

## ***Informatie voor huisartsen***

### ***Wat is Dysbeta?***

Familiaire Dysbetalipoproteïnemie (Dysbeta) is een erfelijke aandoening waarbij het cholesterol en de triglyceriden concentratie in het bloed te hoog zijn vanwege verminderde klaring/afbraak van lipoproteïnen. Hierdoor hebben mensen met Dysbeta een heel groot risico op het krijgen van hart- en vaatziekten. Dit kan al op jonge leeftijd optreden. Het betreft meestal een autosomaal recessieve aandoening door een mutatie in het apoE gen. Soms wordt Dysbeta veroorzaakt door een autosomaal dominante mutatie.

### **Transmurale afspraken**

In de landelijke en regionale transmurale afspraken is opgenomen wanneer een huisarts patiënten met cholesterol afwijkingen doorverwijst naar een internist-vasculair geneeskundige.

Hierin staan de volgende criteria:

- hoog risico op HVZ en LDL-cholesterol behandeldoel wordt niet behaald (blijkend uit 2 of meer opeenvolgende metingen).
- Triglyceriden >5 mmol/L ondanks leefstijlaanpassingen en eventuele medicatie.
- Verdinking familiale hypercholesterolemie volgens STOEH-criteria (zie NHGstandpunt diagnostiek en behandeling van familiale hypercholesterolemie).
- Onacceptabele bijwerkingen van statines.
- Een zeer laag HDL-cholesterol (<0.6 mmol/L).
- Sterk belaste familieanamnese met plotse hartdood op jonge leeftijd.

Daarnaast is in de transmurale afspraken vastgesteld dat de behandeling van erfelijke dyslipidemieën in principe in de 2<sup>e</sup> lijn plaatsvindt. Dit geldt dus ook voor Dysbeta.

### ***Wanneer moet je alert zijn op de aanwezigheid van Dysbeta?***

In onderstaande situaties kan er sprake zijn van Dysbeta:

1. Combinatie van een hoog totaal cholesterol (>5 mmol/L) EN hoge triglyceriden (>2 mmol/L) zonder duidelijke verklaring (zoals overgewicht of diabetes);
2. Bij patiënten met hart- en vaatziekten een relatief laag LDL-c gehalte in het bloed (zonder behandeling)
3. Familiair voorkomen van hoog cholesterol of hart- en vaatziekten zonder duidelijke verklaring;
4. Hart- en vaatziekten op jonge leeftijd (<50 jaar bij mannen, < 60 jaar bij vrouwen);
5. Typische gele verkleuringen van de handlijnen van de handen (handlijnxanthomen);
6. Gele vetafzettingen onder de huid (eruptieve xanthomen) op de ellebogen of knieën of onderrug.
7. Familie lid met gedocumenteerde Dysbeta

### ***Hoe wordt Dysbeta vastgesteld?***

Naast een hoog cholesterol en hoge triglyceriden, is de beste aanwijzing voor Dysbeta het zogenaamde apolipoproteïne B (ApoB) gehalte in het bloed. Indien de **ApoB/totaal cholesterol ratio < 0.15 g/mmol** is, zou er sprake kunnen zijn van Dysbeta en wordt genetische analyse van het APOE gen geadviseerd. Deze analyse gebeurt in het ziekenhuis. Bij 90% van de mensen met Dysbeta in het APOE genotype ε2ε2. De andere 10% wordt veroorzaakt door zeldzamere dominante mutatie.

### ***Hoe wordt Dysbeta behandeld?***

Afhankelijk van de hoogte van het cholesterol en de triglyceriden bestaat de behandeling meestal uit vetbeperkt dieet, statine in combinatie met fibraat.