



LANDELIJK EXPERTISECENTRUM
ERFELIJKHEIDSONDERZOEK
FAMILIAIRE HART- EN VAATZIEKTEN



Vrijdag 6 maart 2015
Dr. Janneke Wittekoek

Cardioloog en Medisch Directeur Stichting LEEFH





STICHTING OPSPORING ERFELIJKE HYPERCHOLESTEROLEMIE



LANDELIJK EXPERTISECENTRUM
ERFELIJKHEIDSONDERZOEK
FAMILIAIRE HART- EN VAATZIEKTEN





STOEH

STICHTING OPSPORING ERFELIJKE HYPERCHOLESTEROLEMIE

De StOEH stelde zich als doel om zoveel mogelijk personen met FH op te sporen, mede in opdracht van het Ministerie van VWS,
ter preventie van hart-en vaatziekten.

Subsidie-Geld



Start van de StOEH

Ontwikkeld door de afdeling vasculaire geneeskunde van het AMC 1994

Initiatiefnemers:

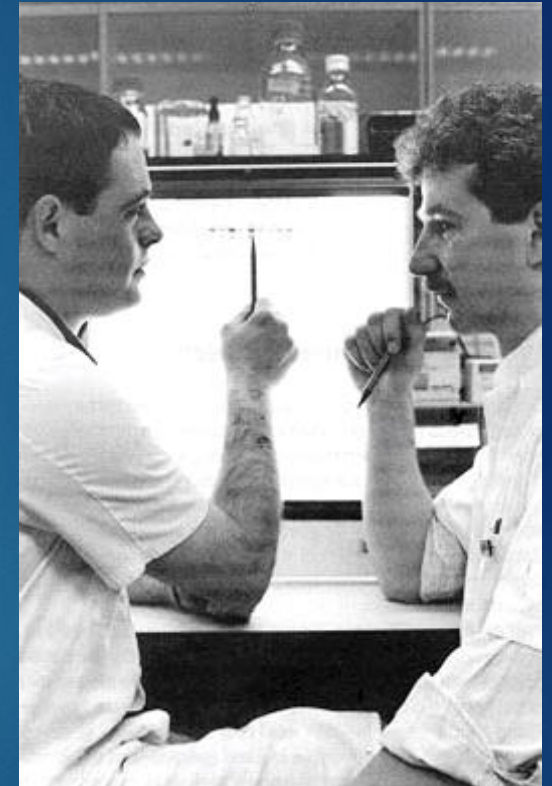
- ▶ Prof. dr. J.J.P Kastelein
- ▶ Dr. Ir. J.C. Defesche

1994 -2001

- ▶ 700 – 1000 FH patienten / jaar

April 2003

- ▶ Start bevolkingsonderzoek
- ▶ Subsidie VWS, regie RIVM



Stand van zaken eind 2013

- ▶ 27.000 familieleden met FH gevonden.
- ▶ Database met 65.000 individuen uit 5.000 stambomen
- ▶ 50.000 DNA samples in biobank

Eind 2013 subsidie en bevolkingsonderzoek gestopt



actieve opsporing eindigt

'witte vlekken'

Aanname:

1:400

Inmiddels
sterke
aanwijzingen:

1:200

FH opgespoord tot juli 2012
per twee positiepostcode

Percentage

13 - 45

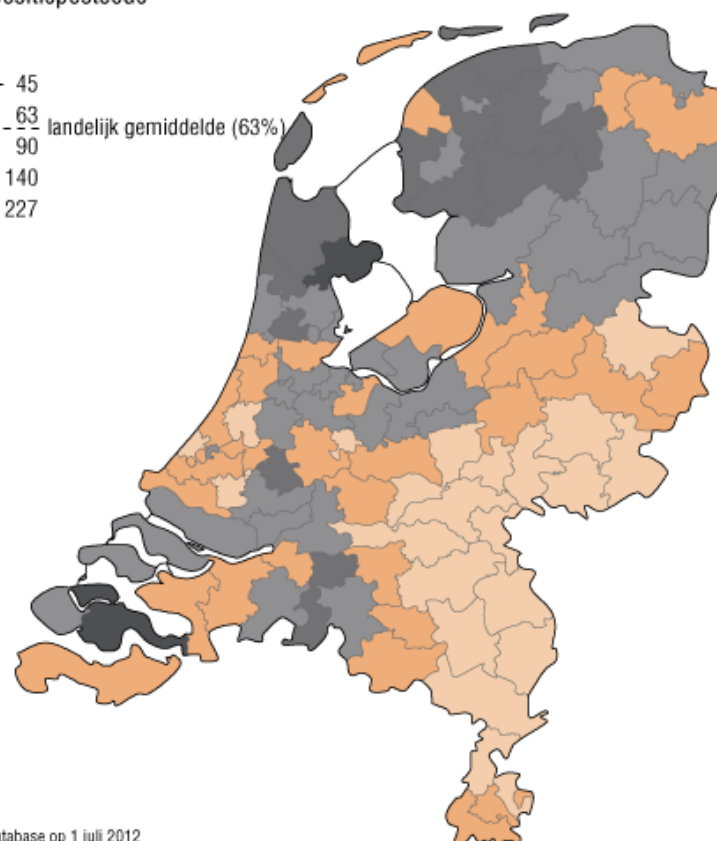
45 - 63

63 - 90

90 - 140

140 - 227

landelijk gemiddelde (63%)



Bron: StOE database op 1 juli 2012

Slechts 30-35%
opgespoord

Op zoek naar 30.000 patienten!



50% van de mannen <40-45 1^e infarct

33% van de vrouwen <50 jaar 1^e infarct



Van bevolkingsonderzoek naar reguliere zorg in 2014

- Screening wordt niet vergoed
- Familie-onderzoek alleen vergoed in het kader van klinisch genetische counseling klinische genetica.
- Prijs DNA diagnostiek via de huidige DOT is zeer hoog, mn voor enkelvoudige diagnsotiek van een bekende mutatie bij familieleden.
- Versnippering dreigt, waardoor vele mensen als potentiële index kunnen worden aangezien terwijl de familie(mutatie) al bekend is.
- Bestaande database wordt niet benut (kliniek en wetenschap)

Voortzetten landelijke afstemming en centrale DNA-diagnostiek Belang?



landelijke aanpak met centrale afstemming en DNA diagnostiek

- afstemming en structurele evaluatie of familie al bekend is mbv 'StOEH database'
- efficiënte opsporing familieleden zelfs als familie over land verspreid is.
- geen onnodige dure complexe DNA diagnostiek en KG counseling

Van bevolkingsonderzoek naar reguliere zorg in 2014



Expertise Centrum Erfelijkheidsonderzoek FH, aparte stichting

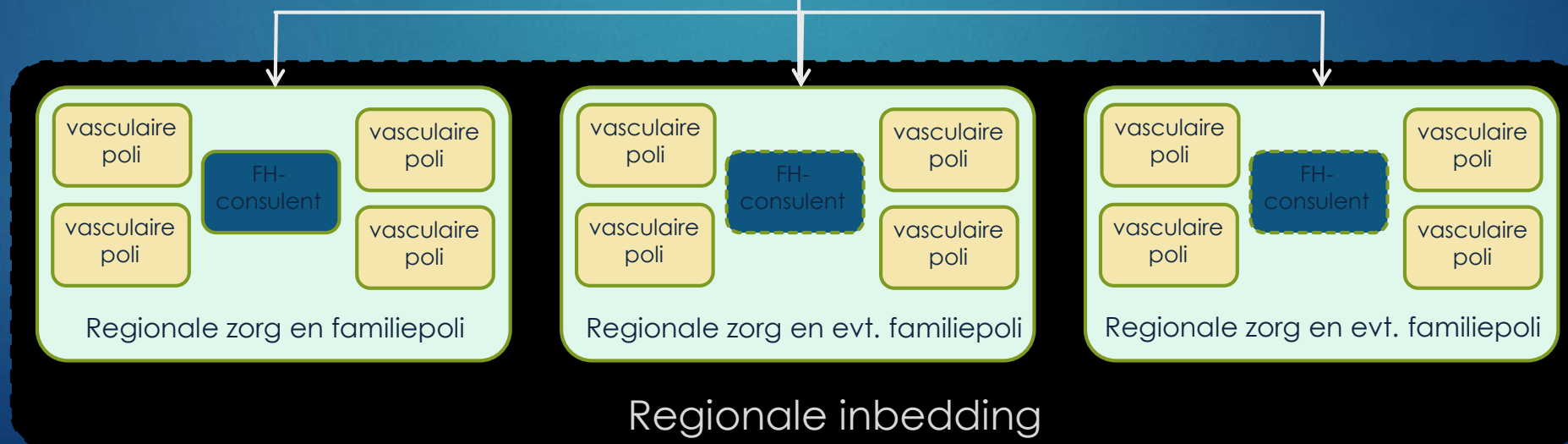
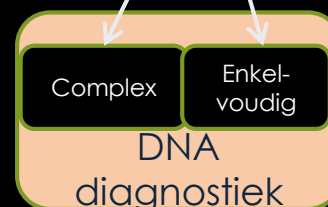


- Landelijke coordinatie
- Centrale database en borgen DNA diagnostiek voor reële prijs
- Voorlichting en communicatie
- Faciliteren van wetenschappelijk onderzoek FH
- Regionale opsporing en behandeling met FH expertise centra waarmee workflow is afgestemd.

LEEFH: Centrale coördinatie



Indicatiestelling



Centraal en regionaal “best of both worlds”



Diagnostiek **Centraal**

DNA diagnostiek in AMC vasculaire DNA laboratorium

Opsporing **Centraal en Regionaal**

Stichting LEEFH ism FH expertise centra

Behandeling **Regionaal**

FH Expertise centra ism regionale behandelars

Opzet in hoofdlijnen



- Regionale inbedding via FH expertise centra: ‘alliantie van vasculaire poli’s.’
- Nauwe samenwerking HA – ontwikkeling “zorgstandaard FH”
- De landelijke database is door FH expertise centra via beveiligde login te ‘gebruiken’.
- Met ‘alliantie partners’ worden afspraken gemaakt over wetenschappelijk onderzoek.
- Een medische-wetenschappelijke raad coordineert het wetenschappelijk onderzoek en is verantwoordelijk voor de richtlijn/zorgstandaard.



LANDELIJK EXPERTISECENTRUM
ERFELIJKHEIDSONDERZOEK
FAMILIAIRE HART- EN VAATZIEKTEN

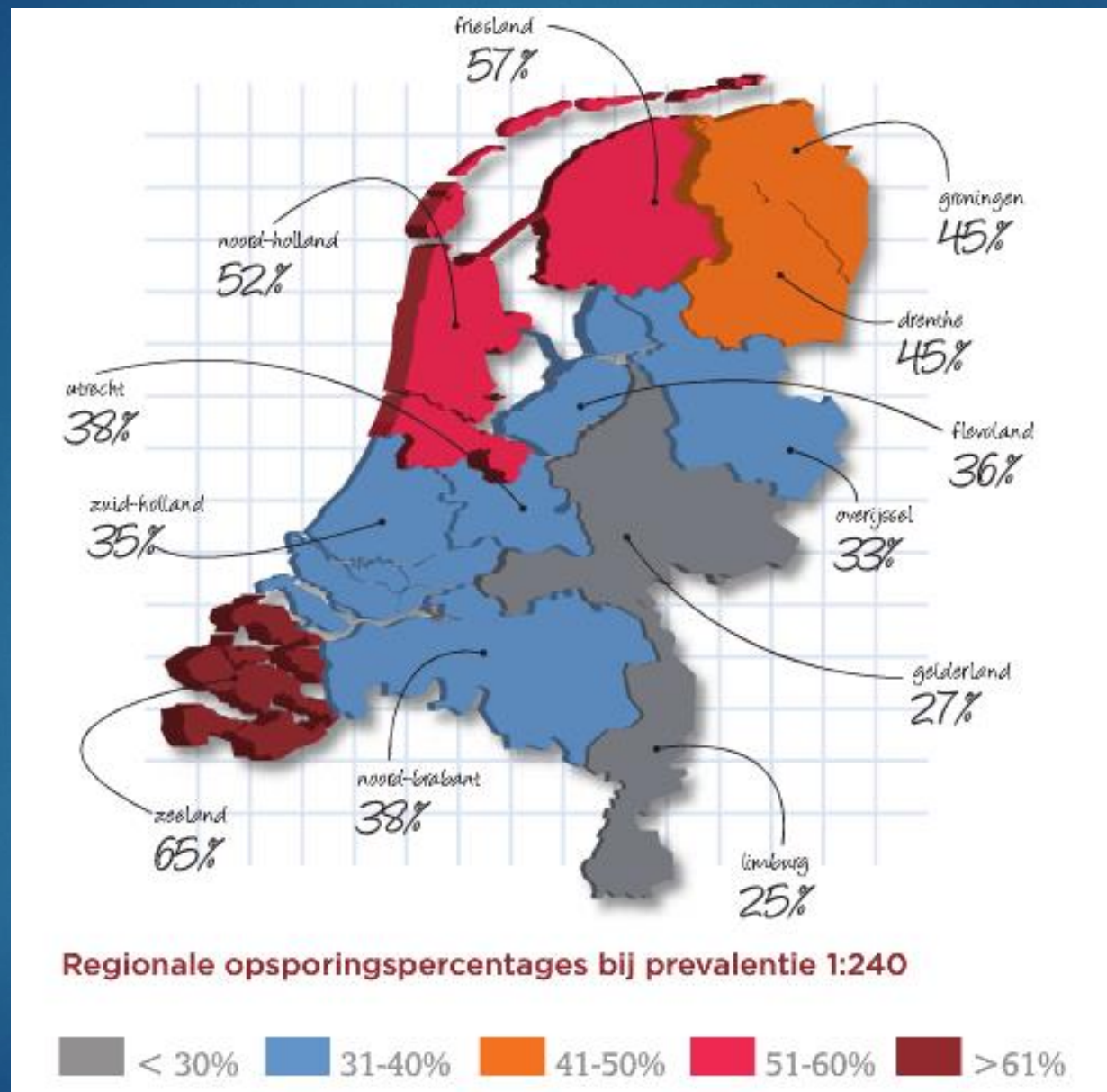


Manon Houter & Janneke Wittekoek
Sabine Frieser
Ida Kolkman

Directie
FH consulent
Office manager



Waar
staan
we nu?



Waar
willen we
heen?

LANDELIJK (GLOBAL)



Landelijke dekking

6 LEEFH centra

4 perifere centra

10 FH consulenten

Indexen thuis bezoeken

- *hervatten genetic fieldwork

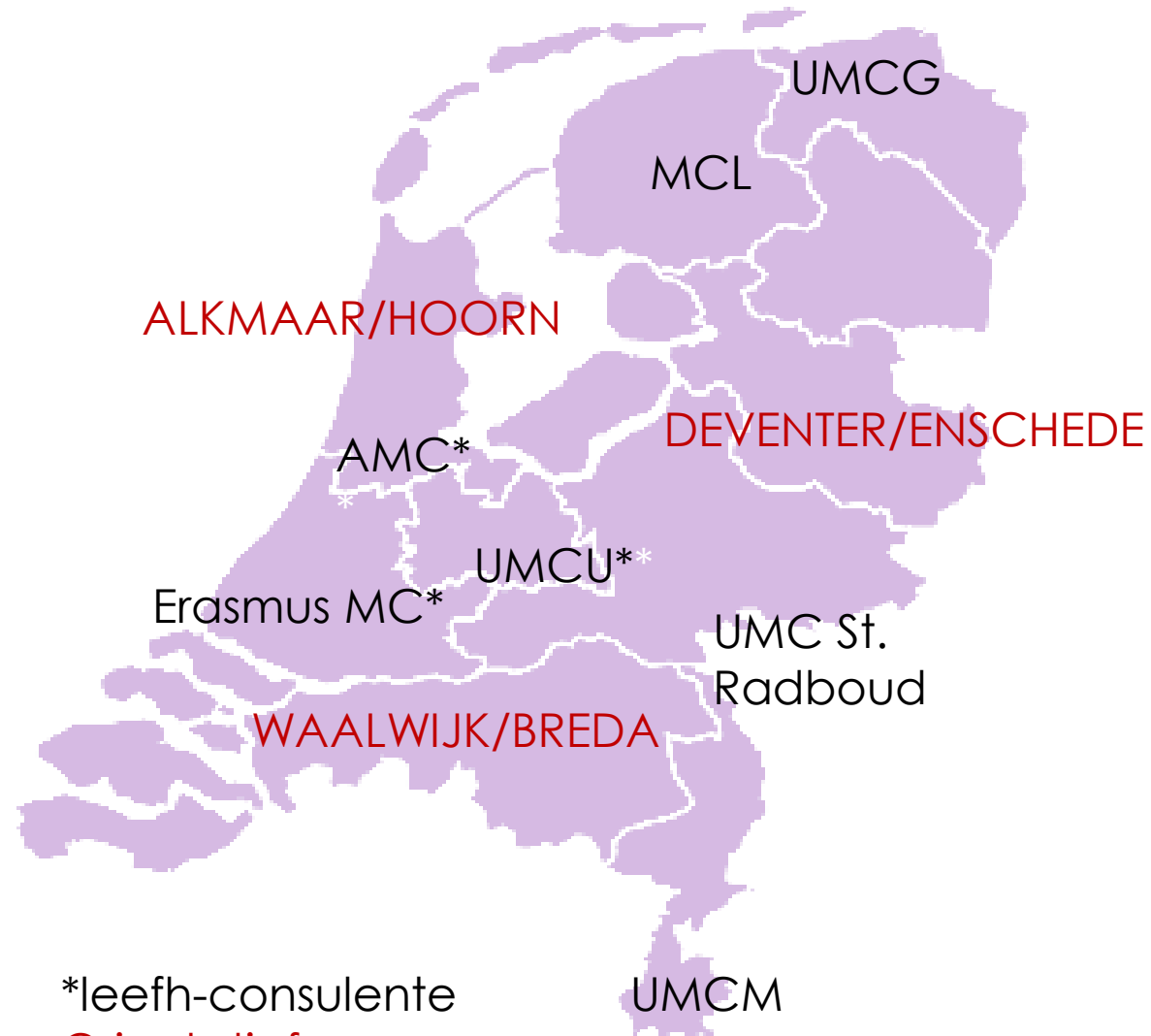
- *actieve preventie

Internationaal

- *FH NL wetenschappelijk op de kaart

- * Rolmodel

LEEFH-centra stand van zaken



*leefh-consulente
Orientatiefase

- ▶ Familiescreening binnen de poorten van het ziekenhuis door gespecialiseerde verpleegkundige (LEEFH-consulent)
- ▶ Gecertificeerde opleiding voor LEEFH-consulenten (handling FH-Dbase)
- ▶ Samenwerkingscontract, gebruikersovereenkomst en geheimhoudingsplicht
- ▶ “Marketing” en patiënten informatie via LEEFH website

Aandachtspunten ↔ Toekomst



DNA onderzoek, ontwikkelingen en financiering (DOT's)

Rol Klinische Genetica vs Interne

Cascadescreening

Stamboomonderzoek

Ook klinische FH families (zonder mutatie)

Actieve opsporing



Aandachtspunten ↔ Toekomst



- ▶ Bezoeken en inventarisatie werkwijze FH expertise centra
- ▶ Implementeren uniforme workflow
- ▶ Problem solving/knelpunten/wensen
- ▶ WEBSITE
- ▶ PATIENTENINFORMATIE VERBETEREN
- ▶ PLATFORM
- ▶ MEER “POSITIEVE” AANDACHT VOOR VERHOOGD CHOLESTEROL





► Mail
ideeën/opmerkingen/vragen/input
naar: info@leefh.nl

Dank voor uw aandacht

