	208	208	208	208	208
204	204	204	204	204	204	204	204	204	204	204	204
200	200	200	200	200	200	200	200	200	200	200	200
196	196	196	196	196	196	196	196	196	196	196	196
193	193	193	193	193	193	193	193	193	193	193	193
198	189	189	189	189	189	198	189	189	189	189	189
185	185	185	185	185	185	185	185	185	185	185	185
181	181	181	181	181	181	181	181	181	181	181	181
177	177	177	177	177	177	177	177	177	177	177	177
173	173	173	173	173	173	173	173	173	173	173	173
169	169	169	169	169	169	169	169	169	169	169	169
165	165	165	165	165	165	165	165	165	165	165	165
161	161	161	161	161	161	161	161	161	161	161	161
158	158	158	158	158	158	158	158	158	158	158	158
154	154	154	154	154	154	154	154	154	154	154	154
150	150	150	150	150	150	150	150	150	150	150	150
146	146	146	146	146	146	146	146	146	146	146	146
142	142	142	142	142	142	142	142	142	142	142	142
138	138	138	138	138	138	138	138	138	138	138	138
134	134	134	134	134	134	134	134	134	134	134	134
130	130	130	130	130	130	130	130	130	130	130	130
126	126	126	126	126	126	126	126	126	126	126	126

Deze cut-off waarden zijn diagnostische waarden (geen targets) met focus op detectie van familiale hypercholesterolemie in eerstegraads familieleden van FH patiënten.

Rode zone: het familielid heeft een zeer hoge waarschijnlijkheid FH te hebben

Oranje zone: het is mogelijk dat het familielid FH heeft. Dit moet bevestigd worden door andere elementen.

Groene zone: het is weinig waarschijnlijk dat het familielid FH heeft. Hou er rekening mee dat deze patiënt mogelijks andere cardiovasculaire risicofactoren heeft die geëvalueerd en behandeld moeten worden.

References: **1.** Mach et al. ESC/EAS Guidelines for the management of dyslipidaemias: lipid modification to reduce cardiovascular risk, Eur heart Journal 2019 : 00, 1-78. **2.** Nordestgaard BG et al. Eur Heart J 2013, 34, 3478-3490. **3.** Descamps OS et al., Acta Cardiologica 2021 May; 76(3) 227-235. doi :10.1080/00015385.2020.1820683.epub 2020. **4.** Williams RR et al. Am J Cardiol. 1993;72(2)171-176.

Endorsed by Belgian Lipid Club, Belgische Cardiologische Liga/ Ligue Cardiologique, /Belgian Working Group on Cardiovascular Prevention and Rehabilitation.