

Databasen for Familiær Hyperkolesterolæmi (DFH): Alt for få udredes fortsat

Det er fortsat kun omkring en tredjedel af de anslåede ca. 27.000 danskere med familiær hyperkolesterolæmi (FH) som er diagnosticeret. Hver fjerde er først blevet diagnosticeret med FH, efter at de har udviklet iskæmisk hjertekarsygdom.

Resultat fra årsrapporten, 1. juli 2022 – 30. juni 2023.

Databasen for Familiær Hyperkolesterolæmi fra Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram (RKKP).

Databasens anden årsrapport viser, at selvom der er forbedringer at spore for flere kvalitetsindikatorer, så er der 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, svarende til ca. 27.000 personer i Danmark, har FH. Den 1. juli 2023 var 9.213 patienter registreret med en diagnose for FH i Landspatientregisteret og/eller registreret med sikker/sandsynlig FH i PROGENY (stramtræsprogram som anvendes i lipidklinikkerne). Det svarer til, at ca. 34% af den forventede population med FH er blevet diagnosticeret. Dette er en stigning på 4 %-point sammenlignet med året før. I perioden 1. juli 2022 – 30. juni 2023 blev i alt 1.351 personer diagnosticeret med FH, herunder 114 børn og unge under 18 år. Det er 350 flere nydiagnosticerede FH-patienter end forrige år, men fortsat væsentligt færre end målsætningen om at finde mindst 2.400 nye FH-patienter årligt. Der har særligt været en stigning i antallet af nydiagnosticerede FH-patienter i Region Syddanmark, hvor der er afsat ekstra ressourcer til opsporing af patienter med FH og til at gennemføre en målrettet indsats for at sikre personalekompetencer i lipidklinikkerne.

FH er en hyppig 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 som hos resten af befolkningen.

FH skal mistænkes 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. Årsrapporten viser, at under 5% af de personer, som får påvist et LDL-kolesterol niveau over disse grænser, er blevet udredt i en lipidklinik et år senere. Dette er væsentligt under målsætningen om at 80% med forhøjet LDL-kolesterol måling bør være vurderet i en lipidklinik indenfor ét år.

Den kumulative incidens af aterosklerotisk hjertekarsygdom blandt patienter med FH er 36% hos mænd ved 55-årsalderen og 22% hos kvinder ved 60-årsalderen. Blandt patienter med FH, som var i live den 1. juli 2023, var 33% også registreret med aterosklerotisk hjertekarsygdom og 15% havde tidlig aterosklerotisk hjertekarsygdom. Hver fjerde patient med FH var diagnosticeret med aterosklerotisk hjertekarsygdom, før de blev diagnosticeret med FH.

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 lipidklinikkerne, og samtidig vil flere henvisninger kræve en øget kapacitet i lipidklinikkerne. Der bør særligt være langt mere fokus på opsporing af børn med FH bl.a. via kaskadescreening. Erfaringerne fra Region Syddanmark viser, at investering og målrettet indsats øger opsporingsraten.

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/>)

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, Anna Nielsen, Lotte Hessing Kobbegaard, Lis Paarup Thomsen, Anja Bay Christensen, Thomas Krusenstjerna-Hafstrøm, Philip Rising Nielsen, Anette Weis, Camilla Plambeck Hansen

Interessekonflikter:

(<https://www.rkkp.dk/kvalitetsdatabaser/databaser/databasen-for-familiaer-hyperkolesterolaemi/om-databasen/>)