

**Polikliniek voor erfelijke hart- en
vaatziekten**

U heeft een afspraak op de polikliniek voor erfelijke hart- en vaatziekten. Ons doel is mensen uit families met hart- en vaatziekten (HVZ) en/of erfelijke vetstofwisselingsstoornissen al op jonge leeftijd op te sporen en te behandelen. U vindt hier informatie over de werkwijze op onze polikliniek, over familiale hypercholesterolemie en de behandeling daarvan.

Werkwijze polikliniek

Verwijzing

Als u een verwijzing heeft voor onze polikliniek (via huisarts of specialist) krijgt u een uitnodiging voor de polikliniek vasculaire geneeskunde thuisgestuurd. Als meerdere familieleden een verwijzing hebben gekregen, kunnen zij, als zij dit willen, een combinatieafpraak krijgen waarbij alle familieleden tijdens een polikliniekbezoek worden gezien.

Bloed prikken

U kunt het beste 2 weken van te voren bloed laten prikken. Uw bloeduitslagen kunnen dan tijdens het polikliniekbezoek worden besproken.

Met wie heeft u een afspraak?

Op de polikliniek heeft u een afspraak met een internist vasculaire geneeskunde, een arts in opleiding tot internist (onder supervisie van internist vasculaire geneeskunde) of een verpleegkundig specialist gespecialiseerd in erfelijke vetstofwisselingen.

Op de polikliniek is ook een gespecialiseerde verpleegkundige werkzaam. Deze verpleegkundige werkt samen met de arts/verpleegkundig specialist die de gegevens van de familieleden verzamelt en familieonderzoek, inclusief eventuele DNA-aanvragen (erfelijkheidsonderzoek), coördineert.

Kinderen

Ook werken wij nauw samen met de kinderarts van de afdeling metabole ziekten van het Sophia Kinderziekenhuis. Kinderen tot 18 jaar worden ofwel behandeld door de kinderarts of in familieverband op de familiepolikliniek in het Erasmus MC.

Familieonderzoek

De meeste erfelijke vetstofwisselingsstoornissen zijn goed te behandelen. Het is daarom zinvol om vroegtijdig een onderzoek te doen en zo nodig met een behandeling te beginnen. De gevolgen van erfelijke vetstofwisselingsstoornissen zijn hart- en vaatziekten. Deze komen echter pas aan het licht als er al schade is. Voordat een erfelijke vetstofwisselingsstoornis kan worden vermoed, is informatie over de familie nodig. Door vroege opsporing, het geven van voorlichting en zo nodig het gebruiken van medicatie, hebben mensen met een erfelijk verhoogd cholesterolgehalte een duidelijk verbeterde levensverwachting.

Wat is familiale hypercholesterolemie (FH)?

Hoe werkt het?

Aan de buitenkant van levercellen van mensen met FH zitten minder receptoren ('hengeltjes') die cholesteroldeeltjes uit de bloedbaan vangen. Een gevolg is dat de lever steeds meer cholesterol gaat maken en het cholesterolgehalte in het bloed erg hoog is. Hierdoor ontstaat versnelde aderverkalking (atherosclerose) en een sterk verhoogd risico op hart- en herseninfarcten. Wanneer FH niet behandeld wordt, is er een groot risico om al voor het 50e levensjaar een hartinfarct te krijgen.



Dominant erfelijk

FH is dominant erfelijk: als een van de ouders FH heeft (aangetoond met DNA-onderzoek), dan hebben de kinderen 50% kans op FH.

Hoe vaak komt het voor?

FH is de meest voorkomende erfelijke aandoening. Kenmerken zijn hart- en vaatziekten op jonge leeftijd en een te hoog cholesterol. Volgens de laatste inzichten komt FH voor bij ongeveer 1 op de 250 Nederlanders. Dit komt dus neer op ongeveer 70.000 mensen in Nederland. Op dit moment is ongeveer de helft van de patiënten met FH nog niet opgespoord.

Levenslange behandeling

Gevolgen voorkomen

FH is niet te genezen, maar de gevolgen ervan kunnen wel worden voorkomen door behandeling met statines. Dit zijn medicijnen die de aanmaak van cholesterol in de lever remmen en zo het cholesterol in het bloed verlagen. Daardoor wordt een verdere toename van ophopingen van cholesterol in de slagaders geremd. De al aanwezige cholesterolophopingen verdwijnen echter niet meer en daarom zou deze behandeling het liefst al op jonge leeftijd moeten beginnen.

Behandeling noodzakelijk

Voor alle erfelijke vetstofwisselingsstoornissen is levenslange behandeling noodzakelijk. De behandeling bestaat uit gezonde leef- en eetgewoonten en medicijnen. Het is van groot belang ook de andere beïnvloedbare risicofactoren zoveel mogelijk te verminderen door te stoppen met roken, gezond te eten, voldoende te bewegen en te ontspannen. De arts zal het risico verder verminderen door het voorschrijven van cholesterol verlagende medicijnen. Mogelijk in combinatie met de nieuwe PCSK9-remmers alirocumab (praluent) of evolucumab (repatha).

Wanneer is er sprake van een erfelijke vetstofwisselingsstoornis?

Er is een vermoeden van een erfelijke vetstofwisselingsstoornis als een van de onderstaande factoren op u van toepassing is:

- Een cholesterolgehalte van meer dan 8 mmol/l (LDL meer dan 5 mmol/l of LDL meer dan 3,5 mmol/l bij kinderen) in combinatie met een van de volgende factoren bij uw vader, moeder, broer of zus: hart- en vaatziekten op jonge leeftijd én een verhoogd cholesterolgehalte.
- Aangetoonde of vermoede familiale hypercholesterolemie of een andere vetstofwisselingsstoornis.
- De aanwezigheid bij u of bij uw familieleden van knobbelige verdikkingen op pezen (peesxanthomen), cholesterolophopingen op oogleden of in de iris, voor het 40e levensjaar (ofwel xanthelasmata of arcus lipoides).



Contact

Mocht u na het lezen van deze folder nog vragen hebben, stelt u deze dan gerust aan de medewerkers van onze polikliniek. We werken als team met verpleegkundigen, internisten, internisten in opleiding en wetenschappers aan het welzijn van de individuele patiënt. Voor meer informatie kunt u ook contact opnemen met de vasculaire polikliniek/interne geneeskunde:

- Telefoonnummer (010) 704 05 63
- E-mail: Vasculaire.genetica@erasmusmc.nl

Afspraak maken

Voor het maken van een afspraak kunt u bellen met het afsprakenbureau van de familiepolikliniek voor erfelijke hart- en vaatziekten op telefoonnummer (010) 704 05 63.

De gespecialiseerde verpleegkundigen van de polikliniek zijn bereikbaar:

- Op maandag, dinsdag, donderdag en vrijdag
- Van 09.00 - 12.00 uur
- Op telefoonnummer 06 500 336 78 of 06 516 820 03

Aanvullende informatie

Landelijk Expertisecentrum Erfelijkheidsonderzoek Familiaire Hart – en Vaatziekten (LEEFH):

<http://www.leefh.nl/over-leefh/stichting-leefh/>

Nederlandse Hartstichting: www.hartstichting.nl ; telefoon (070) 315 55 55





