

## **113. Lipoproteïne lipase deficiëntie**

### **Synoniemen:**

Lipoproteïne lipase deficiëntie / efficiency  
LPL deficiëntie / deficiency  
Hyperlipoproteïnemie type 1  
hyperlipemie

Meest gebruikte naam:  
Lipoproteïne lipase deficiëntie

### **Inleiding**

Lipoproteïne lipase-deficiëntie (LPL-deficiëntie) is een erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren botten en organen, en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats met behulp van enzymen (eiwitten die processen in het lichaam helpen versnellen). Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een stof kan niet meer worden omgezet of getransporteerd en hoopt zich op in de cel. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte.

#### *Het defecte enzym*

Lipoproteïne lipase (LPL) is een enzym dat vooral voorkomt aan de binnenkant van bloedvaten in het hart, vetweefsel en spieren. LPL bindt aan vetdeeltjes in het bloed (triglyceriden) en zorgt ervoor dat er vanuit het vet energie wordt gemaakt. Ook zorgt LPL ervoor dat de vetdeeltjes worden opgeslagen als vetweefsel en dat de vetdeeltjes door de levercellen worden opgenomen. Als LPL niet werkt, stijgt de hoeveelheid triglyceriden in het bloed en in de organen. Mensen met een LPL-deficiëntie hebben vaak veel meer triglyceriden in het bloed dan mensen met goed werkend LPL.

#### *Zeldzaam*

Een LPL-deficiëntie is erg zeldzaam. Het komt bij ongeveer 1-2 op de 1.000.000 personen voor. Er zijn tot nu toe meer dan honderd afwijkingen in het LPL-gen bekend die kunnen leiden tot LPL-deficiëntie. Bij sommige afwijkingen is er nog een kleine hoeveelheid LPL aanwezig, maar bij andere afwijkingen is er helemaal geen LPL.

### **Symptomen**

De meeste patiënten met een LPL-deficiëntie krijgen in hun kinderjaren al klachten, zoals verminderde groei, buikpijn en krampen (soms veroorzaakt door een acute alvleesklierontsteking), diarree, een vergroting van de lever en milt en kleine gele vetbultjes op de huid (eruptieve xanthomen). Vaak komen deze voor op drukplaatsen, zoals de billen, ellebogen, rug en knieën of op de pezen. Het grote gevaar voor de patiënten met een LPL-deficiëntie is alvleesklierontsteking. Deze begint meestal met klachten van buikpijn (die kan uitstralen naar de rug) samen met misselijkheid en braken. Sommige patiënten krijgen meerdere keren een alvleesklierontsteking waardoor deze minder kan functioneren en op lange termijn bijvoorbeeld suikerziekte kan ontstaan.

Symptomen en het beloop van een LPL-deficiëntie variëren echter van patiënt tot patiënt.

### **Diagnose**

De combinatie van symptomen wordt vaak niet herkend als LPL-deficiëntie. De diagnose wordt meestal pas gesteld als patiënten alveesklierontsteking krijgen of als er bloed geprikt wordt en dit een melkachtige kleur heeft. Als de arts het vermoeden heeft op een LPL-deficiëntie, wordt de hoeveelheid triglyceriden gemeten in het bloed. Bij LPL-deficiëntie is deze veel hoger dan normaal. Om daadwerkelijk vast te stellen dat het om een LPL-deficiëntie gaat, moeten onderzoekers bepalen hoe goed het enzym LPL werkt. Dit kan in het bloed onderzocht worden. Als deze sterk verlaagd of afwezig is, heeft de patiënt een LPL-deficiëntie. Ook wordt er vaak nog gekeken of een afwijking in het DNA gevonden kan worden die het niet werkende LPL kan verklaren.

### **Behandeling**

Bij patiënten wordt met de behandeling gestreefd naar een zo laag mogelijk triglyceridengehalte. Op dit moment zijn daar nog geen medicijnen voor.

#### *Dieet*

Op dit moment is de enige optie om de triglyceriden te verlagen een dieet, waarbij de vetinname beperkt wordt tot 10-15% van de totale dagelijkse calorie-inname. Hierbij kan de patiënt een olie met speciale triglyceriden gebruiken (MCT olie). Deze speciale triglyceriden kan je lichaam gebruiken, zonder dat er LPL nodig is om ze in de cellen op te nemen. Ook mag de patiënt bij dit dieet geen alcohol drinken. Dit strenge dieet heeft geen invloed op de groei en ontwikkeling in de kindertijd en puberteit. Wel moet opgelet worden bij bepaalde medicijnen, zoals bètablokkers, oestrogeen, diuretica en sertraline. Deze medicijnen kunnen ervoor zorgen dat je lichaam zelf meer triglyceriden gaat aanmaken.

#### *Gentherapie*

Mogelijk kan LPL-deficiëntie in de toekomst worden behandeld met de gentherapie Glybera. Patiënten krijgen met een aantal kleine prikken een gezond LPL-gen in de spieren van de benen ingespoten. Spieren maken namelijk het meeste LPL. Het gezonde LPL-gen wordt dan opgenomen in de spieren, waardoor de spieren LPL gaan maken. Hierdoor daalt de hoeveelheid vetdeeltjes in het bloed. Deze behandeling moet regelmatig herhaald worden.

### **Erfelijkheid**

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).