

Het LEEFH Centrum

Petra Daniels

LEEFH consulente

ik ga u wat vertellen over:

- Van StOEH naar LEEFH
- Het belang van vroegtijdige opsporing
- Het DNA onderzoek
- Wat kan u van mij verwachten

Oprichting StoeH

- Stichting Opsporing Erfelijke Hypercholesterolemie
- Ontwikkeld in het AMC
- Initiatiefnemers: - Prof. Kastelein
- Dr. Defesche
- In 2003: start bevolkingsonderzoek
regie RIVM, subsidie VWS
- In 2013 is het bevolkingsonderzoek gestopt
- In 2014 start van LEEFH

LEEFH

Aparte stichting

- Landelijke coördinatie
- Centrale database en borgen DNA diagnostiek voor reële prijs
- Voorlichting en communicatie
- Faciliteren wetenschappelijk onderzoek FH
- Gesprekspartner verzekeraars
- Regionale opsporing en behandeling in FH expertisecentra

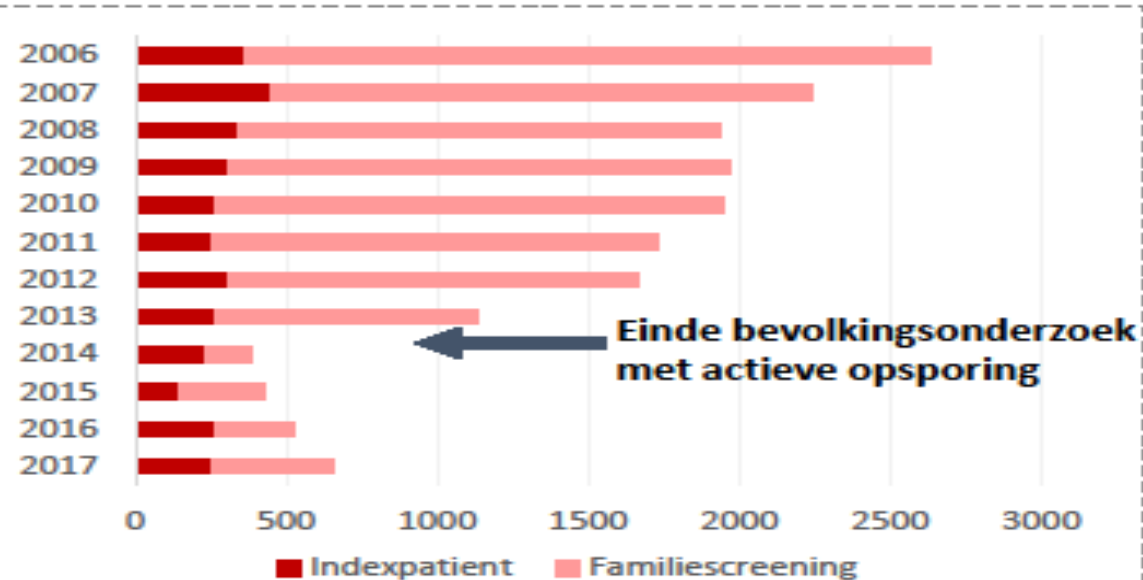


1

Inleiding

Het bevolkingsonderzoek naar FH is in 2014 stop gezet, waardoor nog 40.000 patiënten niet zijn opgespoord

Sinds het stoppen van de actieve opsporing is het aantal nieuwe diagnoses drastisch afgenomen



← Einde bevolkingsonderzoek met actieve opsporing

- Ten tijde van het bevolkingsonderzoek werden elk jaar ~2000 FH-patiënten opgespoord
- Ondanks de opsporing die door stichting LEEFH wordt voortgezet, is het aantal nieuwe opgespoorde patiënten met 78% gedaald

Er zijn nog 40.000 niet-opgespoorde patiënten



42% opgespoord

58% niet opgespoord

= 7.000 patiënten (10%)

1

Inleiding

De gevolgen van FH zijn vanaf jonge leeftijd merkbaar en kunnen tot een vroegtijdige dood leiden

De levensloop van een (onbehandelde) FH patiënt heeft een lagere kwaliteit en eindigt veelal vroegtijdig

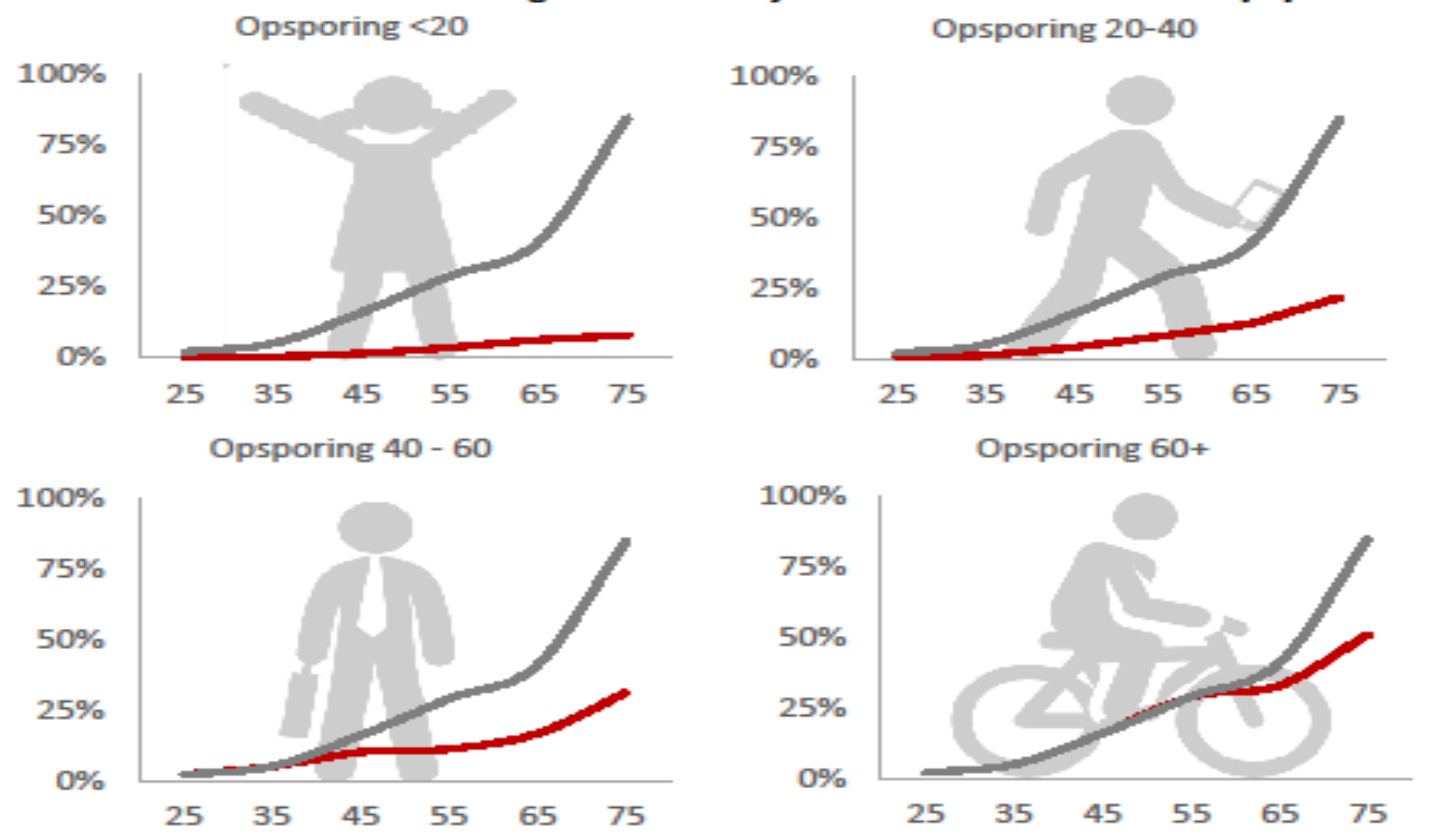


1

Inleiding

Echter, eenmaal gediagnosticeerd, zijn FH patiënten goed te behandelen

Het effect van behandeling is afhankelijk van het moment van opsporen



Behandeling van FH patiënten



Gezond dieet en levensstijl


 Statines
 Cholesterol-absorptie remmers
 PCSK9-remmers

X-as

Leeftijd

Y-as

Kans op hart- en vaatziekten



Patiënt met behandeling



Patiënt zonder behandeling

Uitkomsten

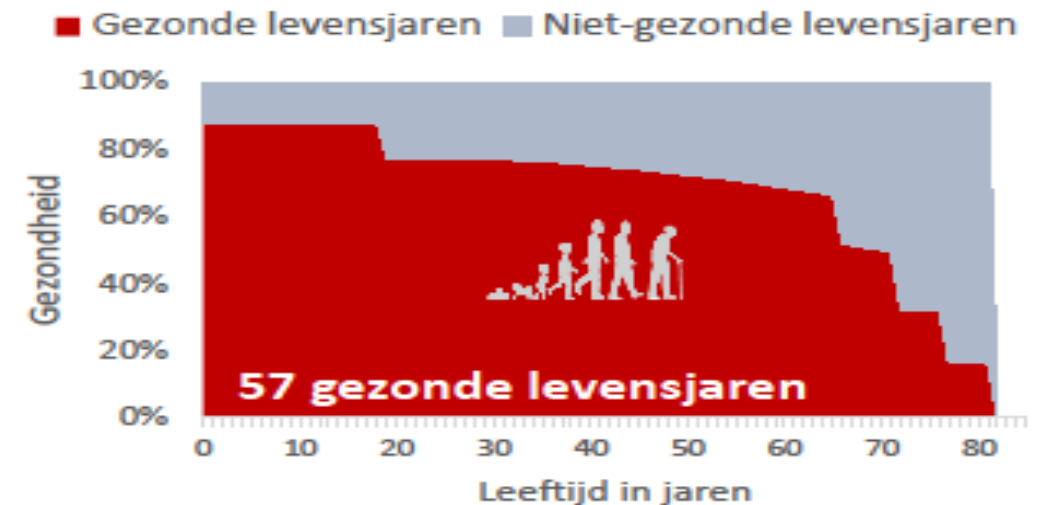
Een opgespoorde FH patiënt wint gemiddeld 11 gezonde levensjaren door behandeling

FH; geen behandeling



- Gemiddelde levensverwachting: 61 jaar
- Tot 85% kans op hart- en vaatziekten
- Complicaties op jonge leeftijd: hoge kans op arbeidsongeschiktheid

FH; behandeling *



- ✓ Gemiddelde levensverwachting: 65 - 81 jaar
- ✓ Tot >80% risicoreductie hartinfarcten, als behandeling op jonge leeftijd start
- ✓ Gezondheid zoals een persoon zonder FH

*Uitgaande van een gemiddelde patiënt; in de bijlage staan alle uitgangspunten beschreven. Uitgaande van een gemiddelde QALY's, waarin enkel de effecten van hart- en vaatziekten als 'penalty' zijn meegenomen.

DNA DIAGNOSTIEK FH

Proces aanvragen test t/m behandeling



Kosten DNA onderzoek

- DNA diagnostiek is duur
- Complexe diagnostiek: → valt onder basisverzekering
 - wordt volledig vergoed
 - kost je wel eerst je eigen risico (let op bij hoog eigen risico)
- Enkelvoudige diagnostiek: → tot nu toe kosteloos
 - bloedprikken en cholesterol bepaling gaat ten koste van eigen risico
- Kinderen <18 jaar hebben geen eigen risico dus geen kosten
- Kosten internist valt onder basisverzekering ,kost je eigen risico

Wat kan u van mij verwachten

- Ik draag m.n. zorg voor het testen van patiënten
- Het screenen van families
- Voorlichting geven

Laat je testen op erfelijk hoog cholesterol!

Beste familie,

Uit onderzoek is gebleken dat ik Familiaire Hypercholesterolemie heb, ook wel FH genoemd. FH is een erfelijke vorm van verhoogd cholesterol. Van een hoog cholesterolgehalte merk je in eerste instantie niets, maar het vergroot wel het risico op hart- en vaatziekten. FH kon bij mij eenvoudig worden vastgesteld door middel van DNA onderzoek.

50% kans

Ouders, broers, zussen en kinderen (eerstegraads familieleden) hebben 50% kans om ook FH te hebben. Ook met een 'normaal' cholesterolgehalte kan iemand drager zijn.

DNA onderzoek

Via DNA onderzoek in het (navelstreng)bloed kan worden vastgesteld of de DNA fout die in onze familie en bij mij is vastgesteld, ook bij jou en eventueel jouw kinderen aanwezig is. Dit is erg belangrijk omdat het hebben van de DNA fout van invloed is op de juiste behandeling.

Vroegtijdige opsporing en behandeling, vanaf 8 jarige leeftijd, kan het risico op hart- en vaatziekten in sterke mate verkleinen en dus levensreddend zijn.

Laat het onderzoeken!

Als je wilt weten of je ook deze genetische afwijking hebt, raad ik je aan contact op te nemen met de huisarts. Hij/zij kan ook het DNA-onderzoek aanvragen. Je kan ook een informatie- en testpakket opvragen bij Stichting LEEFH en daarmee naar je huisarts gaan.

Samengevat

- In onze familie is FH vastgesteld;
- FH is een erfelijke vorm van verhoogd cholesterol waardoor er een verhoogde kans is op hart- en vaatziekten;
- FH is goed te behandelen, mits tijdig opgespoord. Dit kan vanaf de leeftijd van 8 jaar;
- Het DNA onderzoek kan eenvoudig worden verricht door een informatie en testpakket op te vragen bij Stichting LEEFH (020-6971014 of info@leefh.nl);
- Iedere arts kan het onderzoek aanvragen;
- Stichting LEEFH beantwoordt graag jouw vragen.

Levens- en overlijdensrisico verzekering en hypotheek

- Mee doen aan erfelijkheidsonderzoek kan consequenties hebben
- Afspraak gemaakt met → Verbond van verzekeraars
→ zorgverzekeraars
- Soms hogere premies
- Evt. aanpassen premie als cholesterolgehalte genormaliseerd is
- Vraag altijd naar de voorwaarde bij uw verzekeraar
- Brochure downloaden bij website Verbond van verzekeraars

Hoog cholesterol? Het kan erfelijk bepaald zijn!



FH

Familiaire

hypercholesterolemie

FH verhoogt het **risico**
op hart- en vaatziekten
en vroegtijdig overlijden

treft **1** op de **250**
mensen in NL

meer dan **50%** is
nog niet herkend
als **FH** patiënt

Er is **50%**
kans om het door
te geven aan uw kinderen

Heeft u een hoog cholesterol en heeft u een familielid jonger dan 60 jaar met hartproblemen? Of komt FH voor in uw familie? Laat u dan controleren op FH. Zo kunt u uzelf en uw kinderen op tijd beschermen.

Heeft u een DNA bevestigd hoog cholesterol?

Laat uw kinderen dan op tijd onderzoeken

Is er bij u vastgesteld (via DNA onderzoek) dat er sprake is van Familiaire Hypercholesterolemie (FH)
en heeft u inmiddels kinderen?

Indien u uw kinderen wilt laten testen meldt dit dan bij uw arts of de FH consulente

Vasculair Centrum (route 45), eerste verdieping van het ETZ ziekenhuis locatie Waalwijk
FH consulente: Petra Daniels p.daniels@etz.nl 013-2217374