

## NOTAT

# Styrket opsporing og bedre behandling af arveligt forhøjet kolesterol



# Resumé

## Om arveligt forhøjet kolesterol eller familiær hyperkolesterolæmi (FH)

Arveligt forhøjet kolesterol eller familiær hyperkolesterolæmi (FH) er en af de mest almindelige arvelige og potentielt dødelige sygdomme i Danmark. Mellem 11.000 og 28.000 danskere vurderes at lide af den kroniske sygdom. Ikke desto mindre er meget få FH-patienter i dag diagnosticeret. Mere præcist er blot ca. 4 % af de danske FH-patienter diagnosticeret. Til sammenligning er tallet hele 71 % i Holland og 44 % i Norge.

## Ubehandlet familiær hyperkolesterolæmi (FH)

Det betyder, at 10.500-27.500 danskere estimeres at gå uvidende rundt med en alvorlig arvelig sygdom til trods for, at kolesterolsænkende behandling er tilgængelig. En gendefekt betyder, at kolesterol ophobes i kroppen og rammer et kritisk niveau tidligt hos mennesker med arvelig FH, hvis den ikke behandles. Ubehandlet medfører FH forhøjet risiko for hjertekarsygdom og tidlig død. Ubehandlede FH-patienter har 13 gange højere risiko for at udvikle tidlig hjertekarsygdom sammenlignet med en baggrundspopulation uden FH. Blandt personer med FH har hele 33 % endvidere udviklet for tidlig hjertekarsygdom set i forhold til raske personer.

## Samfundsøkonomiske omkostninger på mellem 287 mio. kr. og 1 mia. kr.

I Danmark er sygdommen underdiagnosticeret og underbehandlet, og den lave opsporingsgrad har afgørende negativ betydning for, hvor succesfuld behandlingen bliver. Opdages sygdommen sent, startes behandlingen sent, og dermed øges risikoen for tidlig hjertekarsygdom og død. Der er derfor behov for aktivt at opspore markant flere originale eller såkaldte index-cases af FH-patienter og identificere familiemedlemmer med FH ved hjælp af kaskadescreening. Flere undersøgelser viser, at såvel familiescreening som behandling af FH-patienter kan betale sig ud fra et socioøkonomisk perspektiv. Et groft estimat af de samfundsøkonomiske omkostninger i Danmark til behandling af alene FH-patienter, som allerede har udviklet hjertekarsygdomme, ligger på mellem 287 mio. kr. og 1 mia. kr.

Øget fokus på FH ligger i tråd med, at Danske Regioner netop har sat fokus på forbedring af ikke-akutte hjerteforløb samtidigt med, at Sundhedsstyrelsen (SST) er i gang med at evaluere hjertepakkerne. Dertil kommer, at der generelt blandt nationale politikere er stort fokus på at forbedre behandlingen af kroniske sygdomme. I Sverige har den svenske sundhedsstyrelsen fornyligt indarbejdet udredning af FH i deres retningslinjer for hjertebehandling med en meget høj prioritering.

## Anbefalinger: Tre skridt til bedre opsporing og behandling af FH-patienter

Anbefalingerne bygger på Dansk Cardiologisk Selskabs (DCS) holdningspapir fra 2012 samt Hjerteforeningens 'Forebyggelsespolitik 2014' og ligger på linje med anbefalinger fra den svenske sundhedsstyrelse, FH Sverige, NICE i England og European Atherosclerosis Society.

### 1. Øget fokus på FH blandt praktiserende læger og bedre kobling til lipidklinikker

- Speciallæge-garanti ift. FH-patienterne indarbejdes i hjertepakkerne på baggrund af Dansk Cardiologisk Selskabs (DCS) holdningspapir
- Bedre implementering hos praktiserende læger af kriterier for FH-mistanke (LDL > 5 mmol/l)
- Undersøgelse af om incitamenter for opsporing af FH blandt praktiserende læger er tilstrækkelige

### 2. Flere ressourcer til familieopsporing og etablering af nationalt FH-register

- Lipidklinikker tilføres flere ressourcer
- Etablering af nationalt FH-register efter hollandsk forbillede
- Udvide brugen af elektronisk registrering fx baseret på Progeny

### 3. Forbedret behandlingskvalitet gennem markant bedre opsporing og opfølgning

- Opfølgning og kontrol af FH-patienters behandling systematiseres
- Tydelig ansvarsfordeling mellem praktiserende læger og lipidklinikker

Det foreslås, at de tre skridt samles i en **national handlingsplan**, som sætter konkrete og bindende målsætninger for øget opsporingsgrad og nedsættelse af dødeligheden for FH.

## Målsætninger for indsats

- At 80 % af FH-patienter identificeres, diagnosticeres og tilbydes behandling i 2025
- Opmærksomhed på FH blandt praktiserende læger øges markant
- Kobling mellem praktiserende læger og lipidklinikker forbedres
- FH-patienter diagnosticeres tidligere
- Systematisk opsporing over hele landet
- Dødeligheden blandt FH-patienter sænkes

# Indhold

<b>1.</b>	<b>OM FH, FOREKOMST OG KONSEKVENSERNE VED UBEHANDLEDE PATIENTER</b> .....	4
1.1	Sygdommen: Arveligt forhøjet kolesterol (familiær hyperkolesterolemie).....	4
1.2	Udbredelse: En af de mest almindelige arvelige og potentielt dødelig sygdomme.....	4
1.3	Behandlingsmuligheder.....	4
1.4	Konsekvenser: Ubehandlet FH kan medføre tidlig død.....	4
<b>2.</b>	<b>UDFORDRINGER: FH ER UNDERDIAGNOSTICERET OG UNDERBEHANDLET</b> .....	6
2.1	FH er ikke på radaren hos praktiserende læger.....	6
2.2	Manglende ressourcer hæmmer opsporing af FH-patienter.....	7
2.3	Mange kommer for sent i behandling.....	7
2.4	Behov for bedre opfølgning.....	7
<b>3.</b>	<b>ANBEFALINGER: TRE SKRIDT TIL BEDRE OPSPORING OG BEHANDLING AF FH-PATIENTER</b> .....	8
3.1	Øget fokus på FH hos praktiserende læger og bedre kobling til lipidklinikker.....	8
3.2	Flere ressourcer til familieopsporing og etablering af nationalt FH-register.....	9
3.3	Forbedret behandlingskvalitet gennem bedre opsporing og opfølgning.....	9
<b>4.</b>	<b>NATIONAL HANDLINGSPLAN MED KONKRETE OG BINDENDE MÅLSÆTNINGER FOR OPSPORINGSGRADEN OG DØDELIGHEDEN FOR FH</b> .....	10



# 1. Om FH, forekomst og konsekvenserne ved ubehandlede patienter

## 1.1 Sygdommen: Arveligt forhøjet kolesterol (familiær hyperkolesterolæmi)

Mennesker med familiær hyperkolesterolæmi (FH) har et arveligt, markant forhøjet kolesterol-indhold i blodet. FH skyldes genetiske defekter, som betyder, at FH-patienter fødes med for meget af det skadelige low-density lipoprotein-kolesterol (LDL). Derfor kan sygdommen betegnes som kronisk.

Tilstanden kan betyde, at personer med FH udvikler åreforsnævring og hjertekarsygdom meget tidligt i livet. Det markant forhøjede kolesterolindhold i blodet ophobes og rammer et kritisk niveau tidligt hos mennesker med arvelig FH, hvis den ikke behandles<sup>1</sup>. Derfor er tidlig opsporing og behandling vigtig.

Hvis en person lider af FH, har førstegradsslægtninge høj risiko for også at arve gendefekten og dermed rammes af sygdommen. Mindst en af forældrene vil have sygdommen, mens søskende og børn har 50 % risiko for at arve sygdommen. Derfor er det, som foreslået af Dansk Cardiologisk Selskab, afgørende for opsporingen af FH, at familiemedlemmer til en patient med FH kontaktes og testes, når en FH-patient (index-patient) er diagnosticeret.

## 1.2 Udbredelse: En af de mest almindelige arvelige og potentielt dødelige sygdomme

FH har en udbredelse eller prævalens hos europæere på 0,2-0,5%<sup>2</sup>. Studier viser, at udbredelsen i Danmark sandsynligvis ligger tættere på 0,5% end 0,2%<sup>3</sup>.

Det betyder, at mellem 11.000 og 28.000 danskere lider af sygdommen. Dermed er FH en af de mest almindelige arvelige og potentielt dødelige sygdomme.

Meget få FH-patienter er dog diagnosticeret i dag. Det præcise antal er forbundet med usikkerhed, men vurderes at ligge på omkring 4% afhængigt af, hvilken prævalens for FH man anvender<sup>4</sup>. Det svarer til, at cirka 10.500-27.500 danskere går uvidende rundt med en alvorlig arvelig sygdom, til trods for at kolesterolsænkende behandling er tilgængelig<sup>5</sup>.

## 1.3 Behandlingsmuligheder

Der findes behandlingsmuligheder, som kan nedsætte risikoen for hjertekarsygdom og død. Behandlingseffekten er afhængig af, hvor tidligt i livet behandlingen startes – generelt, desto tidligere desto bedre. Specifikt afhænger behandlingseffekten dog af den enkelte patients kolesteroltal og sygdomsbillede. I Danmark diskuteres det fortsat, hvor tidligt man skal opstarte behandling med kolesterolsænkende behandling hos børn og unge.

Medicinsk behandling med kolesterolsænkende lægemidler er det primære behandlingsvalg<sup>6</sup>. Ved utilstrækkelig effekt kan en kombinations-behandling af maksimal dosis med statin og forskellige andre kolesterolsænkende lægemidler anvendes.

I sjældne tilfælde anvendes såkaldt LDL-afereese, som er en slags "dialyse af blodet", hvor LDL fjernes<sup>7</sup>. Det er dog både omkostningstungt og meget belastende for patienten.

Diagnosen stilles hos specialister ved hjælp af en kolesterolmåling sammenholdt med familiehistorie. Udgifter til gentest sætter visse økonomiske begrænsninger. Selvom det stort set er umuligt at håndtere FH gennem kostændring alene, bør den medicinske behandling kombineres med sunde spisevaner og en livsstil med fysisk aktivitet, da alkohol, rygning og fed mad kan medføre yderligere forhøjelse af kolesterolniveauet.<sup>8</sup>

## 1.4 Konsekvenser: Ubehandlet FH kan medføre tidlig død

Hvis kolesterolniveauet hos FH-patienter ikke sænkes gennem behandling, medfører sygdommen en betydelig risiko for blodprop i hjertet. Ubehandlet medfører FH således forhøjet risiko for tidlig død. World Health Organisation (WHO) har i en rapport fra 1996 estimeret, at ca. 200.000 FH-patienter dør for tidligt på verdensplan.<sup>9</sup>

Omvendt kan risikoen for hjertekarsygdom reduceres til næsten samme niveau som resten af befolkningen, hvis behandlingen startes tidligt og er optimal. I dag er risikoen hos FH-patienter i behandling dog også højere end resten af befolkningen<sup>10</sup>. Dette tyder på, at behandlingen for mange FH-patienters vedkommende påbegyndes for sent eller, at kolesteroltallet ikke sænkes tilstrækkeligt. Hos 80 % af FH-patienter, som er i behandling, bliver behandlingsmålet ikke nået.<sup>11</sup>

### Fakta om risiko ved FH:

- Betydelig forhøjet risiko for udvikling af hjertekarsygdom og for tidlig død<sup>12</sup>
- Ubehandlede mandlige FH-patienter har en 50 % risiko for at få blodprop i hjertet inden de fylder 50 år. Hos kvinder er risikoen 30 % inden 60 år<sup>13</sup>
- Af personer med FH har 33 % udviklet for tidlig hjertekarsygdom og kun godt halvdelen af dem er i behandling<sup>14</sup>
- Ubehandlede FH-patienter har 13 gange højere risiko for at udvikle tidlig hjertekarsygdom.<sup>15</sup>

### Økonomiske konsekvenser

Der findes ikke nogen samlet opgørelse over FH-omkostninger, fordi sygdommen i store træk er overset i Danmark. Dog er der ingen tvivl om, at ubehandlede FH-patienter potentielt udgør en betragtelig udgift for samfundet.

Det gælder udgifter til behandling, når FH udvikler sig til hjertekarsygdom, det gælder tabt arbejdsfortjeneste, og det gælder for tidlig død. Flere undersøgelser viser i forlængelse heraf, at både systematisk familiescreening og behandling af FH-patienter kan betale sig ud fra et socioøkonomisk perspektiv.<sup>16</sup>

En tredjedel af alle FH-patienter udvikler hjertekarsygdom langt tidligere end den raske del af befolkningen<sup>17</sup> svarende til 3.630-9.240 patienter i Danmark. Statens Institut for Folkesundhed (SIF) på Syddansk Universitet (SDU) har estimeret omkostningerne til behandling af hjertekarsygdom inden for et år efter førstegangsindlæggelse for blodprop i hjertet til mellem 79.000 og 109.000 kr.<sup>18</sup>

På den baggrund ligger et groft estimat af de økonomiske omkostninger til behandling af FH-patienter med hjertekarsygdomme i Danmark på mellem 287 mio. kr. og 1 mia. kr.<sup>19</sup> Udgifter, som vil kunne mindskes betydeligt, såfremt FH opdages og behandles tidligere og hos flere patienter end det er tilfældet i dag. Dertil kommer, at hvis FH-patienter kommer i optimal kolesterolsænkende behandling vil 101 færre per 1.000 FH-patienter dø tidligt af hjertekarsygdom.<sup>20</sup>

Patientorganisationen 'FH Sverige' har opgjort de årlige omkostninger til opsporing og behandling til ca. 8.000 kr. per patient.<sup>21</sup>



## Patientens vej gennem systemet i dag

### PRAKTISERENDE LÆGE, KARDIOLOGISKE AFDELINGER EL. ANDRE SPECIALISTER

- Mistanke om FH
- Henvielse til Lipidklinikker

### UDFORDRINGER

- FH er ikke på lægernes 'radar'
- For få henvisninger til lipidklinikker
- Systematisk opsporing er ikke implementeret via fx Hjertepakker
- Der mangler diagnosekoder for FH
- Kriteriet for FH-mistanke (LDL > 5 mmoll) er ikke tilstrækkeligt implementeret

### UDFORDRINGER

- Kun 4 % diagnosticeres
- Lipidklinikkerne mangler ressourcer
- Lange ventetider på nogle lipidklinikker
- FH er både underdiagnosticeret og underbehandlet

### LIPIDKLINIKKER

- Endelig diagnose
- Familiescreening

### OPFØLGNING

- Lipidklinikker
- Praktiserende læger

## 2. Udfordringer: FH er underdiagnosticeret og underbehandlet

Kun 4 % af alle FH-patienter i Danmark vurderes at være diagnosticeret.<sup>22</sup> Til sammenligning er 71% af alle FH-patienter i Holland og 44% i Norge diagnosticeret. Den meget lave opsporingsgrad i Danmark har betydning for, hvor effektiv en fremtidig behandling af den enkelte patient kan blive, når sygdommen endelig diagnosticeres. Hvis sygdommen opdages sent, igangsættes behandlingen sent. Dermed øges patientens eksponering for LDL-kolesterol, som har et sammenhæng med for tidlig hjertekarsygdom og død.

Dog kan en større andel af FH patienter være i medicinsk behandling som følge af forhøjet kolesterol, men uden at have en erkendt FH diagnose. Imidlertid er dette tal ukendt. Når FH-patienter er udiagnosticerede, men i behandling betyder det, at der ikke udføres familieopsporing og dermed, at familiemedlemmer med FH, som ikke har identificeret forhøjet kolesterol, forbliver ubehandlet. Og i nogen tilfælde vil den kolesterolsænkende behandling ikke være aggressiv nok.

### 2.1 FH er ikke på radaren hos praktiserende læger

Den lave opsporingsgrad skyldes for det første, at der ikke er tilstrækkelig opmærksomhed på FH blandt praktiserende læger. Det betyder, at for få henvises til lipidklinikkerne, som foretager den endelige diagnose og lige så vigtigt har mulighed for at opspore familiemedlemmer med FH. Det skyldes blandt andet, at kriterierne for, hvornår der bør rejses mistanke om FH, ikke er tilstrækkelig implementeret. Der er behov for at øge opmærksomheden på markant forhøjet kolesterol tal hos praktiserende læger, dvs. LDL over 5,0 mmol/L for voksne. Desuden er opsporingen centraliseret hos 1-3 lipidklinikker per region, hvilket giver lange rejsetider og tabt arbejdstid for mange patienter.

Hvis opsporingsgraden i Danmark skal forbedres, er første skridt således, at de praktiserende læger understøttes i at øge fokus på sygdommen, og at koblingen til lipidklinikkerne forbedres for eksempel gennem en speciallæge-garanti ift. FH-patienterne i hjertepakkerne. I Sverige har den svenske sundhedsstyrelsen indarbejdet udredning af FH i deres retningslinjer for hjertebehandling med en meget høj prioritering (prioritering 3 ud af 10)<sup>23</sup>.

### Diagnosticerede FH-patienter i forskellige lande (Opsporingsgrad i procent af estimeret samlet antal FH-patienter)

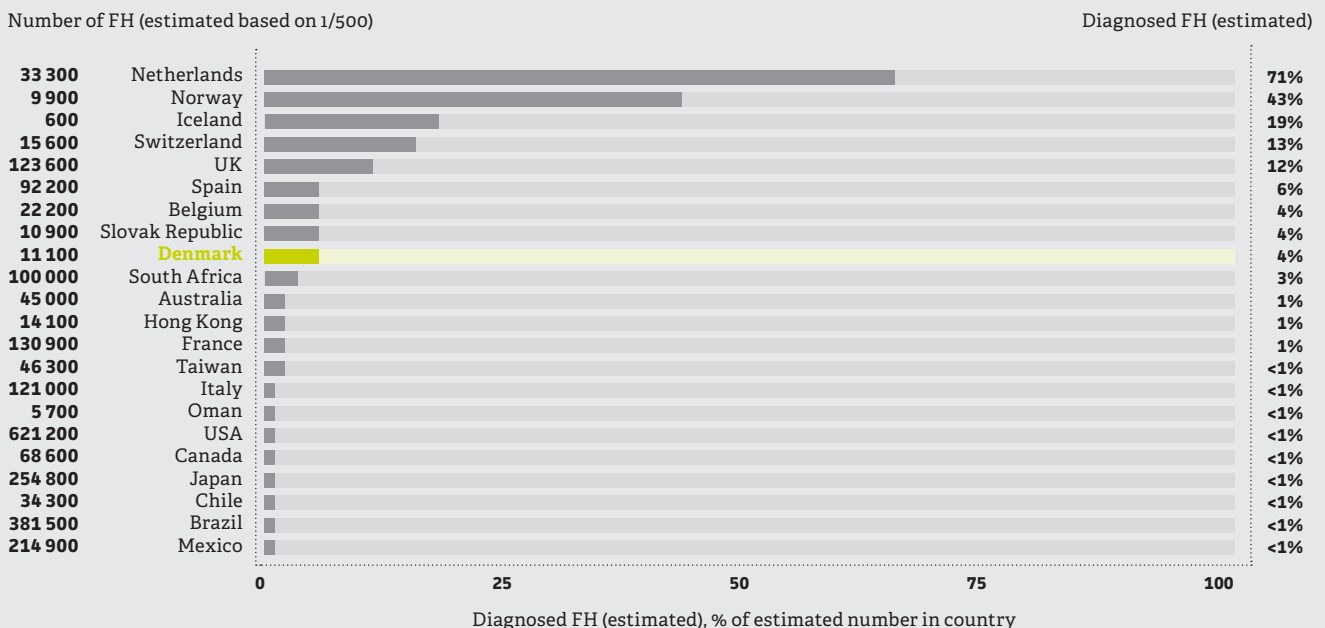


Figure 1: Estimated per cent of individuals diagnosed with familial hypercholesterolaemia in different countries/territories, as a fraction of those theoretically predicted based on frequency of 1/500 in the general population. As most of countries do not have valid nationwide registries for familial hypercholesterolaemia, several values in this figure represent informed estimates from clinicians/scientists with recognized expertise in and knowledge of familial hypercholesterolaemia in their respective countries. Number were provided by Michael Livingston, Steve E. Humphries (UK), Olivier S. Descamps (Belgium).



## 2.2 Manglende ressourcer hæmmer opsporing af FH-patienter

Allerede i dag er der lang ventetid på nogle lipidklinikker. Der findes ikke officielle opgørelser, men ventetiden for udredning på klinikkerne vurderes at ligge på mellem seks uger og helt op til 1 ½ år. Ventetiden må for det første antages at være en medvirkende faktor til den lave opsporingsgrad i Danmark. Desuden må ventetiden forventes af stige yderligere, hvis opmærksomheden på FH blandt praktiserende læger øges i fremtiden, og der dermed kommer flere henvisninger til lipidklinikkerne, uden at klinikkerne tilføres flere ressourcer.

Hvis den lave opsporingsgrad i Danmark skal forbedres, er det derfor afgørende, at lipidklinikkerne tilføres flere ressourcer.

Familieopsporing af FH-patienter betragtes som den mest omkostningseffektive strategi for at forebygge åreforsnævring og hjertekarsygdom hos denne patientgruppe.<sup>24</sup> Erfaringerne fra England viser i forlængelse heraf, at familieopsporing reducerer diagnosealderen og øger antallet af patienter i behandling, hvilket reducerer risikoen for hjertekarsygdom og for tidlig død.<sup>25</sup>

## 2.3 Mange kommer for sent i behandling

Som en naturlig følge af den lave opsporing er sygdommen også markant underbehandlet. Mange FH-patienter kommer først i behandling, når de har udviklet egentlig hjertekarsygdom, og så er skaden så at sige sket. En undersøgelse fra 2012 af over 69.000 danskere viste, at få patienter med hjertekarsygdom og mistanke om FH var i behandling med kolesterolsænkende medicin. Undersøgelsen konkluderede i forlængelse heraf, at der er behov for aktivt at opspore langt flere såkaldte original cases af FH-patienter (index cases) samt identificere familiemedlemmer med FH ved hjælp af såkaldt kaskadescreening inkl. genetisk og plasma lipidprofiler.<sup>26</sup>

<sup>27</sup>

## 2.4 Behov for bedre opfølgning

Endelig har Hjerteforeningen påpeget, at der er behov for bedre opfølgning, når en FH-patient er diagnosticeret og opstartet i behandling. Det kan ske gennem regelmæssig behandlingskontrol og sikring af at behandlingen overholdes.<sup>28</sup> I dag er det i høj grad lipidklinikkerne, der følger op på deres patienter, mens opfølgningsniveauet hos de praktiserende læger er ukendt.



# 3. Anbefalinger: Tre skridt til bedre opsporing og behandling af FH-patienter

En forbedring af opsporing og behandling af FH-patienter ligger i tråd med, at Danske Regioner netop har sat fokus på at forbedre ikke-akutte hjerteforløb samtidigt med, at Sundhedsstyrelsen (SST) er i gang med at evaluere hjertepakkerne.<sup>29</sup> Dertil kommer, at der generelt blandt nationale politikere er stort fokus på at forbedre behandlingen af kroniske sygdomme.

## 3.1 Øget fokus på FH hos praktiserende læger og bedre kobling til lipidklinikker

FH er ikke en del af hjertepakkerne i dag til trods for, at en tredjedel af alle FH-patienter rammes af hjertekarsygdom, hvis de ikke behandles. Derfor bør en speciallæge-garanti ift. FH-patienterne indarbejdes i et af de eksisterende hjertepakkeforløb med udgangspunkt i Dansk Cardiologisk Selskab (DCS) holdningspapir om FH<sup>30</sup>. Det vil dels øge viden og opmærksomheden på FH-patienter blandt praktiserende læger og dels forbedre koblingen mellem læger og specialister på lipidklinikkerne.

Kriterier for, hvornår patienter bør henvises til lipidklinikker med FH-mistanke, bør implementeres bedre hos praktiserende læger. Det kan gøres med udgangspunkt i DCS' anbefalinger for FH-mistanke. Det vil sige, at et LDL-kolesteroltal på over 5,0 mmol/l for voksne bør give anledning til mistanke og dermed henvisning til udredning på lipidklinik.<sup>31</sup> En tilgang som i vid udstrækning ligner den, lægerne foretager på type 1 diabetes.

En systematisk opfølgning på FH-behandling bør ligeledes være en del af forløbet. I Norge undersøger man netop nu, om FH-patienter bør komme til kontrol på lipidklinikker hver tredje år. Slutteligt bør det undersøges om praktiserende lægers incitamenter for at opspore og henvise FH-patienter gode nok.

## 3.2 Flere ressourcer til familieopsporing og etablering af nationalt FH-register

Der er stor FH-eksptise på de danske lipidklinikker, og alle har erfaring med kaskadescreening. Ikke desto mindre sakker Danmark bagud, når det gælder opsporing og behandling af FH-patienter. Ekspertisen ser derfor ud til med fordel at kunne udnyttes bedre.

For at udnytte ekspertisen bedre bør lipidklinikkerne tilføres flere ressourcer til familieopsporing (kaskadescreening). Der kan hentes inspiration fra Norge, England (Wales) og især Holland. I Holland estimeres over 70 % af alle FH-patienter at være diagnosticeret.

Der er allerede i dag lange ventetider hos nogle af klinikkerne. Ventetiden må forventes at stige, hvis opsporingen og henvisning til lipidklinikkerne forbedres, uden at der tilføres yderligere ressourcer. Derfor er der ligeledes behov for at tilføre flere ressourcer til klinikkerne. Endvidere kan det overvejes, at lipidklinikkerne efter hollandsk forbillede opretter specialiserede teams, der følger op på og monitorerer familiemedlemmer til FH-patienter.

For at optimere familieopsporingen og undgå at samme familier kortlægges af flere klinikker bør der efter hollandsk forbillede oprettes et nationalt register for FH-patienter, som gør udvidet brug af elektronisk koordinering. Det kan med fordel forankres i det eksisterende netværk af lipidklinikker og deres brug af det elektroniske familiescreeningsværktøj Progeny.

### 3.3 Forbedret behandlingskvalitet gennem bedre opsporing og opfølgning

Tidligere opsporing vil helt naturligt føre til en bedre behandling, fordi den startes tidligere. Men samtidigt bør opfølgningen hos især praktiserende læger, når en patient er diagnosticeret med FH, blive bedre.

European Atherosclerosis Society anbefaler, at størstedelen af FH-patienter behandles hos deres praktiserende læge efter at være blevet diagnosticeret og startet i behandling på en lipidklinik. Eventuelt med kontrolbesøg hos lipidklinik hvert tredje år. Lipidklinikkerne bør foretage den endelige diagnose, behandlingsopstart, kaskadescreening af familiemedlemmer samt behandlingen af komplicerede patientcases.<sup>32</sup> Det ser ikke ud til at være afspejlet i den eksisterende ansvarsfordeling i Danmark i dag.



## Familiescreening forbedrer opsporing og behandlingen markant

- Holland har med stor succes i 15 år fortaget familieopsporing (kaskadescreening). 71% af hollændere med FH er i dag diagnosticeret. 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.

(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) 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 taber NHS 14 mio. kr. årligt. 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.

(Heart UK (2012) Saving lives, saving families, s. 20-33 <http://heartuk.org.uk/policy-and-public-affairs/our-campaigning-partners/fh-implementation-team-fhit/fh-report>)



## 4. National handlingsplan med konkrete og bindende målsætninger for opsporingsgraden og dødeligheden for FH

Det foreslås, at de ovenfor anførte tre skridt samles i en national handlingsplan, som sætter konkrete og bindende målsætninger for en styrket opsporingsgrad af og nedsættelse af dødeligheden for FH patienter i Danmark.

I Sverige har patientorganisationen 'FH Sverige' sammen med førende eksperter i 2014 forslået, at Sverige fastsætter som målsætning, at 80 % af alle FH-patienter identificeres, diagnosticeres og tilbydes behandling inden 2020.<sup>33</sup>

I forlængelse heraf har den svenske pedant til Sundhedsstyrelsen indarbejdet en rekommandation om udredning af FH i deres retningslinjer for hjertebehandling<sup>34</sup>.

Med ovenstående skridt er det ambitiøst, men ikke urealistisk, at Danmark sætter samme mål: Nemlig at 80 % af de danske FH-patienter opspores og tilbydes behandling i løbet af få år.

### Målsætninger for national handlingsplan kunne være:

- 80 % af FH-patienter identificeres, diagnosticeres og tilbydes behandling i 2025
- Opmærksomhed på FH blandt praktiserende læger øges markant
- Kobling mellem praktiserende læger og de lipidklinikker forbedres
- FH-patienter diagnosticeres tidligere
- Systematisk opsporing over hele landet
- Dødeligheden blandt FH-patienter sænkes



## Initiativer i en national handlingsplan for FH

- En speciallæge-garanti ift. FH-patienterne indarbejdes i hjertepakkerne på baggrund af Dansk Cardiologisk Selskabs (DCS') holdningspapir
- Bedre implementering hos praktiserende læger af kriterier for FH-mistanke (LDL > 5 mmol/l)
- Undersøgelse af om incitamenter for opsporing af FH blandt praktiserende læger er tilstrækkelige
- Lipidklinikker tilføres flere ressourcer
- Etablering af nationalt FH-register efter hollandsk forbillede
- Udvide brugen af elektronisk registrering fx baseret på Progeny
- Opfølgning og kontrol af FH-patienters behandling systematiseres
- Tydelig ansvarsfordeling mellem praktiserende læger og lipidklinikker

# Kilder

1. European Heart Journal (2013) Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population; Consensus statement of the European Atherosclerosis Society; Børge G. Nordestgaard et al, s. 11
2. European Heart Journal (2013) Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population; Consensus statement of the European Atherosclerosis Society; Børge G. Nordestgaard et al, s. 1
3. The Endocrine Society (2012) Familial Hypercholesterolemia in the Danish General Population: Prevalence, Coronary Artery Disease, and Cholesterol-Lowering Medication; Marianne Benn et al; Clin Endocrinol Metab 97: 3956–3964, s. 3963
4. European Heart Journal (2013) Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population; Consensus statement of the European Atherosclerosis Society; Børge G. Nordestgaard et al, s. 3 figur 1
5. Nogle FH-patienter kan dog være i behandling for forhøjet kolesterol, uden at være diagnosticeret med FH
6. Netdoktor <http://www.netdoktor.dk/sygdomme/fakta/fh.htm>
7. Dansk Sygeplejeråd [http://www.dsr.dk/Sygeplejersken/Sider/SY-2002-08-42-1-Klinisk\\_sygepleje.aspx](http://www.dsr.dk/Sygeplejersken/Sider/SY-2002-08-42-1-Klinisk_sygepleje.aspx)
8. Netdoktor <http://www.netdoktor.dk/sygdomme/fakta/fh.htm>
9. FH Sverige (2014) The right to diagnosis and treatment, Strategy to manage patients with familial hypercholesterolaemia in the healthcare system
10. European Heart Journal (2013) Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population; Consensus statement of the European Atherosclerosis Society; Børge G. Nordestgaard et al, s. 3
11. Pijlman AH, et al. Atherosclerosis. 2010;209:189-194
12. Holdningspapir, Familiær hyperkolesterolæmi (2012), Dansk Cardiologisk Selskab, s. 2, <http://cardio.dk/rapporter/holdningspapir-menu/388-hyperkolesterolaemi>
13. Holdningspapir, Familiær hyperkolesterolæmi (2012), Dansk Cardiologisk Selskab, s. 1, <http://cardio.dk/rapporter/holdningspapir-menu/388-hyperkolesterolaemi>
14. The Endocrine Society (2012) Familial Hypercholesterolemia in the Danish General Population: Prevalence, Coronary Artery Disease, and Cholesterol-Lowering Medication; Marianne Benn et al; Clin Endocrinol Metab 97: 3956–3964, s. 3956
15. European Heart Journal (2013) Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population; Consensus statement of the European Atherosclerosis Society; Børge G. Nordestgaard et al, s. 1
16. Se bl.a. British Medical Journal, Heart (2015) Cost effectiveness analysis of different approaches of screening for familial hypercholesterolaemia, s. 1
17. The Endocrine Society (2012) Familial Hypercholesterolemia in the Danish General Population: Prevalence, Coronary Artery Disease, and Cholesterol-Lowering Medication; Marianne Benn et al; Clin Endocrinol Metab 97: 3956–3964, s. 1
18. SIF Syddansk Universitet (2008) HjerteStatistik Fokus på køn og sociale forskelle, s. 39 tabel 4.3 [http://www.si-folkesundhed.dk/Udgivelser/B%C3%B8ger%20og%20rapporter/2008/3019\\_2008\\_hjerteStatistik.aspx](http://www.si-folkesundhed.dk/Udgivelser/B%C3%B8ger%20og%20rapporter/2008/3019_2008_hjerteStatistik.aspx)
19. Prævalensen for hjertekarsygdom hos FH-patienter er 33 % (The Endocrine Society, 2012, Familial Hypercholesterolemia in the Danish General Population, s. 1). I Danmark svarer det til, at 3.630-9.240 FH-patienter får hjertekarsygdom ud af estimerede 11-28.000 personer med FH. Det koster ifølge SIF på SDU 79-109.000 kr. at behandle en hjertepatient inden for et år efter førstegangsindlæggelse for blodprop i hjertet. I alt vil det således koste mellem ca. 286 mio. kr. (3.630 patienter x 79.000 kr.) og 1 mia. kr. (9.240 patienter x 109.000 kr.) at behandle danske FH-patienter med hjertesygdom. Der er tale om et groft estimat, som er forbundet med usikkerhed.
20. European Heart Journal (2013) Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population; Consensus statement of the European Atherosclerosis Society; Børge G. Nordestgaard et al, s. 11
21. FH Sverige (2014) The right to diagnosis and treatment, Strategy to manage patients with familial hypercholesterolaemia in the healthcare system, s. 15
22. European Heart Journal (2013) Familial hypercholesterolemia is underdiagnosed and undertreated in the general population; Consensus statement of the European Atherosclerosis Society; Børge G. Nordestgaard et al., s. 2
23. Socialstyrelsen (2015). Nationella riktlinjer för hjärtsjukvård, s. 33
24. British Medical Journal, Heart (2015) Cost effectiveness analysis of different approaches of screening for familial hypercholesterolaemia, s. 1
25. Current Atherosclerosis Reports (2015) Familial Hypercholesterolemia, Epidemiology, Diagnosis, and Screening, s. 5
26. Kaskadescreening eller familieopsporing er en screeningsmetode, hvor en bekræftet FH-patientes familiemedlemmer i førsteledsslægtning screenes og udredes for FH. Den bekræftede FH-patient kaldes også for index casen. Når en familie er identificeret med klinisk FH, benyttes lavere grænseværdier for hyperkolesterolæmi hos slægtninge. Den originale FH-patient (index casen) benyttes som kontaktperson til slægtningene, som orienteres om fordele og ulemper ved undersøgelsen. Holdningspapir, Familiær hyperkolesterolæmi (2012), Dansk Cardiologisk Selskab
27. The Endocrine Society (2012) Familial Hypercholesterolemia in the Danish General Population: Prevalence, Coronary Artery Disease, and Cholesterol-Lowering Medication; Marianne Benn et al; Clin Endocrinol Metab 97: 3956–3964, s. 8
28. Hjerteforeningen (2014) Hjerteforeningens Forebyggelsespolitik 2014, s. 20 pkt. 6.2 Arveligt forhøjet kolesterol <http://bocawired.ipapercms.dk/Hjerteforeningen/Rapporter/Forebyggelsespolitik2014/>
29. Danske Regioner (juni, 2015) Nyhed: Flere hjertepatienter overlever <http://www.regioner.dk/aktuelt/nyheder/2015/juni/flere+hjertepatienter+overlever>
30. Holdningspapir, Familiær hyperkolesterolæmi (2012), Dansk Cardiologisk Selskab, <http://cardio.dk/rapporter/holdningspapir-menu/388-hyperkolesterolaemi>

31. Holdningspapir, Familiær hyperkolesterolæmi (2012), Dansk Cardiologisk Selskab, s. 2 <http://cardio.dk/rapporter/holdningspapir-menu/388-hyperkolesterolaemi>
32. European Heart Journal (2013) Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population; Consensus statement of the European Atherosclerosis Society; Børge G. Nordestgaard et al, s. 11
33. FH Sverige (2014) The right to diagnosis and treatment, Strategy to manage patients with familial hypercholesterolaemia in the healthcare system, s. 2
34. Socialstyrelsen (2015). Nationella riktlinjer för hjärtsjukvård, s. 33

