

# Familiële Hipercholesterolemie —

## 'n Ondersoek na sy voorkoms in die Pretoria - Brits - Rustenburg distrik

deur Prof LS de Villiers

Sekere departemente van die Fakulteit Geneeskunde van die Universiteit van Pretoria by name die departemente Chemiese Patologie, Interne Geneeskunde, Chirurgie, Kindergeneeskunde en Huisartskunde is in samewerking met die Departement Gesondheid, Welsyn en Pensioene besig om navorsing op Arteriosklerose en Hartsiektes te doen.

Een van die projekte waarmee besig is, is die opsporing van gevalle met Familiële Hipercholesterolemie in die Pretoria-Brits-Rustenburg distrikte. Hiervoor het ons die samewerking van alle praktiserende geneeshere in hierdie distrikte nodig.

Dit is alom bekend en aanvaar dat koronêre hartsiektes (KHS) se voorkoms onder die Afrikaans-sprekendes van ons land van die hoogste in die wêreld is. Die rede vir hierdie hoë voorkoms is nog nie met sekerheid vasgestel nie.

### Die verskil tussen multifaktoriale KHS en familiële hipercholesterolemie

'n Duidelike verskil moet tussen hierdie twee siektes gemaak word. Die een tipe is waar multifaktoriale faktore as gevolg van 'n tussenwerking tussen veelvuldige genes en veelvuldige eksogene of omgewingsfaktore 'n rol speel.

In die V.S.A. is die volgende risikofaktore gevind om statisties belangrik te wees en aangesien die Suid-Afrikaners die westerse dieët volg, kan dieselfde faktore by ons belangrike wees.

Dit is naamlik, sigarette rook, 'n verhoogde bloed-cholesterol, 'n verhoogde bloeddruk, 'n verminderde koolhidraat-verdraagsaamheid, 'n positiewe familiegeskiedenis van KHS of diabetes mellitus, vetsug, 'n verhoogde serumuraat, 'n gespanne

persoonlikheid, 'n sedentêre lewenspatroon en die gebruik van voorbehoedmiddels by vrouens.

Familiële Hipercholesterolemie (FH) is 'n outosomale dominante oorerflike toestand gekenmerk deur erg verhoogde bloed-cholesterol, die teenwoordigheid van xantoma (handekstensore, Achillespees, elmboë, knieë, boude, vel), xantelasmata (in ooghoeke) en premature arcus coneae.

Die biochemiese letsel is 'n tekort of afwesigheid van seloppervlakte — reseptore wat laedigheid-lipoproteïene (die hoofdraer van serum cholesterol) afbreek en dus cholesterolvorming in die liggaam beheer. Normaal kom tussen 50 000 en 80 000 van hierdie reseptore op die oppervlakte, gekonsentreer in een deel, van 'n enkele betrokke sel voor.

Die koronêre hartsiekte-simptome kom erg prematuur voor en is dikwels vanaf geboorte teenwoordig. Die homosigote, dit wil sê, die wat die dominante geen vanaf beide ouers erf, sterf gewoonlik voor 30 jaar aan koronêre trombose.

Min twyfel bestaan dat FH die mees algemene dominante oorerflike siekte by die mens is.

### Die voorkoms van die siektes in Suid-Afrika

Goeie aanduidings is gevind dat beide vorms van koronêre hartsiektes se voorkoms in Suid-Afrika besonder hoog is. Die redes hiervoor kan moontlik aan die volgende faktore te wyte wees.

1. Stamverwante ondertrouery het op 'n redelike groot skaal onder die stigtersfamilies van die Afrikaanssprekendes plaasgevind. Hierdie feit kon 'n belangrike rol in die samevoeging van genes ge-

speel het om dus 'n faktor te wees in die voorkoms van multifaktoriale KHS.

2. Die voorkoms van FH is besonder hoog onder die Afrikaanssprekendes van ons land. Hierdie dominante oorerflike siekte is besig om vinnig te versprei. In Johannesburg is 34 homosigote by die lipiedsiekte kliniek van die Johannesburgse Hospitaal tussen 1972 en 1979 gevind.

'n Ondersoek tans uitgevoer in die Pretoria-Brits-Rustenburg area toon die teenwoordigheid van nog verskeie homosigote. Die Johannesburgse groep stel die voorkoms van heterosigote onder Afrikaners op 1/100. 'n Heterosigoot erf die siekte gewoonlik net van een ouer oor.

Die wêreldsyfer vir heterosigote onder blankes elders is 1/500. Op Bloemfontein en Standerton rapporteer geneeshere hoë voorkomssyfers. Merkwaardig is die feit dat in die Kaap-provinsie net twee homosigote bekend is. 'n Geval van FH is nog nooit onder die swartes in Suid-Afrika gerapporteer nie alhoewel ons twee moontlike gevalle die afgelope paar maande gesien het.

### Wanneer het mutasies in FH plaasgevind?

Mutasië (veranderinge in gene wat permanent oorgedra kan word) kan of spontaan plaasvind, wat uiters seldsaam is, of kan deur fisiese faktore veroorsaak word. Bekende fisiese faktore is ultra-violetlig, sekere chemiese stowwe en radio-aktiwiteit.

Dit is feitlik onmoontlik om vas te stel wanneer 'n mutasie in FH in die mens plaasgevind het aangesien die bepaling van bloed-cholesterol nie in die vorige geslagte beskikbaar was nie.

Na bladsy 11

## Familiële Hipercholesterolemie

van bladsy 9

### 'n Besondere familie

Hermanus Potgieter het saam met sy broer, die bekende Voortrekkeleier, Andries Hendrik Potgieter na Transvaal getrek. Hy het deelgeneem aan die slag van Vegkop en het hom daarna in 1840 op die plaas Nooitgedacht aan die voet van die Magaliesberg gevestig. Op dieselfde plaas het die Boeremagte een-en-sestig jaar later 'n oorwinning oor die Britse magte behaal.

Potgieter is op Moordrif naby Potgietersrust deur plaaslike inboorlinge in 1854 op grusame wyse om die lewe gebring.

Sy seun, Hermanus is op 12 Augustus 1823 in Cradock gebore. Laasgenoemde is met Veldkornet Gert Johannes Kruger, 'n oom van Paul Kruger, en sy vrou Elizabeth Catharina Johanna (gebore Pelser) se dogter Jannetjie Lefina Catharina Francina (gebore op 7 Augustus 1923) op Vioolsberg in die Kaap getroud. Hulle het 10 kinders gehad.

Na Jannetjie se dood (en dit word beweer dat sy baie skielik op 50jarige ouderdom oorlede is) is Hermanus met Hester Maria Christina van Rensburg getroud van wie hy nog agt kinders gehad het. Hermanus se oudste dogter is met Johannes David van Aswegen getroud, en daar was 'n intieme vriendskap tussen skoonpa en skoonseun, en beide het op plase in die omgewing van Hermanus se vader, Hermanus Phillipus, se plaas hulle gevestig.

Terselfdertyd het twee Klopper broers, Johannes Jacobus en Cornelis Petrus, saam met hulle vrouens en kinders ook bure van die Potgieters en Van Aswegens geword. Hier het hulle saam in 'n vallei bekend as "die Moot" tussen die Magaliesbergreeks aan die noorde en die Witwatersberg-reeks aan die suide gebly in die omgewing van Hekpoort.

Aangesien daar geen rede was vir rondryery nie behalwe 'n inboorlingoorlogie so nou en dan, het hulle maar ondermekaar rondgekuier en ondermekaar getrou. So het daar heelwat neef-en-niggie of kleinneef-en-kleinniggie huwelike plaasgevind.

Afstammeling van vorige inwoners van hierdie "Moot" area ly nou aan Familiële Hipercholesterolemie. Wat besonder interessant is dat alleen afstammeling van Hermanus Potgieter se eerste vrou, Jan-

netjie Lefina Catharina Fransina, die siekte toon.

Dit wil dus voorkom, alhoewel dit nie bewys kan word nie, dat Jannetjie die oordraer van hierdie dominante geen kan wees. Of sy die persoon is wat die mutasie ondergaan het en of sy dit van een van haar ouers oorgeërf het is tans onmoontlik om te bewys.

Die 48ste hartoorplantingspasient in Suid-Afrika, mnr Johan Vorster van Potchefstroom wat sy abbaht op 24 Oktober 1980 gekry het, is 'n agter-agter-kleinkind van Hermanus en Jannetjie Potgieter.

Hierdie is net een voorbeeld van baie families met hierdie siekte. Dit is interessant hoe dikwels die van Potgieter of Kruger in die voorouers van hierdie pasiënte voorkom.

Gelukkig is daar tans amateur genealoë wat juis die Kruger en Potgieter families nagaan.

### Waarheen om gevalle na toe te verwys

Geneeshere in die Pretoria Distrik word dus vriendelik versoek om gevalle van Familiële Hipercholesterolemie te verwys na: Suster M Coetzee, Department Genetiese Dienste, Louis Pasteurgebou, Pretoria. Tel.: No. 21-8711.

Die ondersoekers is nie van plan om die pasiënte van u weg te rokkel nie maar wil graag met u saamwerk. Daar sal terugvoering aan die praktisyn wees. Enige inligting in verband met bloedlipiedwaardes sal waardeer word.

### Optrede voorgestel

Ten opsigte van multifaktoriale NKS Die algemeen aanvaarde voorkomende en regstellende behandeling soos dwarsdeur die Westerse Wêreld gebruik en voorgestel, moet intensief ook in Suid-Afrika toegepas word. Moontlik mag die genetiese faktore van die multifaktoriale kompleks 'n meer belangrike rol speel as in ander Westerse lande weens die breë familiële verwantskap van Afrikaners.

Veral sal na die tradisionele diët van die Afrikaner gekyk moet word. Dit help nie om te sê "omdat my grootouers 'n ryk diët van vet en room en eiers geëet het gaan ek die siekte nie kry nie."

Die inname van veral growwigheid soos semels, rou groente en vrugte moet weer soos vanouds ingeneem

word. Hardlywigheid lei tot 'n ophoping in die dermkanaal met meer heropname van cholesterol uit die derm terug in die bloed.

Oefening op 'n magtige gesonde en aangename wyse moet aangemoedig word. Alkohol kan in 'n matige wyse gebruik word en dan alleen nie meer as twee drankies per dag nie en dan liefs in die vorm van wyn. Bier en spiritus kan nadelig wees.

### Ten opsigte van familiële hipercholesterolemie

Drastiese optrede moet onderneem word om hierdie siekte te bekamp vir die volgende redes: elke heterosigootouer kan die siekte aan 50% van die kinders oordra. Gelukkig sal 'n normale kind van 'n heterosigootouer nie die siekte aan sy nakomelinge kan oordra nie.

Die biologiese fiksheid van FH (dit wil sê die vermoë van 'n geaffekteerde om kinders te reproduseer) is in teenstelling met die meeste dominante oorerflike siektes hoog. Hierdie mense kan dus voortleef tot na puberteit en kan kinders met dieselfde siekte voortbring.

Koronêre hartsiektes is vanaf die eerste dekade dikwels teenwoordig en die pasiënte sterf op 'n jong leeftyd, veral homosigote wat selde dertigjarige ouderdom bereik.

Die siekte tas persone aan op toenemende jong ouderdomme in opeenvolgende geslagte. 'n Oupa wat tagtig geword het, met of sonder hipercholesterolemie, vrywaar nie sy kleinseun of kleindogter van 'n koronêre trombose op dertig jaar nie.

Die optrede voorgestel sluit die volgende in: algemeen: die opsporing van alle gevalle, heterosigote sowel as homosigote.

Die nagaan, klinies sowel as biochemies, van alle naverwante familieleden.

Die biochemiese vasstelling van reseptordefektiewe of reseptorafwesige gevalle insluitende bepalinge op amnionvug.

Geniese Voorligting: ten opsigte van die gevare verbonde aan die siekte.

Ten opsigte van die gevaar van familieerwante ondertrouety.

Ten opsigte van die gevaar vir die kinders van so 'n huwelik en die uitwys van die feit dat 50% van die kinders van heterosigote die siekte kan opdoen en oordra.

Na bladsy 14

## Familiële Hipercholesterolemie

van bladsy 11

| Huwelike                    | Homosigote | Heterosigote | Normaal |
|-----------------------------|------------|--------------|---------|
| Heterosigoot x Normaal      | 0          | 50%          | 59%     |
| Heterosigoot x Heterosigoot | 25%        | 50%          | 25%     |
| Homosigoot x Normaal        | 0          | 100%         | 0       |
| Homosigoot x Heterosigoot   | 50%        | 50%          | 0       |

Die moontlikheid van wettige vrugafdrywing van fetusse met positiewe amnionvogsels bevindings.

Behandeling van pasiënte: 'n Streng diëet moet so jonk as moontlik aan die pasiënt voorgeskrywe word.

Chirurgie moet toegepas word, beide voorkomend sowel as genesend, aan aangeduie gevalle. Die chirurgie is gemik om die heropname van cholesterol uit die dunderm te verminder


asook om die sintese van cholesterol in die lewer te onderdruk.

Enige nuwe geneesmiddels of kombinasies van geneesmiddels moet gebruik word asook navorsing moet op die fynere effekte van die bloedbiochemie van hierdie middels toegepas word.

Die geestestoestand van hierdie pasiënte moet positief ingestel word. Voorstelle hieromtrent is die volgende: 'n Register van pasiënte

kan saamgestel word waardeur hulle van tyd tot tyd van nuwe vorderinge en aanbevelings aangaande nuwe behandelingsprosedures in kennis gestel kan word.

'n Klub en takke daarvan kan gestig word met die doel om vergaderings, lesings en sosiale byeenkomste te reël, soortgelyk aan klubs wat vir suikersiektelyers en mense wie se stembande vir kanker verwyder is, in die lewe groep is.

Reg. No. J1113/101 Phentermine HCl 30mg Minobese Forte 

# minobese forte

**minobese forte** time-capsules help your patients adhere to a reduced food intake by suppressing the food desire.

One **minobese forte** capsule taken after breakfast controls appetite for 10 – 12 hours.

## minobese forte

Diet Guide & Comprehensive Kilojoule Counter



Free copies of the Minobese Forte Diet Guide are available from: –



Restan Laboratories  
Tel: (011) 788-5402