



Mini-hvidbog: Summary fra Høring vedr. opsporing af patienter med arveligt forhøjet kolesterol (FH)

Mandag den 12. september 2016 blev høringen vedr. opsporing af patienter med arveligt forhøjet kolesterol (FH) afholdt i Fællessalen på Christiansborg. Vært for høringen var Liselott Blixt, fmd. for Folketingets Sundhedsudvalg. Dagen startede med et oplæg fra en patient, der fortalte om konsekvenserne ved at leve med arveligt forhøjet kolesterol. Herefter fulgte en række oplæg fra eksperter fra både ind- og udland, fagpersoner fra både den primære og sekundære sektor, brancheorganisationer, politikere samt industrien.

Programmet var inddelt i tre moduler for at bibringe forskellige perspektiver på arveligt forhøjet kolesterol samt opsporingsgraden:

- **Modul 1 Arveligt forhøjet kolesterol – Hvad er det? Forekomst, status for opsporing og behandling i Danmark**
- **Modul 2 Erfaringer fra udlandet og omkostninger forbundet med arveligt forhøjet kolesterol**
- **Modul 3 Politisk prioritering og løsninger vedr. en styrket FH-opsporing**

Programmets første del drejede sig i høj grad om det forskningsmæssige og lægefaglige arbejde i relation til familiær hyperkolesterolemie (FH). Det blev her kortlagt, hvad vi ved om sygdommen, den danske opsporingsgrad sammenlignet med udlandet, behandling og forebyggelse samt det daglige arbejde imellem de almen praktiserende læger og de specialiserede lipidklinikker. Herefter fulgte andet modul, hvor der igennem faglige oplæg blev kastet lys over omkostningerne ved at øge indsatsen med opsporing af patienter med FH i Danmark. Samtidig blev det afdækket, hvordan man i andre lande har båret sig ad med at organisere indsatsen. Slutteligt rummede dagens tredje modul en politiske diskussion af, hvilke prioriteringer, initiativer og løsninger, der skal danne rammerne om en fremtidig styrkelse af FH-opsporing.

I forbindelse med oplægsholdernes indlæg kom en række anbefalinger til hvordan FH-opsporingen kan øges og hvordan et bedre behandlingsforløb for de eksisterende FH-patienter kan sikres.

Alle anbefalingerne ses oplistet bagerst.

Opsummering af Modul 1

Arveligt forhøjet kolesterol – hvordan det er at være født og leve med sygdommen FH *ved Charlotte Bott, FH-patient*

- Det er en svær sygdom at leve med, særligt som ung, idet det er en "usynlig" sygdom. Man føler sig uovervindelig, og når man ikke mærker noget til sygdommen, bliver medicinen nedprioriteret. En følgende konsekvens heraf var, at Charlottes kolesteroltal steg.
- Samtidig var hun i sin ungdom ikke opmærksom på, hvilke konsekvenser et forhøjet kolesteroltal kunne have på længere sigt.
- Charlotte har igennem sin tid som FH-patient følt, at lidelsen har fået for lidt opmærksomhed, når hun er blevet mødt af alment praktiserende læger. Det var først, da hun blev henvist til en lipidklinik, at sygdommen og de mulige konsekvenser for hende selv og hendes børn blev taget seriøst.
- Charlotte oplevede, at først da hun blev kategoriseret som hjertesyg og fik lavet en ballonudvidelse som følge af hendes sygdom, blev hun mødt af en tilstrækkelig opmærksomhed og et systematisk behandlingsforløb.
- Charlottes egne børn er blevet tjekket for FH, hvoraf den ene også lider af sygdomme, og den anden ikke gør.
- Det er afgørende, at både patienter og sundhedssystemet er mere opsøgende for at sikre, at potentielle FH-syge bliver tjekket.

- **Anbefaling:** Rutinemæssige indkaldelser til kontrol af FH-patienter ved egen læge vil have stor betydning for, at man som patient bliver fastholdt i sin behandling, og patienter derfor ikke dropper medicinen. Samtidig er der et stort behov for øget information og oplysning om sygdommen.
- **Anbefaling:** Etablering af FH-patientforening i Danmark (ligesom man bl.a. har det i Sverige), der kan sikre en højere grad af information og oplysning til patienter såvel som til pårørende til personer med arveligt forhøjet kolesterol.

Til at afdække, hvad vi lægefagligt og forskningsmæssigt ved om FH, var der til høringen inviteret følgende eksperter:

- **Henning Bundgaard**, *Professor i arvelige hjertesygdomme, overlæge, dr.med. Rigshospitalet, tidligere formand for arbejdsgruppe vedr. Arvelige hjertesygdomme under Dansk Cardiologisk Selskab.*
- **Marianne Benn**, *Klinisk forskningslektor, Overlæge, Ph.d. og dr.med., Klinisk Biokemisk Afdeling, Gentofte Hospital.*
- **Pernille Corell**, *overlæge, M.D. og Ph.d., kardiologisk afdeling på Roskilde Sygehus.*
- **Børge Nordestgaard**, *klinisk professor ved Det Sundhedsvidenskabelige Fakultet på Københavns Universitet og overlæge på Herlev Hospital.*

Tilsammen præsenterede eksperterne forskningsresultater og erfaringer fra deres arbejde med familiær hyperkolesterolemie (FH). Nedenfor ses et uddrag af de resultater og erfaringer, der blev

fremlagt.

- FH er en hyppig, autosomal, monogen arvelig form for hyperkolesterolæmi, og som ubehandlet medfører betydelig forhøjet risiko for hjertekarsygdomme og død. Det er den arvelige sygdom, der forårsager flest dødsfald.¹
- Den nyeste forskning viser, at 1 ud af 200-225 danskere lider af familiær hyperkolesterolæmi (FH). Tidligere troede man at tallet var 1 ud af 500. Problemet er altså større og opsporingsgraden mindre, end man hidtil har troet.²
- FH er både underdiagnosticeret og underbehandlet.³
- Opsporingsgraden af FH i Danmark vurderes i dag at være på omkring 4 %.
- Med en FH-prævalens – dvs. forekomst – på 1 ud af 200-225 vurderes det endvidere, at ca. 24.400-28.000 danskere lider af sygdommen.⁴
- Til sammenligning er opsporingsgraden for patienter med arveligt forhøjet kolesterol hele 71 % i Holland og 43 % i Norge.⁵
- Ubehandlede FH-patienter har 13 gange højere risiko for at udvikle tidlig hjertekarsygdom sammenlignet med en baggrundspopulation uden FH.⁶
- Forskningsresultater viser, at i omegnen af 3/4 af ubehandlede FH-patienter vil dø som følge af deres sygdom.⁷
- Der findes i dag ikke et FH-register i Danmark, hvilket besværliggør kortlægningen af patienterne og informationsdeling på tværs af enheder.⁸
- Det er i dag et stort problem, at mange FH-patienter først kommer til de specialiserede lipidklinikker, når de har haft deres første event – fx blodprop i hjertet. En for sen igangsættelse af behandling har store konsekvenser for følgesygdomme og levetid.⁹
- Der er i dag i sundhedssystemet alt for stort fokus på patientdiagnoser og ikke på familiediagnoser. Det er af altafgørende betydning, at fremtidige initiativer og det fremtidige arbejde med FH bliver foretaget med øje for, at der er tale om en familiesygdom.¹⁰
- Der er et stort behov for, at udfordringen med FH både lægefagligt og politisk bliver taget langt mere alvorligt end det er tilfældet i dag.
- **Anbefaling (Bundgaard):** Der skal udarbejdes en 2019-plan med nedsættelse af en task force, der sætter sig mål for opsporingsgrad af FH på 40-50% i 2019.
- **Anbefaling (Benn):** Man skal i fremtiden systematisere screeningsindsatsen, således man får alle danskere screenet for FH. En forslag kunne være, at man screenede alle babyer i forbindelse med deres PKU-test.
- **Anbefaling (Benn):** Et øget fokus på det begrænsede kendskab til sygdommen blandt praktiserende læger mhp. at de i større grad kan bidrage til opsporing, udredning og viderehenvielse af patienterne fra praksis til lipidklinikker.

¹ Børge Nordestgaard, "Arveligt højt kolesterol: Familiær hyperkolesterolæmi", PP-præsentation slide 3

² Børge Nordestgaard, "Arveligt højt kolesterol: Familiær hyperkolesterolæmi", PP-præsentation slide 8, samt Marianne Benn, "Numbers of FH", PP-præsentation slide 10.

³ Børge Nordestgaard, "Arveligt højt kolesterol: Familiær hyperkolesterolæmi", PP-præsentation slide 3

⁴ Børge Nordestgaard, "Arveligt højt kolesterol: Familiær hyperkolesterolæmi", PP-præsentation slide 8, samt Marianne Benn, "Numbers of FH", PP-præsentation slide 10.

⁵ Børge Nordestgaard, "FH i Holland, Norge og Danmark", PP-præsentation slide 5

⁶ Henning Bundgaard, "Symptomer og risiko", PP-præsentation slide 7

⁷ Henning Bundgaard, "Dødsårsag hos 62 danske patienter med FH", PP-præsentation slide 8

⁸ Børge Nordestgaard, "Tiltage til bedre opsporing af FH", PP-præsentation slide 27

⁹ Pernille Corell, "Samarbejde med praksis", PP-præsentation slide 30-32

¹⁰ Pernille Corell, "Familieopsporing", PP-præsentation slide 13-16

- **Anbefaling (Corell):** Der er behov for flere ressourcer til lipidklinikkerne for at nedbringe ventetiden til behandling af FH-patienter. Samtidig er det behov for uddannelse og en forøgelse af vidensniveauet blandt både praksislæger og sygeplejersker, så FH-patienter kan modtage en optimal vejledning og behandling.
- **Anbefaling (Børge Nordestgaard):** Hele familier skal screenes, hvis der er ét familiemedlem, der bliver diagnosticeret med FH. I den forbindelse kunne man overveje at etablere mobil familieopsporing, som man har gjort i Holland, hvor man vha. mobile enheder kører ud til folk og tester dem i deres hjem.
- **Anbefaling (Børge Nordestgaard):** Der skal på alle linjer foretages en mere central indsats. Der skal således afsættes midler til central finansiering, etableres en central registrering og prioriteres flere ressourcer til lipidklinikker.

Opsporing i almen praksis og den praktiserende læges fokus på FH

ved Thomas Bo Drivsholm, Praktiserende læge, lektor, Institut for Folkesundhedsvidenskab, Det Sundhedsvidenskabelige Fakultet, Københavns Universitet.

- Der er en række muligheder for at øge fokus på opsporingen af FH igennem en række initiativer, herunder f.eks. øget opportunistisk screening, opdatering af kliniske vejledninger og Lægehåndbogen med opdaterede oplysninger om FH for derigennem at sikre øget fokus på FH i almen praksis.¹¹
- Samtidig bør der ske en mere systematisk implementering af ny viden samt videndeling på tværs af sundhedssystemets sektorer.

¹¹ Thomas Drivsholm, "Muligheder for øget opsporing af patienter med FH", PP-præsentation slide 18

Opsummering af Modul 2

Sundheds- og samfundsøkonomiske omkostninger forbundet med arveligt forhøjet kolesterol (FH) - samt potentielle gevinster forbundet med en styrket opsporing

ved Jakob Kjellberg, Professor, programleder for Sundhed, KORA, Det Nationale Institut for Kommuners og Regioners Analyse og Forskning.

- Når man vurderer omkostninger forbundet med øget opsporing og behandling af FH-patienter, er det først og fremmest relevant at slå fast, at der er store sundhedsmæssige konsekvenser, herunder også betydelige produktionsomkostningstab ved ikke at behandle.¹²
- Modelberegninger viser, at ca. halvdelen af ubehandlede højrisiko patienterne vil få en blodprop i hjertet. De direkte behandlingsomkostninger ved at blive ramt af en blodprop, vurderes at være 100.000 kr. året efter, man er blevet ramt.¹³
- Det vurderes, at de direkte omkostninger til medicin for FH-patienter er op til 50-60.000 årligt.¹⁴ Dertil kommer betydelige produktionstabsomkostninger.
- Fra et sundhedsøkonomisk perspektiv, er der således et betydeligt potentiale for samfundet rent faktisk at behandle patienter via effektiv forebyggelse af konsekvenserne af FH, da man herigennem kan undgå de omfangsrige behandlingsomkostninger og produktionstab, der er forbundet med hjertesygdomme.¹⁵
- Modelanalyser viser, at det sundhedsøkonomisk er en fornuftig idé med opsporing og behandling af personer med FH. Dog er behandlingsomkostningerne med PCSK9 så høje, at de i et sundhedsøkonomisk perspektiv nok bør reserveres til en mindre gruppe.
- Forudsætningen for at kunne behandle FH-patienterne er dog, at man kender dem. I den forbindelse spiller opsporingsgraden en stor rolle – lavere opsporingsgrad fører til lavere samfundsøkonomisk gevinst. Så jo højere opsporingsgrad, jo større samfundsøkonomisk gevinst.¹⁶
- Problemet med at sikre en større grad af opsporing og behandling af FH-patienter er i højere grad et organisatorisk og lægefagligt anliggende, end det er et sundhedsøkonomisk, idet omkostningerne til standardbehandling er begrænsede set i forhold til udgifter ifm. behandling af andre patientgrupper.¹⁷

Styrket opsporing af FH – den norske model

ved professor dr.med. Leiv Ose, der har drevet FH-opsporing og lipidklinikken i Oslo i en årrække.

Leiv Ose har været den primære drivkraft bag den succesrige FH-indsats i Norge, der har sikret en opsporingsgrad på 43%, der er mere end ti gange så høj som i Danmark. Han fremlagde derfor en række anbefalinger på baggrund af sin erfaring med FH-opsporing og facilitering af lipidklinikker

¹² Jakob Kjellberg, "Hvad koster FH i Danmark", PP-præsentation slide 2

¹³ Ibid.

¹⁴ Jakob Kjellberg, "Er det så helt afsindigt dyrt at forebygge", PP-præsentation slide 3

¹⁵ Jakob Kjellberg, "Behandling af FH med økonomiske briller", PP-præsentation slide 11

¹⁶ Jakob Kjellberg, "Opsummering", PP-præsentation slide 115

¹⁷ Ibid.

- Etablering af lipidklinikker med fokus på familieopsporing har været afgørende for det høje opsporingsniveau i Norge. Med familien som primære fokusgruppe og ikke den enkelte patient, har man sikret at flere FH-patienter bliver opsporet og behandlet.
- Erfaringen fra Norge er, at FH-indsatsen samlet set har haft et lavt omkostningsniveau, ligesom faciliteringen og driften af lipidklinikkerne ikke har været begrænset af midler.¹⁸
- Etableringen af patientforeningen FH-Norge har været vigtig i bestræbelserne på at sikre, at flere er informeret om, at sygdommen findes, og folk dermed selv er opsøgende ift. behandling.
- **Anbefalinger:** 1) Opret en kompetencetjeneste med 3 eller 5 personer. 2) I en sådan kompetencetjeneste skal de udvikle masser af informationsmaterialer. 3) Få etableret en FH-patientforening.

Den reviderede specialeplan for kardiologi som regionsfunktion – udfordringer ved opsporing af FH i regionerne

ved Anne V. Kristensen (V), 2. næstformand i Region Midt og medlem af Danske Regioners bestyrelse.

- Anne V. Kristensen (V) gennemgik sit materiale fra Region Midt og havde en konstruktiv dialog med flere eksperter på høringen, herunder Børge Nordestgaard og Henning Bundgaard.
- Mere konkret kunne hun berette, at Region Midt afviste eller såede tvivl om:
 - At arveligt forhøjet kolesterol eller familiær hyperkolesterolæmi (FH) er en af de mest almindelige arvelige og potentielt dødelige sygdomme i Danmark.
 - At opsporingsgraden i Danmark er ekstremt lav – i omegnen af blot ca. 4 %.
 - At der er store gevinster ved at styrke opsporingsgraden i Danmark – ikke mindst patientmæssige gevinster, men også sundhedsøkonomiske gevinster.¹⁹

¹⁸ På lignende vis skyldes den store succes i Holland specifikt en direkte bevilling fra den hollandske regering til at finansiere mobile enheder med sygeplejepersonale, som kan køre rundt i landet for at opspore familiemedlemmer og sikre, at disse også tilbydes relevant diagnostik og behandling. Se også: <http://www.altinget.dk/sundhed/artikel/professor-danmark-svifter-patienter-med-arveligt-forhoejet-kolesterol>.

¹⁹ Kaskadescreening vurderes at være den mest omkostningseffektive opsporingsmetode, fordi 50 % af familiemedlemmer til en FH-patient også har lidelsen. For at maksimere omkostningseffektiviteten anbefaler European Atherosclerosis Society, at kaskadescreening koordineres fra centralt hold i specialiserede centre og sker ved en kombination af gentest og plasma lipid profiler. Se også *European Heart Journal* (2013), Consensus statement of the European Atherosclerosis Society, s. 1-2, 11). I England har National Institute for Health and Excellence (NICE) endvidere anbefalet kaskadescreening som en del af deres guideline for FH, hvilket forventes at øge opsporingsgraden fra ca. 15 % til 50 %. Undersøgelser har vist, at det engelske sundhedssystem (NHS) for hver 1000 identificerede FH-patienter kan reducere hjertekarsygdom svarende til en besparelse på 5,9 mio. kr., hvis slægtninge tilbydes optimal behandling. Ved ikke at øge opsporingen til 50 % vha. kaskadescreening estimeres det, at NHS årligt taber 14 mio. kr. Et nationalt register vurderes at være afgørende for at opnå en effektiv udnyttelse af familieopsporing og forventes i England at koste ca. 1,5 mio. kr. årligt. Se mere præcist: Heart UK (2012), Saving lives, saving families, s. 20-33 eller klik https://heartuk.org.uk/files/uploads/documents/HUK_SavingLivesSavingFamilies_FHreport_Feb2012.pdf.

Opsummering af Modul 3

Indspark til en national handlingsplan: Tre skridt til en bedre opsporing og behandling af arveligt forhøjet kolesterol (FH) i Danmark

ved Charlotte Søby Vestergaard, General Manager, Sanofi.

- Det bør være et klart mål, at der udformes en national handlingsplan, der skal sikre, at der i 2025 er en opsporingsgrad på 80% af FH-patienter i Danmark.
- En national handlingsplan skal hvile på tre grundelementer, der tilsammen skal bidrage til en større grad af opmærksomhed omkring sygdommen, en større grad af opsporing og et bedre behandlingsforløb. Disse elementer er:
 - 1) Øget fokus på FH blandt praktiserende læger
 - 2) Flere ressourcer til familieopsporing og etablering af nationalt FH-register (udvide brugen af elektronisk registrering af familier med FH) + etablering af nationalt FH-register)
 - 3) Forbedret behandlingskvalitet gennem bedre opsporing og opfølgning.
- For at sikre en øget opsporingsgrad, er det således afgørende, at der bliver skabt mere opmærksomhed omkring FH blandt praktiserende læger, og at der sker en bedre kobling mellem arbejdet i almen praksis og på landets lipidklinikker. Samtidig skal der foretages systematisk screening over hele landet, der dermed skal sænke dødeligheden blandt FH-patienter.
- **Anbefaling:** Implementering af diagnosekode og et nationalt FH-register, så det bliver lettere at monitorere og behandle FH-patienter.
- **Anbefalinger:** 1) Speciallæge-garanti ift. personer med FH indarbejdes i fx Hjertepakkerne, 2) Flere ressourcer til familieopsporing og etablering af nationalt FH-register, 3) Forbedre incitamenter hos praktiserende læger for opsporing

Paneldebat vedr. en styrket opsporing af arveligt forhøjet kolesterol (FH) i Danmark

Høringen blev afsluttet med en paneldebat mellem Liselott Blixt, Charlotte Søby Vestergaard, Charlotte Bott, Henning Bundgaard og Thomas Bo Drivsholm. Paneldeltagerne diskuterede dagens input og anbefalinger. Blandt andet idéen om mobil opsporing blev i panelet omtalt som en god mulighed for at sikre en højere opsporingsgrad og udligne mulige udfordringer med at opspore patienter, der bor langt fra byer med lipidklinikker.

Paneldebatten havde i øvrigt fokus på, hvad deltagerne hver især vil tage af initiativer i deres fremtidige arbejde for tilsammen at sikre en højere opsporingsgrad af FH i Danmark. Det fremtidige arbejde vil således bl.a. være udgjort af følgende initiativer:

- Organisering af lægefaglige eksperter i en arbejdsgruppe, der skal formulere en FH-handlingsplan. Handlingsplanen skal både have et politisk og et sundhedsfagligt spor, der således skal danne grundlag for initiativer på flere relevante niveauer. Handlingsplanen

skal således sigte imod bedre organisering, geografisk afdækning samt prioritering af flere midler til FH-opsporing og -behandling.

- Etableringen af en FH-patientforening i Danmark i stil med Norges. Denne skal medvirke til at sikre et højere informationsniveau både i den almene befolkning og blandt de eksisterende FH-patienter.
- Politiske initiativer der skal sikre, at FH kommer på dagsorden nationalt og regionalt. Der er behov for, at der gøres mere for at forebygge og behandle arvelige sygdomme – særligt dem der rammer geografisk og socialt skævt. En bedre registrering af FH-patienter bliver et politisk mål i denne proces.

Opsummering af anbefalinger til en fremtidig styrket FH-indsats i Danmark

1. Rutinemæssige indkaldelser til kontrol af FH-patienter ved egen læge vil have stor betydning for, at man som patient bliver fastholdt i sin behandling, og patienter derfor ikke dropper medicinen. Samtidig er der et stort behov for øget information og oplysning om sygdommen.
2. Etablering af FH-patientforening i Danmark (ligesom man bl.a. har det i Sverige), der kan sikre en højere grad af information og oplysning til patienter såvel som til pårørende til personer med arveligt forhøjet kolesterol.
3. Der skal udarbejdes en 2019-plan med nedsættelse af en task force, der sætter sig mål for opsporingsgrad af FH på 40-50% i 2019.
4. Man skal i fremtiden systematisere screeningsindsatsen, således man får alle danskere screenet for FH. En forslag kunne være, at man screenede alle babyer i forbindelse med deres PKU-test.
5. Et øget fokus på det begrænsede kendskab til sygdommen blandt praktiserende læger mhp. at de i større grad kan bidrage til opsporing, udredning og viderehenvielse af patienterne fra praksis til lipidklinikker.
6. Der er behov for flere ressourcer til lipidklinikkerne for at nedbringe ventetiden til behandling af FH-patienter. Samtidig er der behov for uddannelse og en forøgelse af vidensniveauet blandt både praksislæger og sygeplejersker, så FH-patienter kan modtage en optimal vejledning og behandling.
7. Hele familier skal screenes, hvis der er ét familiemedlem, der bliver diagnosticeret med FH. I den forbindelse kunne man overveje at etablere mobil familieopsporing, som man har gjort i Holland, hvor man vha. mobile enheder kører ud til folk, og tester dem i deres hjem.
8. Der skal på alle linjer foretages en mere central indsats. Der skal således afsættes midler til central finansiering, etableres en central registrering og prioriteres flere ressourcer til lipidklinikker.
9. Anbefalinger fra Norge: 1) Opret en kompetencetjeneste med 3 eller 5 personer. 2) I en sådan kompetencetjeneste skal de udvikle masser af informationsmaterialer. 3) Få etableret en FH-patientforening.
10. Implementering af diagnosekode og et nationalt FH-register, så det bliver lettere at monitorere og behandle FH-patienter.
11. En national handlingsplan, der hviler på følgende elementer: 1) Speciallæge-garanti ift. personer med FH indarbejdes i fx Hjertepakkerne, 2) Flere ressourcer til familieopsporing og etablering af nationalt FH-register, 3) Forbedre incitamenter hos praktiserende læger for opsporing.