

Forbedret opsporing af patienter med familiær hyperkolesterolæmi

Kort synopsis

Baggrund

Det er blevet rapporteret af Nordestgaard et al. (2013), at kun 4% af de senest estimerede 28.000 danskere med arvelige betinget forhøjet kolesterol-tal, dvs. familiær hyperkolesterolæmi (FH), er blevet identificeret. Denne fraktion er mange fold lavere end i Norge og i Holland.

Identifikation – tidligt i livet - af patienter med FH er afgørende for kunne starte tidlig primær profylaktisk medicinsk behandling for at undgå de alvorlige komplikationer ved FH - hovedsageligt akut blodprop i hjertet - og alt for tidlig død.

Med moderne behandling kan FH patienters 10-13 fold øgede risiko for hjertekarsygdom reduceres betydeligt – eller måske helt elimineres.

På dette grundlag er forbedret opsporing af patienter med FH særdeles hensigtsmæssigt – ud fra patient-, familie- og samfundsmæssige hensyn.

Opsporing af FH

Vi kan lære af de norske og de hollandske erfaringer, men på grund af forskelle i vores sundhedssystemer kan vi ikke bare anvende disse landes opsporingssystemer "1: 1" – men de skal justeres til danske forhold.

I Danmark har vi i de specialiserede lipidklinikker på sygehusene primært beskæftiget os med allerede identificerede FH patienter. Imidlertid tilbyder lipidklinikkerne også familie-opsporing, dvs. vi tilbyder undersøgelse af de pårørende, for at identificere slægtninge i den enkelte familie, som også kan have arvet gen-fejlen for FH. Dette tilbud er blevet etableret som klinisk rutine i 10 klinikker over hele landet.

Familien-screeningen i Danmark understøttes af et tæt samarbejde mellem lipid-klinikkerne - og omfatter - som noget unikt dansk - en webbaseret landsdækkende stamtavle-tegnings-system.

Forslag

Vi foreslår en mere systematisk tilgang til identifikation af patienter med FH. Dette indebærer ideelt en særskilt diagnosekode for FH, ligesom det netop er godkendt og startet anvendelse af i USA. Der er også stærkt brug for et nationalt FH-register efter f.eks. hollandsk forbillede. Vores mål er, at vi har identificeret mindst en tredjedel af patienterne med FH i Danmark, dvs. ~ 10.000 inden for 3 år.

Regionale / nationale initiativer:

En taskforce bør blive etableret, og nogle af de værktøjer, der skal anvendes, er;

1. Den største hindring for bedre opsporing har hidtil været vanskeligheden ved at identificere indekstilfældene. I mange tilfælde kan vi som læger have svært ved at skelne mellem FH og andre former for forhøjede kolesteroltal.

Vi foreslår derfor at etablere et system med "rutinemæssig advarsel" for alment praktiserende lægers laboratorie-indberetningssystem, når en patient har kolesteroltal, der er i farezonen. Patienter i farezonen kan så tilbydes henvisning til en lipidklinik inklusive familieudredning.

2. Familie-opsporing; Når vi har identificeret den første med FH i en familie, er det afgørende at bruge denne viden til at identificere andre i familien, der også har FH.

Det er muligt, at de nuværende Lipid-klinik tilbud skal suppleres med andre virkemidler for at øge opsporingsraten. I Holland har man haft udgående teams, der har tilbudt at komme ud lokalt, og "holde konsultation" i nærheden af, hvor slægtningene bor. Man kunne således forestille sig, at slægtninge på Falster eller på Samsø fik et sådan tilbud.

Der vil formentlig også være behov for at udvikle andre initiativer, der kan fremme tilgængeligheden til familie-opsporing og dermed øge opsporingsraten.

3. Registrering: Det er afgørende for området, at der udvikles et solidt, landsdækkende register med patientinformationer, blodprøver, resultater over opsporingsrater, resultater af genetiske undersøgelser, respons på behandling, omfang og karakter af komplikationer til FH mv. Registret vil dermed have stor klinisk og forskningsmæssig anvendelse.

4. Uddannelse: Systematisk undervisning af praktiserende læger og sygeplejersker i den primære sundhedstjeneste.

5. Inddragelse af andre faglige interesseparter - herunder Sundhedsfaglige Råd i de 5 danske regioner.

6. Etablere "FH-hotlines" for patienter og sundhedspersonale.

7. Børnelæger har hidtil kun i begrænset omfang været inddraget i at opspore eller behandle børn med FH.

Der foreligger nu internationale retningslinier, der anbefaler at børn med FH behandles fra 8-10 års alderen. Alle afdelinger i pædiatri vil blive tilbudt at blive involveret i projektet.

8. Opdatering/justering af retningslinjer for diagnosticering, behandling og familie-screening af FH – for børn og voksne - er allerede udviklet, men bør justeres for at blive tilpasset et væsentligt større patient-antal.

9. Patient-informationsmateriale bør endelig blive udviklet.

Taskforcen

Taskforcen vil omfatte medlemmer fra alle relevante specialer og vil repræsentere alle lipidklinikkerne, således at faglighed og konsensus sikres.

Taskforcen vil løbende udvikle og justere "værktøjerne" afhængig af succesraten.

Vi vil skabe øget bevidsthed om FH og om initiativet i medicinsk- og pressemæssig sammenhæng.

Budget

Etableringen og driften af taskforcen og registeret, samt det første års drift anslås til ca. kr. 7 mio. Beløbet for opsporing og behandling anslås i Holland og Sverige til 8-9000 kr. per patient.

Med venlig hilsen

Henning Bundgaard

Professor, overlæge, dr.med.

Hjertecentret

Rigshospitalet

Henning.Bundgaard@regionh.dk

Mob 2611 2290

Børge Nordestgaard

Professor, overlæge, dr.med.

Klinisk Biokemisk Afdeling

Herlev og Gentofte Hospital

Boerge.Nordestgaard@regionh.dk

Mobil 30287263