

Journaal-mijlpaal!

Wekelijks publiceren we op onze website enkele bondige samenvattingen van recent onderzoek dat relevant is voor de Nederlandse huisarts. Een deel hiervan belandt in de rubriek 'Journaal', in de gedrukte versie van H&W. Onze lezers waarderen deze rubriek, en onze enthousiaste schrijvers zorgen ervoor dat u op de hoogte blijft.

Maar je hebt schrijvers en schrijvers. Aan de ene kant van het spectrum zien we de aios of huisarts die eens in zijn leven met veel zweet en tranen tot een mooie pennenvrucht komt. Aan de andere kant de begenadigde schrijver die schijnbaar moeiteloos het ene na het andere doorwrochte onderzoeksartikel tot 300 leesbare woorden weet terug te brengen.

Eén van onze vaste journaalschrijvers bereikte onlangs een mijlpaal. Van Tjerk Wiersma, voormalig huisarts in Friesland en senior medewerker van het NHG, ontvingen we onlangs zijn honderdste bijdrage! (Zie op pagina 4 'Liever dabigatran dan rivaroxaban?') De



Foto: Shutterstock/Asia Images

redactie is heel blij met de vlotte maar ook kritische pen van Tjerk. We zien vol verwachting uit naar de volgende honderd. En voor wie misschien is vergeten waarover Tjerk zoal schreef, geven we hieronder een bloemlezing:

- Praten over seks op het werk (Huisarts Wet 2008;51:584)
- Een nieuwe modeziekte in de kiem gesmoord (Huisarts 2008;51:112)

- Patiënten uit de hel (Huisarts Wet 2013;56:4)
- Laveren tussen betutteling en verwaarlozing (Huisarts Wet september 2014, digitaal)
- Haperingen in de witte motor (Huisarts Wet 2015;58:61)
- Hoe houden we de huisarts gezond? (Huisarts Wet 2016;59:335) ■

Hans van der Wouden

Spoor familiale hypercholesterolemie op

Kenmerken van familiale hypercholesterolemie zijn hoge lipidenwaarden en hart- en vaatziekten op jonge leeftijd. De aanbeveling in de NHG-Standaard Cardiovasculair risicomangement om FH actief op te sporen is terecht: statines zijn zeer effectief bij deze groep.

Internist-in-opleiding Joost Besseling bespreekt in zijn proefschrift een aantal aspecten van familiale hypercholesterolemie (FH). De data zijn veelal afkomstig van deelnemers aan het screeningsprogramma voor familiale hypercholesterolemie in Nederland, de StOEh.

FH is een autosomaal dominant overervende aandoening die gekenmerkt wordt door hoge LDL-cholesterolwaarden (LDL-C; 5-10 mmol/liter). Homozygote FH is zeer ernstig en zeer

zeldzaam. De heterozygote vorm komt relatief veel voor: geschat wordt 0,002 tot 0,5%. Dit proefschrift gaat over de heterozygote vorm. Bij een doorgemaakt coronair event blijkt FH nog vaker voor te komen (8,3%) en bij deze patiënten blijkt de behandeling vaak suboptimaal. Ook wordt de streefwaarde van LDL-C van < 1,8 mmol/liter vaak niet gehaald. Daarnaast blijkt dat de ernst van het fenotype (de uitingvorm in hoogte van LDL-C en de kans op hart- en vaatziekten) van FH niet afneemt bij toenemende graad van familieverband. De auteur pleit daarom voor actieve opsporing van FH bij alle familieleden van de indexpatiënt (iemand bij wie FH is aangetoond), en ook bij mensen die al een coronair event hebben doorgemaakt.

Conform de NHG-Standaard Cardiovasculair risicomangement zouden we aan FH moeten denken bij hoge cholesterolwaarden (totaalcholesterol >

8 mmol/L of LDL > 5 mmol/L) en hart- en vaatziekten voor het 65e levensjaar, of voor het 60e levensjaar bij een eerstegraads familielid. Opvallend is verder dat diabetes mellitus type 2 50% minder vaak voorkomt bij patiënten met FH vergeleken met hun niet-aangedane familieleden. Het mechanisme hierachter is nog onopgehelderd, maar een hypothese is dat de LDL-receptorexpressie een rol speelt bij ontstaan van diabetes. Tot slot: statines verminderen de kans op coronairaanomeningen en mortaliteit bij FH met maar liefst 44%. Een optimistische gedachte bij het bestrijden van fatalisme bij voorschrijven van die almaar toenemende hoeveelheid medicijnen: statines zijn in deze groep echt effectief. ■

Lidewij Broekhuizen

Besseling J. *The extended phenotype of Familial Hypercholesterolemia [proefschrift]*. Amsterdam: Universiteit van Amsterdam, 2016.