DUTCH LIPID CLINIC NETWORK (DLCN) CRITERIA VOOR DE DIAGNOSE VAN HETEROZYGOTE FAMILIALE HYPERCHOLESTEROLEMIE BIJ VOLWASSENEN[2]

Naam patiënt

.....

LDL-C-waarde .....

Leeftijd .....

Familiale hypercholesterolemie (FH) is een vaak voorkomende genetische aandoening **die wordt gekenmerkt door zeer hoge serum concentraties van LDL-C (low-density lipoprotein cholesterol)** vanaf de geboorte en een **~20-keer hoger risico** op vroegtijdige coronaire hartziekte (CHZ). **FH wordt momenteel echter te weinig gediagnosticeerd**.[1-3]

- FH moet worden opgespoord bij elke volwassene met een totale cholesterolwaarde >310 mg/dl (bij kinderen >230 mg/dl).
- Een formele klinische diagnose kan worden gesteld met behulp van de DLCN-criteria die rekening houden met de LDL-C-waarde, een genetische FH-diagnose, klinische voorgeschiedenis, familiale voorgeschiedenis en klinische tekenen die aanwezig kunnen zijn bij sommige patiënten met FH[1,2].
- Tel de score voor elke categorie (bijv. familiale voorgeschiedenis, klinische voorgeschiedenis, LDL-C-waarde, enz.) op om de diagnose te stellen.
- Indien een patiënt binnen één categorie voldoet aan twee of meer criteria, wordt enkel de hoogste score toegekend.
- 'Vroegtijdig' wordt gedefinieerd als <55 jaar voor mannen; <60 jaar voor vrouwen.

Categorie	Punten	Score van uw patiënt
Familiale voorgeschiedenis		
Eerstegraadsverwant met gekende vroegtijdige coronaire hartziekte	1	
Eerstegraadsverwant met gekende LDL-C > 200 mg/dl	1	
Eerstegraadsverwant met peesxanthomen en/of corneale arcus	2	
Kind(eren) <18 jaar met LDL-C > 135 mg/dl	2	
Klinische voorgeschiedenis		
Patiënt heeft vroegtijdige coronaire hartziekte	2	
Patiënt heeft vroegtijdige cerebrale of perifere vaatziekte	1	
Lichamelijk onderzoek		
Peesxanthomen	6	
Corneale arcus bij een persoon <45 jaar	4	
LDL-C-waarden		
>325 mg/dl	8	
251–325 mg/dl	5	
191–250 mg/dl	3	
155–190 mg/dl	1	
Moleculaire genetische test (DNA-analyse)		
Causatieve mutatie aangetoond in de genen LDLR, APOB of PCSK9	8	
Totaalscore van uw patiënt		

LDLR = LDL-receptor; *APOB* = apolipoproteïne B; *PCSK9* = proproteïne convertase subtilisine/kexine type 9

Reproduced from Nordestgaard BG et al. Eur Heart J. 2013;34:3478-90a by permission of Oxford University Press

Totaalscore	Diagnose
>8 punten	Zeker FH
6–8 punten	Waarschijnlijk FH
3–5 punten	Mogelijk FH
0–2 punten	FH onwaarschijnlijk

Aanbevelingen voor verdere screening en tests[2]

- **Secundaire oorzaken van hypercholesterolemie** (zoals o.m. hypothyroïdie, cholestase, nefrotisch syndroom, diabetes) moeten steeds uitgesloten worden.
- **Genetische tests worden sterk aanbevolen** bij personen met een zekere of waarschijnlijke diagnose van FH (DLCN-score >5) en in het bijzonder bij patiënten met een duidelijke klinische diagnose met xanthomen en/of hoge cholesterol plus een familiale voorgeschiedenis van vroegtijdige coronaire hartziekte.
- Bij patiënten met een bevestigde diagnose van FH wordt **cascadescreening van de familieleden aanbevolen** met behulp van LDL-C-waarden of genetische tests als de causatieve mutatie is gevonden, samen met de DLCN-criteria.
- De meeste FH-patiënten hebben **een actieve behandeling** nodig :
  - Alle patiënten met FH en hun families moeten op een professionele wijze **intensieve voorlichting krijgen over het aanpassen van hun levensstijl**, inclusief dieetadvies en zo nodig rookstopbegeleiding.
  - **FH-patiënten hebben een actieve behandeling met cholesterolverlagende medicatie nodig, onmiddellijk vanaf diagnose bij volwassenen en vanaf 8 à 10 jaar bij kinderen**, aangezien hun risico op cardiovasculaire ziekte (CVZ) significant hoger is dan de rest van de bevolking door langdurige blootstelling aan atherogene lipoproteïnen partikels.
  - **De LDL-C streefwaarde is <135 mg/dL bij kinderen, <100 mg/dL bij volwassenen en <70 mg/dL bij volwassenen met CVZ of diabetes**, na te streven met statine monotherapie (vaak een hoge dosis van een krachtig statine) of een statine in combinatie met ezetimibe. Met PCSK9 inhibitoren kan een meer doorgedreven - tot 60% - verlaging van LDL-C bekomen worden maar de klinisch gunstige effecten daarvan moeten nog aangetoond worden.

Totaalscore van uw patiënt	
Diagnose van uw patiënt	
Familiale screening gestart?	JA / NEEN

Belgian Atherosclerosis Society
Belgian Lipid Club
www.lipidclub.be

Referenties

1. World Health Organization. Familial hypercholesterolemia Report of a second WHO Consultation Beschikbaar vanaf: http://whqlibdoc.who.int/hq/1999/WHO_HGN_FH_CONS_99.2.pdf
2. Nordestgaard B et al. Eur Heart J. 2013;34:3478-90a **3.** Goldberg et al. J Clin Lipidol. 2011;5(3 Suppl):S1-8