

Kvalitetsudvikling

Databasen for Familiær Hyperkolesterolæmi: Alt for få udredes

Under en tredjedel af de anslåede op til knapt 30.000 danskere med familiær hyperkolesterolæmi (FH) er i dag diagnosticeret. Blandt de diagnosticerede er hver fjerde først blevet diagnosticeret med FH, efter de har udviklet iskæmisk hjertekarsygdom.

Styregruppens medlemmer: Henning Bundgaard, Martin Snoer, Ole Havndrup, Lia E. Bang, Finn Lund Henriksen, Helle Kanstrup, Ib Christian Klausen, Christian Sørensen Bork, Erik Berg Schmidt, Merete Heitmann, Kristian Korsgaard Thomsen, Børge G. Nordestgaard, Flemming Skovby, Gitte Krogh Madsen, Natasha Alison Fauerby, Lotte Hessing Kobbegaard, Lis Paarup Thomsen, Anja Bay Christensen, Thomas Krusenstjerna-Hafstrøm, Allan Meldgaard Lund, Philip Rising Nielsen, Anette Weis, Camilla Plambeck Hansen. **Interessekonflikter:** ingen

Resultat fra årsrapporten, 1. juli 2021 – 30. juni 2022. Databasen for Familiær Hyperkolesterolæmi fra Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram (RKKP).

Databasen for Familiær Hyperkolesterolæmi (DFH) har offentliggjort sin første årsrapport, som viser, at der er lang vej endnu før alle danskere med familiær hyperkolesterolæmi (FH) er opsporet, diagnosticeret og sat i relevant behandling.

Det estimeres, at 1 ud af 220 af befolkningen har FH, svarende til ca. 27.000 personer i Danmark. Rapporten viser, at der d. 1. juli 2022 var 7.998 patienter registreret med en diagnose for FH i Landspatientregisteret (LPR) og/eller i PROGENY (stramtræsprogram som anvendes i lipidklinikkerne). Det svarer til, at 30% af den forventede population med FH er diagnosticeret på landsplan. I perioden 1. juli 2021 – 30. juni 2022 blev 986 personer diagnosticeret med FH, herunder 89 børn under 18 år. Dette er væsentligt færre end databasens målsætning om at finde 2.400 nye FH-patienter årligt.

FH er en af de hyppigste arvelige tilstande med dominant arvegang. Hovedparten af personer med FH har et reduceret antal LDL receptorer, hvilket medfører, at plasma LDL kolesterol er forhøjet fra fødslen. Ubehandlet medfører FH op til 10-15 gange øget risiko for aterosklerotisk hjertekarsygdom. Påbegyndes kolesterolsænkende behandling tidligt, mest optimalt fra barndommen, kan risikoen for aterosklerotisk hjertekarsygdom hos FH-patienter reduceres markant, og formentligt til omkring niveauet hos resten af befolkningen.

FH bør mistænkes, og medføre henvisning til lipidklinik, ved LDL kolesterol ≥ 5 mmol/L ved alder ≥ 40 år, LDL kolesterol ≥ 4 mmol/L ved alder 18 til 40 år og ved LDL kolesterol ≥ 4 mmol/L ved tidlig aterosklerotisk hjertekarsygdom (mænd < 55 år og kvinder < 60 år). LDL kolesterol over de angivne grænser bekræftes mindst to gange og med mindst én uges interval og sekundær dyslipidæmi udelukkes inden henvisning. Årsrapporten viser, at kun 822 af de 35.929 (2,3%) personer, som i året op til opgørelsesperioden fik målt LDL-kolesterol over den fastsatte grænse, er registreret i PROGENY, som indikator for at de er udredt i en lipidklinik. Rapporten viser endvidere, at kun 14,9% af førstegradsslægtninge er diagnosticeret indenfor et år efter probanden blev diagnosticeret. Således er området væsentligt under målsætningerne om, at 80% med forhøjet LDL-kolesterol måling som giver mistanke om FH skal være set i en lipidklinik indenfor et år, og at 40% af førstegradsgradslægtninge skal være diagnosticeret med FH indenfor et år efter probandens diagnose.

Den kumulative incidens af tidlig aterosklerotisk hjertekarsygdom blandt FH-patienter er 37% hos mænd ved 55 års alderen og 22% hos kvinder ved 60 års alderen. Blandt de prævalente patienter med en FH diagnose, var 36,5% også registreret med aterosklerotisk hjertekarsygdom og 16,3% havde tidlig aterosklerotisk hjertekarsygdom. Mere end hver fjerde patient med FH var diagnosticeret med aterosklerotisk hjertekarsygdom, før de var diagnosticeret med FH.

Disse tal indikerer, at der er et betydeligt forebyggelsespotentiale i at få opsporet og igangsat optimal behandling af personer med FH. Det vil kræve, at langt flere med forhøjet LDL kolesterol bliver henvist til lipidklinikkerne til udredning, samt at opsporing af familiemedlemmer til FH-patienter intensiveres. Dette forudsætter en øget kapacitet i lipidklinikkerne og samarbejde mellem lipidklinikker og det øvrige sundhedsvæsen. Der bør være særligt fokus på opsporing af børn med FH gennem kaskadescreening eller anden screening.

Årsrapporten har været i kommentering hos alle regioner.

Hele årsrapporten kan læses på sundhed.dk:

<https://www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/kvalitet/kliniske-kvalitetsdatabaser/hjerte-kar-sygdomme/databasen-for-familiaer-hyperkolesterolaemi/>