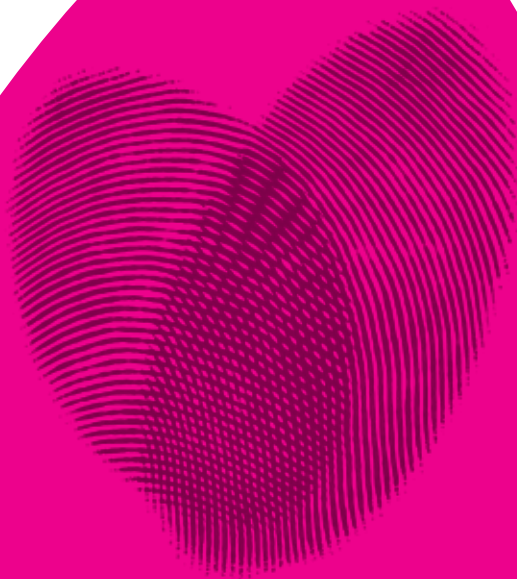




**A.S.Z.**  
ZIEKENHUIS

| Autonome verzorgingsinstelling



Cardiogenetica

# **Erfelijke Hypercholesterolemie**

# **| Inhoudsopgave**



Inleiding	4
Wat is genetica?	5
Het genetisch onderzoek	8
Erfelijke Hypercholesterolemie (FH)	9
Informed Consent	12
Contact	15

# I Inleiding

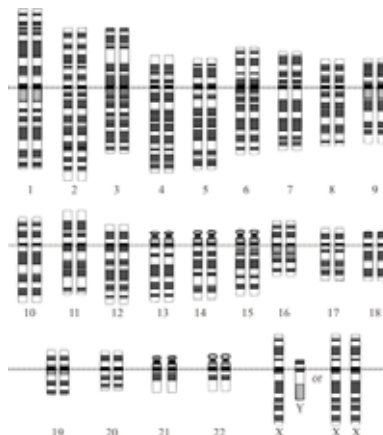
Met deze informatiebrochure trachten wij u en uw familie wegwijs te maken in cardiogenetica en u meer te informeren over de verschillende genetische hartafwijkingen.

Het is mogelijk dat u van uw cardioloog een diagnose gekregen heeft die te maken heeft met een genetische afwijking. Het is van belang dat u zo goed mogelijk op de hoogte bent van het verloop van het onderzoek, de medische opvolging en de behandeling. Aarzel zeker niet om uw vragen te stellen aan uw arts of verpleegkundige tijdens de consultatie.

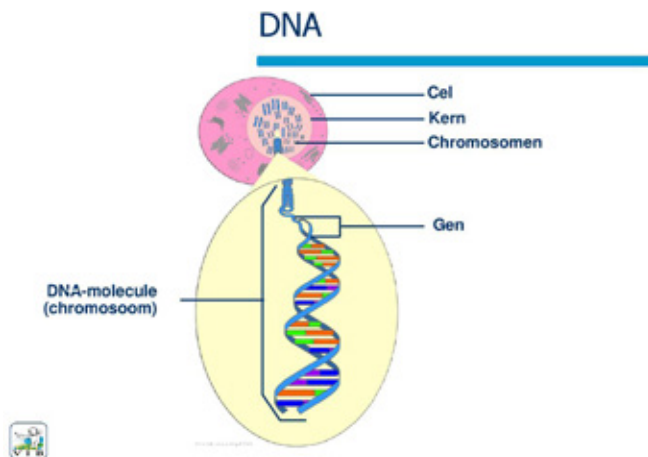
# I Wat is genetica?

Genetica of erfelijkheidsleer is de wetenschap die erfelijkheid probeert te beschrijven en te verklaren. Elk levend organisme bestaat uit miljarden cellen met een celkern. Elke celkern bevat onze erfelijke informatie. Deze informatie ligt opgeslagen in de chromosomen (totaal 46) gerangschikt in 23 paar chromosomen. Deze chromosomen bestaan uit DNA waarvan de inhoud wordt bepaald door de genen. Deze genen bepalen op hun beurt onder andere onze haarkleur, lengte, uiterlijk enz.

Bij bevruchting van eikel en zaadcel komen één set van 23 chromosomen van de moeder (materneel, x-gebonden) en één set van 23 chromosomen van de vader (paterneel of y-gebonden) samen. Wanneer deze samenkomen heeft een nieuw individu terug 46 chromosomen.



Lichaamscellen worden constant vernieuwd. Het tijdstip van vernieuwing hangt af van het type cel. Zo zal een huidcel sneller vernieuwen dan een spiercel. Het proces van celvernieuwing gebeurt in verschillende fasen met als doel om DNA door te geven aan de nieuwe cellen.



**Genen kunnen op verschillende manier overgeërfd worden:**

- Autosomaal: de aandoening komt zowel bij mannen als bij vrouwen voor x- of y-gebonden: afwijking op x- of y-gen (23ste paar chromosomen)
- Dominant: een mutatie hoeft maar bij één van de twee paar chromosomen voor te komen om de ziekte tot uiting te laten komen.
- Recessief: beide ouders moeten de mutaties dragen in de chromosomen om de ziekte tot uiting te laten komen.



In het DNA kunnen fouten ontstaan doordat de code van het gen gewijzigd is, dit heet een mutatie. Hierdoor kan de eigenschap of functie van het gen veranderd zijn.

**Mutaties kunnen door verschillende redenen optreden:**

- Spontane mutatie doordat er een fout is ontstaan tijdens celdeling of door invloeden van buitenaf, bijvoorbeeld zonlicht, roken,...
- Erfelijke mutaties: de mutatie is aanwezig in een eikel of een zaadcel en wordt doorgegeven tijdens de bevruchting.
- Spontaan erfelijke mutatie ontstaat tijdens aanmaak van geslachtscellen of vlak nadat eikel en zaadcel zijn samengesmolten. De mutatie is niet aanwezig bij de ouder.

# I **Het genetisch onderzoek**

Met een genetisch onderzoek wordt getracht een diagnose te stellen. Erfelijke hartafwijkingen zijn geen eenvoudige ziektebeelden waarbij men met een eenvoudige test de diagnose onomstotelijk kan vaststellen of uitsluiten. Er wordt steeds gekeken naar individuele klachten en ziektegeschiedenis rekening houdend met eventuele symptomen en familiale gegevens.

Een genetisch onderzoek start met een bloedstaal waarbij men het DNA tracht te analyseren en te vergelijken met normale genetische codes om veranderingen of mutaties op te sporen. De bloedafname zal bijna altijd gebeuren bij een persoon die als eerste symptomen heeft ontwikkeld van een bepaald ziektebeeld om de kans op genetische afwijkingen gemakkelijker op te sporen. Het resultaat van de bloedafname neemt enkele maanden in beslag. Ook zal een stamboom van de familie opgesteld worden om familieleden met symptomen gemakkelijker op te sporen. Er kan ook een staalafname gebeuren van het speeksel via een mondswab met de bedoeling om twee onafhankelijke stalen met elkaar te vergelijken en foutmarges te elimineren.

Als het resultaat van het DNA weergeeft dat er een mutatie is gevonden, dan kunnen we bij de andere familieleden diezelfde mutatie gaan opsporen in het bloed en speeksel. Het is ook mogelijk dat er geen cardiogenetische afwijking is gevonden omdat nog niet alle genetische oorzaken gekend zijn. Wanneer in de toekomst nieuwe mutaties zijn geïdentificeerd zullen uw gegevens terug vergeleken worden.

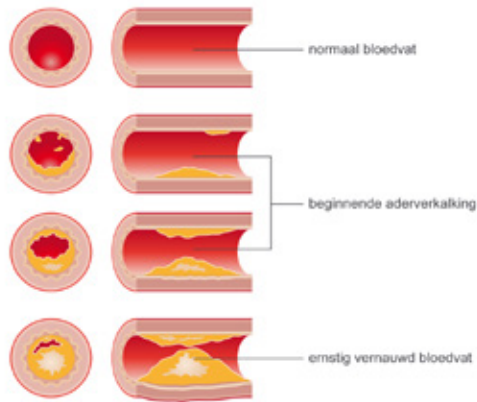


# **I Erfelijke Hypercholesterolemie (FH)**



Erfelijke of familiale hypercholesterolemie is één van de meest voorkomende stofwisselingsziektes waarbij het cholesterolgehalte in het bloed sterk verhoogd kan zijn. Cholesterol is een vetachtige stof die aangemaakt en verwerkt wordt door de lever. Eveneens wordt deze stof uit voeding gehaald. Cholesterol zorgt voor de aanmaak van cellen, hormonen en gal.

Bij iemand met familiere hypercholesterolemie kan de lever de cholesterol niet goed uit het bloed halen en ontstaat er zo een verhoogd cholesterolgehalte. Deze zet zich dan af aan de bloedvatwanden en zo ontstaat er slagaderverkalking. Wanneer de slagaders dichtslibben bestaat het risico om op jonge leeftijd een hartinfarct of herseninfarct te krijgen.



## Verschijnselen

De klachten ontstaan pas wanneer de aderverkalking vergevorderd is. Er kunnen in vergevorderde stadia verdikkingen of vetknobbels ontstaan op de handen, voeten, ellebogen en/of achillespezen (xantomen). Ook kunnen er gele vlekjes rond de ogen ontstaan (xanthelasmata) of witte cholesterolafzettingen in de vorm van een ring rond de iris vóór de leeftijd van 45 jaar (arcus lipoides).

## Erfelijkheid

De manier van overerven is autosomaal-dominant. Hiermee wordt bedoeld dat kinderen van een ouder met aanleg voor FH 50 procent kans hebben (of 1 kans op 2) om deze aanleg voor de aandoening te erven. Nog niet alle genen met mutaties die FH kunnen veroorzaken zijn gekend. Dit wilt zeggen dat wanneer er nog geen oorzaak is gevonden, de aandoening nog erfelijk kan zijn.

## Behandeling

Een gezonde levensstijl is belangrijk maar niet voldoende. De cardioloog zal beoordelen in welke mate het cholesterolgehalte verhoogd is en welke medicatie er voorgeschreven kan worden.

## Verwerking

Een erfelijke aandoening roept heel vaak vragen op en kan emotioneel en psychisch belastend zijn omdat er vaak een bepaalde levensstijl moet veranderd worden en/of omdat u een bepaalde behandeling moet volgen. We bespreken graag uw bekommernissen en staan u graag te woord. (Hieronder kan u handig gebruik maken van notities om uw vragen neer te schrijven).

# I Informed Consent

## Formulier van geïnformeerde toestemming.

- Ik verklaar uitdrukkelijk toestemming te verlenen voor de volgende ingreep/procedure/observatie: .....  
.....
- Hiervoor is een opname of een ambulante procedure gepland in het A.S.Z. van .....tot.....
- De arts heeft mij voldoende uitleg gegeven over mijn gezondheidstoestand en de diagnose, de aard van de aandoening, de mogelijke evolutie en complicaties indien er geen behandeling plaatsvindt.
- De arts heeft me duidelijk de aard, het doel, het belang, en het verloop van de ingreep / procedure beschreven, alsook het te verwachten resultaat, de risico's en mogelijke complicaties, de eventuele ongemakken na de ingreep, de voordelen en nadelen van de gekozen ingreep of procedure. Ook van eventuele alternatieve behandelingen ben ik op de hoogte gebracht.
- Ik heb op duidelijke wijze inlichtingen gekregen over de totale kostprijs van de voorziene ingreep of procedure. Ik besef dat deze kostprijs kan beïnvloed worden door omstandigheden tijdens de ingreep of procedure. Ik weet dat naast bovenvermelde kosten van de ingreep, de ziekenhuiskosten (o.a. opname, verblijf, verzorging, apotheek, erelonen,...) afzonderlijk worden aangerekend via de ziekenhuisfactuur. Meer info hierover staat in de opnameverklaring.
- Ik ben ervan op de hoogte dat er zich gedurende de ingreep of procedure



onvoorziene omstandigheden kunnen voordoen waardoor de arts genoodzaakt kan zijn de geplande ingreep uit te breiden. Ik geef uitdrukkelijke toestemming aan de arts om elke handeling te stellen die hij absoluut noodzakelijk acht voor het behoud of herstel van mijn gezondheidstoestand.

- Ik geef mijn uitdrukkelijke toestemming alle materialen, hulpmiddelen en/of producten te bestellen die nodig zijn voor de ingreep.
- Ik heb de gelegenheid gehad bijkomende vragen te stellen en de arts heeft mij hierop voldoende geantwoord. Ik heb de (onthaal)brochure ontvangen met bijkomende informatie).
- Ik begrijp dat ondanks de beste zorgen, geneeskunde geen exacte wetenschap is, dat een opsomming van risico's en complicaties nooit volledig kan zijn en dat er geen overeenkomst kan gesloten worden over het uiteindelijke resultaat van de ingreep of procedure.
- *Ik geef toestemming om alle foto's, beeldmateriaal en/of lichaamsmateriaal die naar aanleiding van de ingreep of procedure van mij worden verzameld of afgenomen, anoniem te gebruiken voor onderwijs – of wetenschappelijke doeleinden, waarbij de geneesheer en het team garant staan dat mijn privacy hierbij op geen enkele manier wordt geschonden. \**
- Ik begrijp dat door noodwendigheid van de dienst, een andere arts van het A.S.Z.-team met dezelfde expertise kan gevraagd worden deze procedure, ingreep of observatie uit te voeren. \*
- Ik stem toe met bloedtransfusie indien nodig.  
(schrappen indien niet van toepassing)
- specifieke opmerking of bijzonderheid:

.....

.....

.....

- **Ik heb op elk moment het recht om mijn toestemming voor deze ingreep in te trekken en/of bijkomende vragen te stellen.**

Bij de raadpleging of het gesprek voorafgaand aan de ingreep werd dit formulier in tweevoud opgesteld en ondertekend. De patiënt erkent één exemplaar te hebben ontvangen, het andere exemplaar wordt bewaard in het medisch dossier.

Voornaam, naam en geboortedatum    Datum  
patiënt (of de vertegenwoordiger)

.....

Handtekening patiënt  
(of vertegenwoordiger)

.....

Handtekening arts

.....

## **I Contact**



- Dr. Rosseel Michael - Diensthoofd Cardiologie A.S.Z. Aalst
- Prof. Dr Loeys Bart - Adjunct diensthoofd medische genetica UZA
- Dr. Vanduyhoven Philippe - Cardioloog A.S.Z. Aalst
- Prof. Dr Saenen Johan - Cardioloog UZA
- De Nutte Els - verpleegkundige, verantwoordelijke cardiogenetica

Afspraken cardiogenetica kunnen gemaakt worden op het secretariaat cardiologie A.S.Z. campus Aalst.

Bereikbaar van maandag tot en met vrijdag van 8 uur tot 18 uur op het nummer 053 76 67 30. Indien u verhinderd bent, graag tijdig verwittigen.

### **Colofon:**

Verantwoordelijke uitgever: A.S.Z.

© De Nutte Els en Use Elyne

Versie 1.0 - Aug 2020

# | Notities

A series of 25 horizontal dotted lines for writing notes.





