

# Verksamhetsplan 2018

Programråd för dyslipidemier

Ett gott liv i en nyskapande kunskapsregion med internationell lyskraft

Emil Hagström, hjärtspecialist, docent i kardiologi

## Bakgrund

Förhöjda nivåer av LDL-kolesterol, även kallat det "onda" kolesterolet, är en stark riskfaktor för kardiovaskulär sjukdom (KVS) och död i befolkningen. LDL-kolesterol är delaktigt i utvecklingen av åderförkalkning, en process som ofta börjar redan i 30-årsåldern. Åderförkalkning kan leda till allvarliga hjärtkärlsjukdomar såsom hjärtinfarkt, stroke och död.

Vissa individer har mutationer i sin genupsättning (DNA), som leder till en påverkad kolesterolomsättning med kraftigt förhöjda nivåer av LDL-kolesterol redan från födseln. Sjukdom med förhöjda LDL-kolesterolvärden, familjär hyperkolesterolemi (FH), är den vanligaste ned ärvda sjukdomen i befolkningen. Individer med FH drabbas av KVS tidigt i livet, ofta mellan 30 och 45 års ålder (se figur 1). Sjukdomen är underdiagnosticerad i de flesta länder (se figur 2) och diagnosticeras oftast i samband med insjuknande en allvarlig hjärtkärlsjukdom som t ex i krälekramper eller hjärtinfarkt. Förekomsten av FH i befolkningen är lika vanlig som typ 1-diabetes, ca 1/200 (0,5%). Individer med FH har 20 gånger ökad risk för KVS och ca 20 % av hjärtinfarkter hos personer under 45 år beräknas vara orsakade av FH. Vid tidig diagnos (tonår, tidigt vuxenliv) går det ofta att förbättra prognosen och förlänga livet avsevärt (se figur 3). Utan behandling lever endast hälften vid 70 års ålder. Behandlingen baseras på kolesterolsänkande läkemedel.

### Rationalen för programrådet

Rationalen för programrådet är den uttalade underdiagnostiken och underbehandlingen av FH tillsammans med Socialstyrelsens Nationella riktlinjer för hjärtsjukvård som med mycket hög prioritet (prio 3) skriver att:

- Hälso- och sjukvården bör erbjuda barn och vuxna med kraftigt förhöjda nivåer av totalkolesterol eller LDL-kolesterol diagnostik av familjär hyperkolesterolemi med hjälp av kliniska undersökningar och familjehistoria eller DNA-test (*prioritet 3*).
- Hälso- och sjukvården bör erbjuda kaskadtestning med klinisk eller genetisk undersökning för att identifiera genetisk hjärt-kärlsjukdom hos förstagsadsläktingar till personer med familjär hyperkolesterolemi, familjära kardiomyopatier och jonkanalsjukdomar samt familjär aortasjukdom (*prioritet 3*).

Socialstyrelsens har också satt som mål att sjukvården ska identifiera 80% av alla patienter med FH inom 10 år.

### Metod

Indexfall, inkommit via remiss eller via den egna kliniken, utreds avseende FH och om diagnosen bekräftas (kaskad-) screenas anhöriga. Erfarenhetsmässigt hittas minst tre ytterligare fall per indexfall – hälften av indexfallens barn och syskon har FH.

### Antal patienter som berörs i länet

Baserat på nyligen publicerad litteratur från bl a från Danmark har ca 0,5% av befolkningen, eller ca 1770 personer i Uppland, FH. 2017 var mellan 40 och 50 diagnosticerade med FH, motsvarande ca 3 %. 2018 har ytterligare ca 30 patienter diagnosticerats, dvs mellan 70 och 90 patienter.

Regionkontoret

Storgatan 27 | Box 602 | 751 25 Uppsala | tfn vx 018-611 00 00 | fax 018-611 60 10 | org nr 232100-0024

www.lul.se

## **Jämförelser**

I region Östergötland respektive i Nyköping finns sedan tidigare en utvecklad process kring screening, diagnos och behandling av FH. I dessa områden är antalet patienter med diagnosticerad FH upp mot 10 gånger så hög som i Uppland.

## **Programråd**

Programrådet för dyslipidemier är inte längre aktivt och delarna förväntas att ingå i kommande hjärtprogramråd. Arbetet med screening, kaskadscreening och behandling fortsätter på samma sätt som tidigare.