



# STOECH

## DIAGNOSE-SCHEMA FAMILIAIRE HYPERCHOLESTEROLEMIE

### FAMILIE ANAMNESE

- |     |  |   |
|-----|--|---|
| I   | Eerste graads familielid met hart-en-vaatziekten < 60 jr                   | 1 |
| II  | Eerste graads familielid met LDL-chol > 5 mmol/l                           |   |
| III | Eerste graads familielid met arcus lipoides < 45 jr. en/of (pees)xanthomen | 2 |
| IV  | Kinderen jonger dan 18 jaar en met LDL-chol > 3,5 mmol/l                   |   |

### VOORGESCHIEDENIS

- |    |  |   |
|----|--|---|
| I  | Bekend met coronariaalijden < 60 jr                        | 2 |
| II | Bekend met cerebrovasculair- of perifeervaatlijden < 60 jr | 1 |

### LICHAMELIJK ONDERZOEK

- |    |   |   |
|----|---|---|
| I  | Aanwezigheid van (pees)xanthomen                          | 6 |
| II | Aanwezigheid van arcus lipoides voor het 45ste levensjaar | 4 |

### LABORATORIUM ONDERZOEK - VOLWASSENEN

- |     |                                  |   |
|-----|----------------------------------|---|
| I   | LDL-cholesterol > 8.5 mmol/l     | 8 |
| II  | LDL-cholesterol 6.5 - 8.4 mmol/l | 5 |
| III | LDL-cholesterol 5.0 - 6.4 mmol/l | 3 |
| IV  | LDL-cholesterol 4.0 - 4.9 mmol/l | 1 |

### DIAGNOSE FH

- |                       |              |        |
|-----------------------|--------------|--------|
| <b>VRIJWEL ZEKER</b>  | <b>8</b>     | PUNTEN |
| <b>WAARSCHIJNLIJK</b> | <b>6 - 7</b> | PUNTEN |
| <b>MOGELIJK</b>       | <b>3 - 5</b> | PUNTEN |

Per groep mag maar één getal, het hoogste dat van toepassing is, gekozen worden. Indien in de familie zowel hart-en-vaatziekten als peesxanthomen en dyslipidemie voorkomen dan is de score voor familie anamnese 2, zijn er zowel personen met een verhoogd LDL-cholesterol als premature hart-en-vaatziekten, maar geen xanthomen, kinderen met een verhoogd LDL-cholesterol of een bekende mutatie, dan blijft de score 1.

### SECUNDAIRE OORZAKEN DYSLIPIDEMIE

- HYPOTHYREÏDIE
- NIERFUNCTIESTOORNISSEN/PROTEÏNURIE
- LEVERFUNCTIESTOORNISSEN
- GENEESMIDDELEN/HORMOON GEBRUIK
- DIABETES MELLITUS
- EXTREEM OVERGEWICHT
- EXTREEM CALORIERIJK/VETRIJK DIEET
- OVERMATIG ALCOHOLGEBRUIK

# SCHEMA DNA DIAGNOSTIEK FH

HUISARTS

CHOLESTEROL > 8.0 mmol/l

UITSLUITEN SECUNDAIRE  
DYSLIPIDEMIE (z.o.z.)

**FH?**

EVT. VERWIJZEN SPECIALIST\*

GA NAAR WWW.STOEH.NL:  
LIJST POLIKLINIEKEN

GEBRUIK DIAGNOSE-SCHEMA FH

SCORE  $\geq$  6

DNA ONDERZOEK AANVRAGEN

GA NAAR WWW.STOEH.NL

VIA LOKAAL LAB 2X 5 CC  
EDTA BLOED LATEN AFNEMEN

AANVRAAG- EN INFORMED  
CONSENT DOWNLOADEN

BUISJE BLOED STUREN NAAR LAB  
VASCULAIRE GENEESKUNDE AMC

NA 1 WEEK  
ONTVANGSTBEVESTIGING

NA 3/4 MAANDEN

UITSLAG VIA  
SPECIALIST/HUISARTS/STOEH

**STOEH ONDERZOEKT FAMILIE**

SPECIALIST  
\* (huisarts kan ook zelfstandig DNA onderzoek aanvragen)

DNA-LABORIUM

STOEH

ACADEMISCH MEDISCH CENTRUM  
Laboratorium Moleculaire Diagnostiek, Vasculaire Geneeskunde  
Ter attentie van J. Defesche  
Meibergdreef 9, Postbus 22660  
1100 DD Amsterdam  
website: [www.jojogenetics.nl](http://www.jojogenetics.nl)

STOEH  
Stichting Opsporing Erfelijke Hypercholesterolemie  
Paasheuvelweg 15  
1105 BE Amsterdam  
e-mail: [info@stoeh.nl](mailto:info@stoeh.nl)  
website: [www.stoeh.nl](http://www.stoeh.nl)