



Dato 18-01-2016

abv@sst.dk

Sagsnr. 4-1610-124/1

72 22 76 07

Vedr. Sundhedsstyrelsens bidrag til besvarelse af SUU alm del 145 og 146 vedr. familiær hyperkolesterolæmi

Sundhedsstyrelsen er med mail af 8. december 2015 blevet anmodet om bidrag til besvarelse af SUU alm. del 145 og 146. Nedenfor følger styrelsens bidrag.

Spørgsmål 145:

Hvad er ministerens vurdering af opsporingsgraden i Danmark af arveligt forhøjet kolesterol (familiær hyperkolesterolæmi (FH)), og er ministeren bekendt med den indsats imod FH, som finder sted i nogle af vore nabolande, navnlig i Sverige og Norge?

Sundhedsstyrelsens bidrag:

Familiær hyperkolesterolæmi (FH) omfatter en række arvelige sygdomme, som er forbundet med svær forhøjelse af kolesterol, særligt det såkaldte LDL-kolesterol (lav densitets lipoprotein kolesterol). FH er en autosomal dominant arvelig sygdom. Det betyder, at personer med ét sygt gen (heterozygote) er i høj risiko for at have svært forhøjet kolesterol og at udvikle hjertekarsygdom, og at børn af personer, som er heterozygote har 50 % chance for at arve sygdommen.

Den anslåede prævalens af heterozygot FH er ca. 0,2 % (1:500) i de fleste befolkninger, herunder også den danske. I Danmark er der således anslået ca. 10.000 personer med heterozygot FH. Nyere undersøgelser har dog påpeget at mutationen måske forekommer mere hyppigt. Personer med to syge gener (homozygote) forekommer meget sjældent, anslået med ca. 1 pr. million.

På sygehusområdet foregår varetagelsen af kliniske slægtningeundersøgelser, genetisk blodprøveanalyse og genetisk rådgivning ved arvelige hjertesygdomme, herunder FH, på udvalgte sygehuse i hver region (regionsfunktion). Dette fremgår af den gældende specialevejledning for kardiologi. I den aktuelle revision af specialeplanen er det yderligere præciseret i de reviderede specialevejledninger for klinisk genetik og klinisk biokemi, at genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved arvelige hjertesygdomme, herunder FH, skal varetages som regionsfunktion. Det fremgår af de reviderede specialevejledninger inden for kardiologi, klinisk genetik og klinisk biokemi, at varetagelsen af FH skal foregå i et tæt samarbejde mellem de tre specialer.

Dansk Cardiologisk Selskab (DCS) har i 2012 haft fokus på området og har udarbejdet et holdningspapir, hvor de blandt andet anbefaler systematisering og udbygning af familieopsporingen. DCS har desuden etableret et nationalt web-baseret stamtavleprogram for arvelige hjertesygdomme (PROGENY), der gør udredningen nemmere. Herudover har DCS i 2013 opdateret deres vejledning om arvelige hjertesygdomme, herunder udredning af patienter med FH og deres slægtninge. DCS har desuden i 2015 opdateret deres nationale cardiologiske behandlingsvejledning (NBV) om arvelige hjertesygdomme, som også omhandler udredning og opsporing af FH.

En videnskabelig artikel fra 2013 anslår at opsporingsgraden i Danmark er ca. 4 % (baseret på ovennævnte anslåede forekomst). Af samme artikel fremgår at opsporingsgraden i Holland og Norge er henholdsvis 71 % og 47 %.

Det er oplyst til Sundhedsstyrelsen, at den høje opsporingsgrad i Holland kan tilskrives, at man for ca. 20 år siden, på baggrund af en særbevilling, iværksatte en centraliseret indsats med udgangspunkt i en klinik med særlig ekspertise i forhøjet kolesterol i Amsterdam. Der blev etableret udkørende teams, som opsøgte familiemedlemmer til alle identificerede patienter med FH, og som tilbød måling af kolesterol, og hvis dette var forhøjet, en gentest. Indsatsen er efterfølgende udbredt til flere klinikker, men gentest og registrering i en database foregår angiveligt fortsat centralt. Det er oplyst til Sundhedsstyrelsen at indsatsen i Norge også har været baseret på en centralisering og systematisering af undersøgelser af patienter og pårørende på ét hospital i Oslo.

Spørgsmål 146:

Hvordan vurderer ministeren de samfundsøkonomiske gevinster, herunder gevinster i form af øget livskvalitet, forbundet med en større opsporingsgrad og mere målrettet indsats imod arveligt forhøjet kolesterol (familiær hyperkolesterolemie) i Danmark

Sundhedsstyrelsens bidrag:

Personer med FH har som anført forhøjet risiko for at have svært forhøjet LDL-kolesterol, og at udvikle hjertekarsygdom. Ved tidlig identifikation af sygdommen kan der iværksættes kolesterol-sænkende behandling, og udvikling af hjertekarsygdom kan forsinkes eller ligefrem forebygges.

Det anbefales at opsporing af FH via familieudredning overvejes når en person (index-patient) diagnosticeres med sikker eller sandsynlig FH. Ved familieudredning vil nære slægtninge til index-patienten blive tilbudt måling af kolesterol, og gen-undersøgelse, hvis mutationen i familien er kendt. Udredningen bredes ud til nære slægtninge af nyopdagede patienter med FH (kaskade-screening). Dette er beskrevet i et holdningspapir udarbejdet af Dansk Cardiologisk Selskab i 2012, hvor der i øvrigt gives anbefalinger for indsatsen i forhold til patienter med FH.

Sundhedsstyrelsen er ikke bekendt med danske sundhedsøkonomiske analyser af opsporing af FH, men udenlandske sundhedsøkonomiske analyser peger på, at kaskadescreening, som beskrevet ovenfor er omkostningseffektivt.

Det forudsætter dog at der er opmærksomhed på at identificere mulig eller sandsynlig FH hos patienter, sådan at indexpatienter identificeres, og at der iværksættes effektiv behandling og kontrol.