

Wat is erfelijk hoog cholesterol (ehc)?

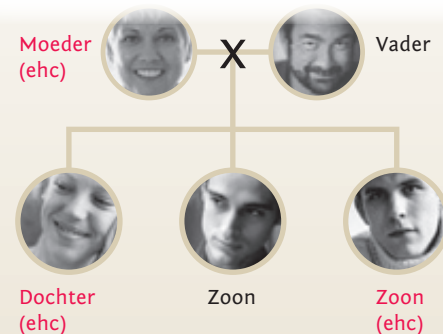
- ✓ Erfelijk hoog cholesterol is iets anders dan een hoog cholesterol door een ongezonde leefstijl. Erfelijk hoog cholesterol is een verzamelnaam voor een aantal erfelijke aandoeningen die de vetstofwisseling verstoren.

Er zijn families waar hoge cholesterolwaarden en hart- en vaatziekten vaker voorkomen. Er kan dan sprake zijn van erfelijk hoog cholesterol. Een hartaanval of een beroerte treedt dan vaak voor het zestigste jaar op. Het kan zelfs al gebeuren vanaf 30 jaar.

In het kort:

- Van erfelijk hoog cholesterol voel en zie je meestal niets
- Iedereen kan het hebben: man of vrouw, jong of oud, dik of dun
- De kans is 50% om de aandoening te erven van de ouders
- Ehc is meestal goed en eenvoudig te behandelen door gezond te leven en medicijnen te gebruiken
- Een juiste behandeling verlaagt de kans op hart- en vaatziekten aanzienlijk

Heeft u erfelijk hoog cholesterol en wilt u uw familie hierover inlichten? Vraag dan de kaart 'Informeert uw familie' aan.



Het DNA bevat onze erfelijke eigenschappen in ruim 30.000 genen. Bij erfelijk hoog cholesterol bevat één van de genen een 'foutje' ofwel een mutatie. De moeder hierboven heeft zo'n mutatie.

Elk kind heeft daardoor 50% kans om dit ook weer te hebben. In deze familie hebben de dochter en één van de zonen de aandoening geërfd.

Wat is Familiaire Hypercholesterolemie (FH)?

- ✓ Erfelijk hoog cholesterol is onder te verdelen in een aantal vormen. Familiaire Hypercholesterolemie is de meest bekende vorm.

FH komt voor bij ongeveer 1 op de 400 mensen. Mensen met FH krijgen, onbehandeld, vaak 25 jaar eerder hart- en vaatziekten dan mensen zonder FH.

LDL-cholesterol is flink verhoogd

Het LDL-cholesterol is gemiddeld twee keer hoger dan normaal. Het totaal cholesterol is meestal meer dan 8 mmol/l. De waarden hoeven echter niet altijd extreem verhoogd te zijn.

De lever werkt niet goed

De lever haalt overtollig LDL-cholesterol uit het bloed met zogenaamde receptoren. Bij FH heeft de lever maar de helft van het normale aantal receptoren. Eén van de twee genen die deze receptoren maken, werkt niet of onvolledig.

Zeer zeldzaam: FH van beide ouders

Ongeveer 1 op de miljoen mensen erft van beide ouders FH. De lever heeft dan geen receptoren om het LDL-cholesterol uit het bloed te halen. Het LDL is zeer hoog. Op jeugdige leeftijd kunnen dan al hart- en vaatziekten optreden.

Misverstand:

"FH kan ik op latere leeftijd krijgen."

Dit is niet juist.

FH is een erfelijke aandoening die je vanaf de geboorte 'meekrijgt' van één of beide ouders. Meestal wordt de aandoening pas op volwas-sen leeftijd ontdekt.

Misverstand:

"Als ik gezond leef, krijg ik geen erfelijk hoog cholesterol."

Dit is niet juist.

Bij erfelijk hoog cholesterol werkt de lever niet goed. Hierdoor komt er te veel cholesterol in het bloed. U kunt dus heel gezond leven en toch een hoog cholesterol hebben.





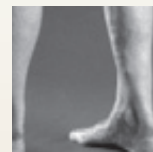
Hoe herken ik FH?

- ✓ Meestal is FH niet te zien of te voelen. Hart- en vaatziekten onder de 60 jaar en hoge cholesterolwaarden in de familie kunnen wijzen op FH. Samen met uw eigen cholesterolwaarden kan dit meer zekerheid geven. U kunt FH met zekerheid vaststellen via DNA-onderzoek.

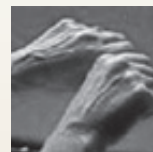
Mogelijke uiterlijke kenmerken

- Knobbelige verdikkingen op de pezen: xanthomen
Deze cholesterolophopingen kunnen ontstaan vanaf de puberteit. Ze zitten meestal op de achillespees en op de pezen van de handrug. Zeldzamer is onder de knie, aan de elleboog of op de voet
- Witte ring rond de iris: arcus lipoïdes
Beneden de veertig jaar wijst dit vrijwel zeker op FH
- Gelige bobbeltjes rond de oogleden: xanthelasmata

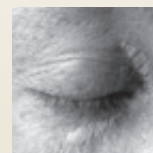
Mogelijke uiterlijke kenmerken FH



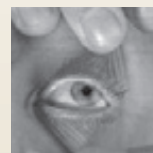
Xanthomen op pezen van hiel



Xanthomen op pezen handrug



Xanthelasmata



Arcus Lipoïdes

Welke vormen van ehc zijn er nog meer?

- ✓ FH is de bekendste vorm. Andere vormen zijn: FCH, een laag HDL-cholesterol, FDB en FD.

Familiaire geCombineerde Hyperlipidemie (FCH)

Ongeveer 1 op de 300 Nederlanders heeft FCH. De lever maakt te grote hoeveelheden cholesterol en triglyceriden aan. Het LDL-cholesterol is meestal matig verhoogd en het triglyceridengehalte vaak sterk. Het HDL-cholesterol is meestal te laag. FCH komt vaak voor in combinatie met overgewicht, diabetes en hoge bloeddruk.

Erfelijk Laag HDL-cholesterol

Een erfelijk verlaagd HDL-cholesterol treft ongeveer 1 op de 25.000 mensen. Meestal is het triglyceridengehalte ook verhoogd. De erfelijke aandoening wordt veroorzaakt door een niet goed werkend eiwit in het lichaam. Een laag HDL-cholesterol kunt u ook krijgen door: roken, bepaalde medicijnen, diabetes en obesitas.

FDB en FD

Familiair defectief apolipoproteïne B (FDB) komt voor bij ongeveer 4000 Nederlanders. FDB lijkt heel sterk op FH en wordt ook wel FH2 genoemd. Familiaire Dysbetalipoproteïnemie (FD) komt slechts bij 1 op de 15.000 mensen voor. Vaak zijn het cholesterol- en triglyceridengehalte sterk verhoogd.

LET OP!

FCH kan op latere leeftijd tot uiting komen

De aandoening uit zich meestal op de leeftijd van eind 20, begin 30. Vanaf het moment dat FCH tot uiting komt, is het risico op een hartinfarct sterk verhoogd.

FCH heeft geen uiterlijke kenmerken

Onderhuidse cholesterolafzettingen die bij mensen met FH kunnen voorkomen, komen bij FCH niet voor.

Bij FCH speelt erfelijkheid een rol

FCH komt vaak in combinatie met overgewicht en diabetes voor. Daardoor wordt vaak niet opgemerkt dat ook erfelijkheid een rol speelt.