



Holbergsgade 6
DK-1057 København K

T +45 7226 9000
F +45 7226 9001
M sum@sum.dk
W sum.dk

Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg

Dato: 17-05-2016
Enhed: Sygehuspolitik
Sagsbeh.: DEPMDI
Sagsnr.: 1605129
Dok. nr.: 88406

Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg har den 19. april 2016 stillet følgende spørgsmål nr. 496 (Alm. del) til sundheds- og ældreministeren, som hermed besvares.

Spørgsmål nr. 496:

”Hvordan vil ministeren sikre, at de op mod 28.000 danske patienter med arveligt forhøjet kolesterol (familier hyperkolesterolemie (FH)) ikke risikerer en for tidlig død, hvilket er en af konsekvenserne ved ubehandlet arveligt forhøjet kolesterol?”

Svar:

Til brug for min besvarelse har ministeriet indhentet bidrag fra Sundhedsstyrelsen, som oplyser følgende:

”Familier hyperkolesterolemie (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.

Sundhedsstyrelsen kan stille krav til varetagelse af udredning og behandling af FH via specialeplanlægningen. 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 webbaseret 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 kardiologiske behandlingsvejledning (NBV) om arvelige hjertesygdomme, som også omhandler udredning og opsporing af FH.

Af DCS's holdningspapir fra 2012 fremgår det 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).

Sundhedsstyrelsen kan således konstatere at der findes opdaterede og fyldestgørende faglige vejledninger vedrørende udredning og behandling af FH, udarbejdet af det DCS. Disse retningslinjer forventes at bidrage til at flere diagnosticeres med FH og kan sættes i behandling før der opstår komplikationer.

Der henvises i øvrigt til Sundhedsstyrelsens bidrag til ministerens besvarelse af SUU alm. del spørgsmål 145 og 146."

. / . Mine tidligere svar på spørgsmål 145 og 146 er vedlagt. Jeg kan henholde mig til ovenstående.

Med venlig hilsen

Sophie Løhde / Mathias Ørberg Dinesen