

Kvalitetsudvikling

Databasen for Familiær Hyperkolesterolæmi: Behov for øget fokus på opsporing af børn

Det er fortsat kun omkring 38% af de anslåede ca. 27.000 danskere med familiær hyperkolesterolæmi (FH) som er diagnosticeret. Der bør især være større fokus på opsporing af børn med FH via familieudredning.

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

Resultat fra årsrapporten, 1. juli 2023 – 30. juni 2024.

Databasen for Familiær Hyperkolesterolæmi fra Sundhedsvæsenets Kvalitetsinstitut (SundK).

Databasens tredje årsrapport viser, at der på trods af det danske sundhedsvæsenes markante fokus på hyperkolesterolæmi med ca. 2.7 mio. LDL-kolesterol målinger på 1.8 mio. personer i opgørelsesåret, fortsat er lang vej igen før alle danskere med familiær hyperkolesterolæmi (FH) er opsporet, diagnosticeret og i relevant og tilstrækkelig behandling.

Det estimeres, at 1 ud af 220 har FH, svarende til ca. 27.000 personer i Danmark, herunder ca. 5.000-6.000 børn under 18 år. Den 1. juli 2024 var 10.249 patienter registreret med en diagnose for FH i Landspatientregisteret og/eller registreret med sikker/sandsynlig FH i PROGENY (stramtræsprogram som anvendes ifm. opsporing og udredning). Det svarer til, at ca. 38% af den forventede population med FH er blevet diagnosticeret, hvilket er en stigning på 4 %-point sammenlignet med det foregående år. Blandt de 10.249 personer som er registreret med en FH-diagnose er kun 455 under 18 år, hvilket udgør mindre end 10% af det forventede antal børn og unge med FH.

FH er en arvelig tilstand med dominant arvegang. Hovedparten af personer med FH har et reduceret antal LDL-receptorer, hvilket medfører, at plasma LDL-kolesterol er forhøjet (typisk fordoblet) fra fødslen. Ubehandlet medfører tilstanden en 10-15 gange øget risiko for aterosklerotisk hjertekarsygdom særligt hos yngre og midaldrende. Påbegynder personer med FH kolesterolsænkende behandling tidligt i livet, optimalt fra barndommen, reduceres risikoen for aterosklerotisk hjertekarsygdom markant, og formentligt til niveauet for resten af befolkningen.

I perioden 1. juli 2023 – 30. juni 2024 blev i alt 1.247 personer diagnosticeret med FH, hvilket er 87 færre end året før. Af disse var kun 112 (9%) børn og unge under 18 år.

FH skal mistænkes, og medføre henvisning til klinik for arvelig hyperlipidæmi, ved forhøjet plasma LDL-kolesterol ≥ 5 mmol/L eller ≥ 4 mmol/L for personer under 40 år samt ved forekomst af tidlig aterosklerotisk hjertekarsygdom (mænd < 55 år og kvinder < 60 år) og højt kolesterolniveau i familien. LDL-kolesterol over de angivne grænser bekræftes ved mindst to målinger med mindst én uges interval og sekundær dyslipidæmi udelukkes inden henvisning. Årsrapporten viser, at under 5% af de personer, som får påvist et LDL-kolesterol niveau over disse grænser, er blevet udredt i en klinik for arvelig hyperlipidæmi inden for et år.

Den kumulative incidens af aterosklerotisk hjertekarsygdom blandt patienter med FH er 35% hos mænd ved 55-årsalderen og 21% hos kvinder ved 60-årsalderen. Omkring hver fjerde patient med FH har udviklet aterosklerotisk hjertekarsygdom inden de blev diagnosticeret med FH.

Blandt de patienter med FH, som i opgørelsesåret havde fået målt LDL-kolesterol, havde 38% opnået behandlingsmålet for LDL-kolesterol. Blandt børn med FH havde 72% opnået behandlingsmålet, mens det kun var tilfældet for 20% af de voksne FH-patienter med aterosklerotisk hjertekarsygdom.

Disse tal indikerer, at der er et betydeligt forebyggelsespotentiale i at opspore og behandle personer med FH. Det vil kræve nye initiativer at få flere med forhøjet LDL-kolesterol henvist til udredning i en klinik for arvelig hyperlipidæmi, og samtidig vil flere henvisninger kræve en øget kapacitet i klinikkerne. Der bør især være langt mere fokus på opsporing af børn med FH enten gennem kaskadescreening eller anden screening.

Årsrapporten har været i kommentering hos alle regioner.

Hele årsrapporten kan læses på [sundk.dk](https://www.sundk.dk):

<https://www.sundk.dk/kliniske-kvalitetsdatabaser/databasen-for-familiaer-hyperkolesterolaemi-dfh/viden/>