

RICHTLIJNEN DIAGNOSTIEK

Stap 1 - Herkenning

Overweeg FH bij:

- * onbehandelde LDL-cholesterolwaarden $>5,0$ mmol/l of onbehandelde totaal-cholesterolwaarden $>8,0$ mmol/l. Behandelde totaal-cholesterolwaarden vanaf $5,0$ mmol/l kunnen m.b.v. tabel 2 tot onbehandelde waarden worden herleid;
- * hart- en vaatziekte voor het 60^e levensjaar;
- * eerstegraads familielid met hart- of vaatziekte voor het 60^e levensjaar of met LDL-cholesterolwaarden $>5,0$ mmol/l of totaal-cholesterolwaarden $>8,0$ mmol/l;
- * arcus lipoides voor het 45^e levensjaar of peesxanthomen.

Stap 2 - Completering van het FH-risicoprofiel en berekening score

Completeer het FH-risicoprofiel:

- * familieanamnese en medische voorgeschiedenis (zie tabel 1);
- * onderzoek naar peesxanthomen (achillespees/strekpezen van de handen), arcus lipoides;
- * nuchter totaal-cholesterol, HDL-cholesterol, LDL-cholesterol en triglyceriden.

Bereken de score van de patiënt (zie tabel 1). Een score van 6 of meer is een indicatie voor DNA-diagnostiek. Sluit dan echter diabetes, hypothyreoïdie en leverfunctiestoornissen uit (veroorzaken secundaire hyperlipidemie) en let op overmatig alcoholgebruik of het nefrotisch syndroom (maken score onbetrouwbaar).

Tabel 1

In elke categorie moet de hoogste score worden toegekend, maar slechts 1 score per categorie. Bij een totaalscore van 6 of meer is er een indicatie voor DNA-diagnostiek.	
Kenmerk	Score
<i>Onbehandelde LDL-cholesterolwaarde (mmol/l)</i>	
$>8,5$	8
6,5-8,4	5
5,0-6,4	3
4,0-4,9	1
<i>Medische voorgeschiedenis</i>	
Coronaire hartziekte <60 jaar	2
CVA of perifeer arterieel vaatlijden <60 jaar	1
<i>Lichamelijk onderzoek</i>	
Peesxanthomen	6
Arcus lipoides <45 jaar	4
<i>Familieanamnese</i>	
Eerstegraads familielid met hart- of vaatziekte <60 jaar	1
Eerstegraads familielid met LDL-cholesterol >5 mmol/l	1
Eerstegraads familielid met peesxanthomen of arcus lipoides <45 jaar	2
Kinderen <18 jaar met LDL-cholesterol $>3,5$ mmol/l	2
Totaalscore	

Tabel 2

Tabel om LDL-cholesterolwaarden bij behandelde patiënten terug te rekenen naar gemiddelde onbehandelde waarden.

Geneesmiddel	(mg/dag)	Correctiefactor	Geneesmiddel	(mg/dag)	Correctiefactor
Atorvastatine	10	1,6	Rosuvastatine	10	1,8
	20	1,8		20	1,9
	40	2,0		40	2,1
	80	2,2		80	2,4
Fluvastatine	10	1,2	Simvastatine	10	1,4
	20	1,3		20	1,5
	40	1,4		40	1,6
	80	1,5		80	1,7
Pravastatine	10	1,3	Simvastatine/ ezetimibe	20/10	2,0
	20	1,3		40/10	2,3
	40	1,4		80/10	2,4
	80	1,5			

Stap 3 - Aanvragen van DNA-diagnostiek

Besteed bij de voorlichting van de patiënt vooral aandacht aan het feit dat:

- * het vinden van een genmutatie de opsporing ervan in de familie van de patiënt faciliteert;
- * er nadelige financiële gevolgen kunnen zijn wat betreft verzekeraar. Gedragscode Nederlandse verzekeraars: goed behandelde FH-patiënt krijgt geen bijzondere voorwaarden.

Vraag DNA-diagnostiek aan via het regionale laboratorium; bepaling vindt plaats in het DNA-Laboratorium Vasculaire Geneeskunde van het AMC te Amsterdam. De huisarts kan de patiënt voor DNA-diagnostiek ook naar een vasculair geneeskundige of een algemeen internist verwijzen. Zie ook www.stoeh.nl.

RICHTLIJNEN BEHANDELING

- * Streef naar een LDL-cholesterolwaarde <2,5 mmol/l, overeenkomend met een totaal-cholesterolwaarde <4,5.
- * Behandel ook andere risicofactoren voor HVZ zoals roken, verhoogde bloeddruk en hyperglykemie.
- * Eerste keus is een cholesterolsyntheseremmer zoals simvastatine of pravastatine. Bij het niet halen van de streefwaarde of bij hinderlijke bijwerkingen (spierpijn en verhoging van lever- en spierenzymen) is een krachtiger cholesterolsyntheseremmer of aanvullende cholesterolverlagende behandeling aangewezen.
- * Voeg bij zeer hoge cholesterolwaarden of bij het optreden van hart- en vaatziekten op jonge leeftijd zo nodig een cholesterolabsorptieremmer (ezetimibe), een galzuurbindende hars (colestyramine) of nicotinezuur toe.

Controles en verwijzing

Controleer bij een stabiele instelling jaarlijks het LDL-cholesterolgehalte en het cardiovasculair risicoprofiel.

Verwijs kinderen met FH tot 18 jaar, patiënten met atypische vormen van FH, bij onvoldoende effect van de behandeling en bij complicaties, bijwerkingen of interacties van de medicatie.