

GASTBIJDRAGE Familiaire Hypercholesterolemie

Hoog cholesterol in de familie? Vroeg opsporen is belangrijk!

Familiaire Hypercholesterolemie, afgekort tot FH, is een erfelijke ziekte die onbehandeld ernstige gevolgen kan hebben.

Cholesterol is een stof die in het lichaam onmisbaar is voor de opbouw van bijvoorbeeld enkele hormonen, galzuren en de celwand. Het lichaam maakt zelf meer cholesterol aan dan dat we met ons eten binnenkrijgen. Het wordt een probleem als er teveel cholesterol wordt gemaakt of als er te weinig uit het bloed wordt verwijderd. Familiaire hypercholesterolemie, afgekort tot FH, is een erfelijke aandoening, die van ouder op kind wordt doorgegeven met een kans van 50 procent.

Bewust leven

Jannie Visscher kreeg op 28-jarige leeftijd tijdens een fietsvakantie last van angina pectoris, vrij vertaald pijn op de borst. "Aanvankelijk werd de verkeerde diagnose gesteld. De artsen zeiden dat het mijn hart niet kon zijn omdat ik jong was en een vrouw. Zelf wist ik al dat ik FH had en dat had ik ook verteld, maar de relatie werd niet gelegd." Jannie's vader kreeg eveneens op z'n 28e een hartinfarct en overleed acht jaar later. Zijn broers kregen ook problemen met hart- en bloedvaten. Dat was in het midden van de jaren zeventig, toen er juist wat meer bekend werd over de ziekte.

Voorheen ging je met deze ziekte 'gevoon' dood vanwege 'een zwak hart'. "Ik wist vanaf mijn elfde dat ik het had, want ik had xanthomen op mijn handrug, vetbobbeltjes op de pezen. Sinds die tijd werd ik ook behandeld. Na de angina pectoris werd ik met pijnstillers op pad gestuurd, maar de benauwdheid verergerde en ik herkende dat van mijn ooms. Mijn eigen huisarts onderkende mijn klachten direct." Tot het moment van de angina pectoris voelde Jannie zich redelijk goed. "Misschien alleen wat vermoeidheidsklachten. Het begint dus echt plotseling."

Jannie is nu 44 en haar leven ziet er, naar eigen zeggen, vrij normaal uit. Inmiddels is ze twee keer gedotterd en heeft ze een hersenbloeding gehad. "Maar ik werk fulltime, al ben ik wel van baan gewisseld. Teamsporten doe ik niet meer, want ik kan niet elk weekend garanderen dat ik er ben. Ik loop wel de vierdaagse. Ik heb mijn leven aangepast en volg een dieet, maar ik zie het gewoon als gezond eten. Uiteraard gebruik ik medicijnen." Jannie heeft geen kinderen, al is dat geen bewuste keuze. "Mijn ziekte was geen belemmering. Mijn leven is niet minder dan dat van anderen."



Jannie Visscher

Genetisch defect

Prof. dr. Stalenhoef van het UMC St. Radboud: "Familiaire Hypercholesterolemie wordt veroorzaakt door een genetisch defect wat leidt tot verminderde aanmaak of afwezigheid van receptoren die cholesterol opnemen in de lever. Het gevolg is een verhoging van het cholesterolgehalte in het bloed en op de lange duur is dat weer schadelijk voor het hart en de bloedvaten. Je kunt de ziekte jarenlang hebben zonder dat je het in de gaten hebt. Zonder behandeling zo'n 40.000 mensen."

kan de ziekte zich ineens op vrij jonge leeftijd manifesteren met een hartinfarct. De slagaderverkalking verloopt vrij geleidelijk, maar kan wel leiden tot een acuut hartinfarct." Daarmee is het belang om deze patiënten op te sporen en te behandelen direct aangegeven. Met statines kan de aanmaak van cholesterol geremd en de aanmaak van receptoren die cholesterol opnemen gestimuleerd worden. Omdat het een erfelijke aandoening is herkennen veel patiënten de verschijnselen van de ziekte uit de familiekring.

Opsporen

Hans van Laarhoven, adviseur bij De Hart&Vaatgroep: "Er loopt een programma om zoveel mogelijk patiënten met FH op te sporen. Het is van belang dat mensen herkennen dat ze de ziekte zouden kunnen hebben. Laat uw cholesterol meten en kijk eens rond in de familie. Het is gebleken dat als je één persoon met FH hebt gevonden, je in de directe omgeving van die persoon nog eens acht personen met de aandoening kunt vinden door gericht familieonderzoek. In Nederland gaat het in totaal om zo'n 40.000 mensen."