

Bijlage B: Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) clinical criteria for diagnosis of HeFH

Voor volwassenen

1. FAMILIALE VOORGESCHIEDENIS : eerstegraadsverwant (vader, moeder, kind, broers en zussen) met: a. vroegtijdige hart-en-vaatziekten * b. gekende LDL-C > percentiel 95 voor de leeftijd en het geslacht i. voor volwassenen (NVDR = > 190 mg/dl) ii. voor < 18 jaren (NVDR = >135 mg/dl) c. corneale arcus < 45 jaar en/of (pees)xanthomen		Punten 1 1 2 2
2. KLINISCHE VOORGESCHIEDENIS : vroegtijdig* a. coronair lijden b. cerebrale of perifere vaatziekte		2 1
3. Lichamelijk onderzoek a. Aanwezigheid van (pees)xanthomen b. Aanwezigheid van corneale arcus < 45 jaar		6 4
4. LABORATORIUM ONDERZOEK: LDL-C in mg/dl** a. ≥ 330 b. 250 tot 329 c. 190 tot 249 d. 150 tot 189		8 5 3 1
5. DNA analyse toont functionele mutatie van de LDL receptor (LDL-R) aan of van een ander gen gelinkt aan een HeFH		8
Totaal van de punten: voor elke van de 5 rubrieken, de hoogste score nemen Diagnose Totaal van de punten Zeker >8 Waarschijnlijk 6 tot 8 Mogelijk 3 tot 5		

*mannen < 60 jaar, vrouwen < 60 jaar

**bij twee opeenvolgende metingen; LDL-C waarden voor onbehandelde rechthebbenden. Voor de (met hypolipemiërend geneesmiddel) behandelde rechthebbenden dient een correctieformule toegepast te worden volgens Haralambos (Haralambos et al Atherosclerosis 2015;240:190-6).

In alle gevallen, moet een secundaire hypercholesterolemie (hypothyroïdie, leverziekte, andere) uitgesloten worden.