

Kvalitetsudvikling

Databasen for Familiær Hyperkolesterolæmi – Præsentation af de første data

Under en tredjedel af de forventede ca. 27.000 danskere med familiær hyperkolesterolæmi (FH) er i dag diagnosticeret. Blandt de diagnosticerede personer havde 27 procent udviklet aterosklerotisk hjerte-kar-sygdom, inden de blev diagnosticeret med FH.

Henning Bundgaard, Martin Snoer, Ole Havndrup, Lia E. Bang, Finn Lund Henriksen, Helle Kanstrup, Ib Christian Klausen, Erik Berg Schmidt, Merete Heitmann, Kristian Korsgaard Thomsen, Børge G. Nordestgaard, Flemming Skovby, Camilla Thrysoe Hostrup, Natasha Alison Fauerby, Charlotte Kruse, Lotte Hessing Kobbegaard, Lis Thomsen, Thomas Krusenstjerna-Hafstrøm, Allan Meldgaard Lund, Martin Bødtker Mortensen, Jakob Solgaard Jensen, Philip Rising Nielsen, Anette Weis, Camilla Plambeck Hansen.
Interessekonflikter ingen.

Databasen for Familiær Hyperkolesterolæmi (DFH) er en landsdækkende klinisk kvalitetsdatabase, som skal monitorere og forbedre kvaliteten af opsporing, diagnosticering og behandling af patienter med FH. Databasens indikatorsæt består af 14 indikatorer inden for diagnosticering, kaskadescreening (familieudredning), farmakologisk behandling, nonfarmakologisk behandling (etablering af hjertesund levevis), behandlingsmål for lavdensitetslipoproteinkolesterol (LDL-kolesterol) og incidens af tidlig aterosklerotisk hjerte-kar-sygdom. DFH gik i drift i efteråret 2020 og har netop kunnet præsentere de første opgørelser i en pilotrapport, som er sendt til orientering i regionerne.

FH er en af de hyppigste arvelige tilstande med dominant arvegang. Personer med FH har et reduceret antal LDL-receptorer (50 procent) og fjerner derfor mindre LDL-kolesterol fra blodet, hvilket medfører, at plasma-LDL-kolesterol er forhøjet (typisk fordoblet) fra fødslen. Ubehandlet medfører tilstanden en 10-15 gange øget risiko for aterosklerotisk hjerte-kar-sygdom. Påbegynder personer med FH tidligt kolesterolsænkende behandling (dvs. mest optimalt fra barndommen), reduceres risikoen for aterosklerotisk hjerte-kar-sygdom markant og formentlig til omkring samme niveau som i resten af befolkningen. Behandlingen af patienter med FH, som omfatter både nonfarmakologisk og farmakologisk behandling, er livslang og kræver regelmæssig opfølgning.

Det estimeres, at 1:220 (1:200-1:250) af befolkningen har FH, svarende til omkring 27.000 personer

i Danmark. Der var 7.054 personer registreret med en diagnose for FH i Landspatientregisteret (LPR) i oktober 2020, hvilket svarer til 27 procent af den forventede population med FH.

FH skal mistænkes ved forhøjet plasma-LDL-kolesterol ≥ 5 mmol/L eller ≥ 4 mmol/L under 40-årsalderen samt ved forekomst af tidlig aterosklerotisk hjerte-kar-sygdom (mænd < 55 år og kvinder < 60 år) og højt kolesterolniveau i familien. Databasen har fastsat som standard, at mindst 80 procent af personer, der har en plasma-LDL-kolesterolmåling ≥ 5 mmol/L eller ≥ 4 mmol/L ved samtidig forekomst af tidlig aterosklerotisk hjerte-kar-sygdom, skal være set i en lipidklinik inden for 1 år. De første opgørelser viser imidlertid, at under 2 procent af de over 13.000 personer på landsplan med en LDL-kolesterolmåling over den fastsatte grænse i perioden 1. oktober 2019 – 30. september 2020 er registreret i PROGENY (stamtræsprogram, der anvendes i lipidklinikkerne) som indikation for, at de er udredt i en lipidklinik.

Blandt de personer med erkendt FH har 40 procent også en diagnosekode for aterosklerotisk hjerte-kar-sygdom i LPR. Hos 69 procent af disse ligger diagnosen for aterosklerotisk hjerte-kar-sygdom før førstegangsdiagnosen for FH, hvilket svarer til, at 27 procent af patienterne med FH havde udviklet aterosklerotisk hjerte-kar-sygdom, inden de blev diagnosticeret med FH. Disse patienter kunne måske have været skånet for aterosklerotisk hjerte-kar-sygdom, hvis de havde været diagnosticeret tidligt og var sat i relevant behandling.

Der er således et meget stort forebyggelsespotentiale i at få opsporet og igangsat optimal behandling af personer med FH. Dette vil kræve, at langt flere med forhøjet LDL-kolesterol bliver henvist til udredning fra almen praksis og fra andre dele af sundhedsvæsenet. Dette forudsætter en øget kapacitet i landets lipidklinikker og et organiseret tværfagligt netværk samt samarbejde mellem lipidklinikker i de forskellige regioner. Samtidig bør der være fokus på opsporing af børn med mulig FH gennem kaskadescreening.

Pilotrapporten og resuméet er udarbejdet af RKKP's Videncenter og formandskabet for Databasen for Familiær Hyperkolesterolæmi i samarbejde med styregruppen.

Pilotrapporten er sendt til orientering i regionerne, men ikke offentliggjort på Sundhed.dk.