

Vejledning til praksis

Familiær Hyperkolesterolæmi

Praksisdata til kvalitetsudvikling

Indholdsfortegnelse

1. Introduktion til familiær hyperkolesterolæmi
2. Kvalitetsarbejdet i praksis
3. Data
4. Målepunkterne
5. Referencer

Praksispakken er udarbejdet af KiAP. Praksispakken har været i review hos udpeget ekspert fra DSAM, praktiserende læge Gitte Krogh Madsen samt DFH-styregruppen hos Regionernes Kliniske Kvalitetsprogram (RKKP).

Introduktion til familiær hyperkolesterolæmi

Hvorfor arbejde med familiær hyperkolesterolæmi i almen praksis?

Familiær hyperkolesterolæmi (FH) er en genetisk, medfødt sygdom, som patienten har med sig fra livets start. Sygdommen FH omfatter en gruppe genetisk betingede sygdomme, hvor fællesnævneren er svært forhøjet plasma lav-densitets lipoprotein kolesterol (LDL-kolesterol) og høj risiko for udvikling af tidlig aterosklerotisk hjertekarsygdom [1].

Det skønnes, at omkring 30.000 danskere har familiær hyperkolesterolæmi. Som en af de hyppigste arvelige sygdomme i Danmark vil 40 % af de patienter, som ikke får relevant behandling, få en blodprop i hjertet, inden de fylder 60 år [2].

Imidlertid ved vi, at kun 1 ud af 3 med FH er diagnosticeret i Danmark. Disse tal indikerer, at der er et betydeligt forebyggelsespotentiale i at få opsporet og igangsat optimal behandling af personer med udiagnosticeret FH [3].

Almen praksis er afgørende for, at de 20.000 patienter der i dag ikke er identificeret, kan findes. I dag opspores langt hovedparten ved at en blodprøve (LDL-kolesterol $\geq 5,0$ mmol/l) hos egen læge giver mistanke om FH. Herefter henvises patienten til lipidklinik, hvor diagnosen stilles, optimal kolesterolsænkende behandling påbegyndes og hvor slægtninge opspores for tidligst muligt at påbegynde behandling. Opspores disse patienter og sættes de i relevant kolesterolsænkende behandling, normaliseres deres risiko og jo tidligere i livet det sker, jo bedre.

Det er derfor i den tidligere opsporing, hvor den helt store præventive gevinst ligger gemt gennem familieopsporingen i lipidklinikkerne (kaskadescreening), så familiemedlemmer kan undersøges og evt. behandles [1]. Dette vil kræve, at langt flere med forhøjet LDL-kolesterol bliver henvist til lipidklinikkerne fra almen praksis, samt at opsporingen af familiemedlemmer til patienter med FH intensiveres i lipidklinikkerne.

Praksispakken om familiær hyperkolesterolæmi

Praksispakken giver den enkelte praksis mulighed for at iværksætte fokuserede tiltag på klinik- og patient-niveau med henblik på målrettet opsporing og lettere henvisning til lipidklinikkerne. Praksispakken indeholder konkrete værktøjer, der kan iværksættes på baggrund af data fra egen praksis, baseret på evidens samt best-practice på området.

I praksispakken om familiær hyperkolesterolæmi sker identifikationen af patientpopulationen ud fra KiAPs patientliste over patienter med øget risiko for FH, der findes i praksis eget it-system (læs mere i afsnittet 'Data'). I Praksispakken findes også materiale der kan lette arbejdet med at indkalde og henvise relevante patienter til lipidklinikker.

Kvalitetsarbejdet i praksis

Afsnittet har til formål at fremvise relevante materialer, som kan bruges i praksis til lettest muligt at identificere, validere og henvise relevante patienter og som kan bruges til eventuelt at aftale hvem i praksis der skal gøre hvad. Praksispakken beskriver de enkelte trin før henvisning, men kan tilpasses den enkelte praksis, når den er prøvet af på et par patienter.

Første gang I bruger praksispakken, kan I indkalde en mindre gruppe patienter og efterfølgende evaluere forløbet. Materialerne kan bruges og plukkes efter behov. Da mange af materialerne er interaktive, anbefaler vi at tilgå praksispakken på kiap.dk. I kan med fordel arbejde med pakkens indhold som et team (læge/sygeplejerske/sekretær).

Instruks for FH-risikanter - fra lipidmåling til lipidklinik.

1. Identificere: Denne del af pakken bruges til at finde, udvælge og indkalde de patienter, I finder mest relevante. Indholdet til dette punkt giver jeres klinik en konkrete instruks for håndteringen af FH som I og personalet kan gemme og vende tilbage til. Samtidig findes der en standard invitationstekst som både kan sendes til patienten som mail eller SMS, eller bruges som støtte, hvis I ringer til patienten.

2. Validere: Her finder I en oversigt over de blodprøver, som skal tages som del af udredning og vurdering af sekundære årsager til forhøjet LDL-kolesterol. Samtidig findes her en påmindelse om at huske relevant opfølgning af patienten efter prøverne.

3. Informere: Når I skal give patienten svar på udredningen, finder I forslag til en konsultationsfrase, som også indeholder de oplysninger, som kan indgå i henvisningen til lipidklinikken. Derudover, finder I patientinformationsmateriale, som kan udleveres til patienten, så de kommer videre med mest mulig information om forløbet.



Figur 1 - Illustration af arbejdsgangen i tre trin.

Materialer til praksis

Der er udarbejdet en række relevante materialer og guides til praksis, som alle kan tilgås på kiap.dk under praksispakken for familiær hyperkolesterolæmi.

- **Instruks for FH-risikanter i almen praksis**
- **Videovejledning til at finde patienter i risikogruppen (FLP-vejledning)**
- **Demovisning af patientlisten**
- **Tekstfrase til patientjournal i klinikken**
- **Skabelon til patientinvitation for yderligere FH-udredning**
- **Patientinformationskabelon (PMI)**
- **Frasetekst til henvisning**
- **Blodprøveoversigt**

Udover ovenstående materialer, er det kan praksis kontakte den regionale kvalitetsenhed for at høre om mulighederne for sparring eller hjælp til eget journalsystem.

Kontakt KiAP på klynger@kiap.dk eller supporttelefon 7196 8844 for yderligere vejledning og information.

Data

I de kommende to afsnit bliver datakilden og målepunkterne for familiær hyperkolesterolæmi beskrevet.

Forløbsplaner som datakilde

Praksis kan anvende forløbsplans-modulet til at skabe sig et overblik over deres kronikere i egen praksis, hvor der indgår nøgleværdier med betydning for behandling og monitorering. Data, som anvendes til at lave patientlisten over patienter med øget risiko for FH og beregne målepunkter er baseret på data fra praksis' eget journalsystem, herunder diagnoser, laboratorieværdier, ydelser og medicin og omfatter alle patienter der i jeres journalsystem har en diagnosekode for KOL, hjerte-karsygdom, hypertension eller diabetes. Forløbsplaner kan tilgås gennem eget lægepraksissystem med cpr.nr-specifikke data eller med klynge- og praksisdata igennem kiap.dk. På KiAP's hjemmeside kan du afprøve en interaktiv demo af, hvordan visningen ser ud. Link til denne fremgår i materialeafsnittet og på praksispakkesiden.

Datagrundlagets begrænsninger og potentielle fejlkilder

Forløbsplaner er målrettet patienter med kroniske diagnoser og derfor vil patienter, som ikke har en sådan diagnose, ikke indgå i beregningerne og visningerne. En forskergruppe fra Forskningsenheden for almen praksis Aarhus har foretaget en pilot-undersøgelse af, hvor mange patienter der er tale om. Undersøgelsen, der blev foretaget i 4 praksisser på tværs af Danmark, viste, at familiær hyperkolesterolæmi-visningen fanger mellem 80-90% af de relevante patienter i praksis, der på et tidspunkt har fået målet en risiko LDL-værdi [4]. Identifikationen af patienter med øget risiko for FH baseres på LDL- værdier med få muligheder for at der opstår fejl og skønnes derfor at være meget robust i forhold til denne den målte værdi.

Med de metodiske begrænsninger og forbehold i pilot-undersøgelsen, vurderes det, at visningen kan fremvise størstedelen af patienter i risikogruppen for familiær hyperkolesterolæmi og er en væsentlig opkvalificering ift. opsporing end tidligere.

Målepunkterne

Herunder finder du oversigten over målepunkterne, som visningerne i forløbsplaner er generet på baggrund af. Desuden hvilke variabler og kriterier, som praksis' egen patientliste beregnes ud fra. Målepunkterne og beregningerne er lægefagligt kvalificeret og tilpasset denne praksispakke.

Prævalens

Målepunkt	Information og datagrundlag
Andel af aktuelle patienter med en risiko LDL måling	<p>Her indgår alle patienter der har en diagnose for diabetes, IHS, hypertension eller hyperkolesterolæmi, OG som har en LDL måling registreret, uanset hvornår LDL målingen er foretaget.</p> <p>Ud af disse patienter findes de patienter frem, som har en risiko LDL måling nogensinde. Uanset hvornår den er taget. Dvs. et LDL \geq 5.0 eller \geq 4.0 for patienter i alderen 18-40 år.</p> <p>UIPAC koder for LDL måling er følgende:</p> <ul style="list-style-type: none">• NPU01568• NPU10171• DNK35308
Andel af LDL-risiko patienter, som fortsat har en risiko LDL måling (nyeste LDL $>$ 5.0 mmol/mol*)	<p>Ud af alle patienter, som nogensinde har haft en risiko LDL måling (Dvs. et LDL \geq 5.0 eller \geq 4.0 for patienter i alderen 18-40 år.) findes de patienter, hvor nyeste LDL fortsat \geq 5.0 (eller \geq 4.0 for patienter i alderen 18-40 år.). Den nyeste LDL måling skal være foretaget indenfor de sidste 2 år for at være gyldig.</p>

Udredning

Andel af LDL-risiko patienter, som er afkrydset som henvist til lipidklinik fra praksis.	<p>I patientlisten for familiær hyperkolesterolæmi er fremsøgt patienter, som har en risiko LDL måling (dvs. et LDL \geq 5.0 eller \geq 4.0 for patienter i alderen 18-40 år.) I denne patientliste kan praksis manuelt afkrydse, at patienten er henvist til lipidklinik (uanset hvad udfaldet af besøget i lipidklinikken bliver). Her tælles sammen hvor mange patienter med en risiko LDL måling, som har fået krydset af, at de er henvist til lipidklinik.</p> <p>Der kan desværre ikke måles på hvor mange som er henvist automatisk, da systemet ikke har adgang til disse elektroniske henvisningsdata.</p>
--	--

Verificeret

Andel af LDL-risiko patienter, som har en verificeret diagnose for familiær hyperkolesterolæmi.	<p>Ud af alle patienter med en risiko LDL måling, findes andelen af patienter, som har fået en Familiær hyperkolesterolæmi ICD-10 diagnose registreret i praksissystemet via en epikrise eller som har fået krydset af i patientlisten, at de har "verificeret FH" eller som har fået krydset af i diabetes eller hjerteformularen, at de har familiær hyperkolesterolæmi.</p> <p>Det er følgende ICD-10 koder, der kigges efter:</p> <ul style="list-style-type: none">• DE780B• DE780B1• DE780B2 <p>De fleste LPS systemer vil registrere en ICD-10 diagnose i systemet, når de modtager en epikrise fra sygehuset og omsætte det til en ICPC diagnose. Hvis dit system ikke gør dette, og praksis ved, at de har modtaget epikriser fra lipidklinikker på verificerede FH patienter, så kontakte KiAP support, så kigger vi på data sammen med dig.</p>
---	--

Behandling

<p>Andel af LDL-risiko patienter, som er i lipidsænkende behandling</p>	<p>Ud af alle patienter, som har en risiko LDL måling (Dvs. et LDL \geq 5.0 eller \geq 4.0 for patienter i alderen 18-40 år.) findes de patienter, som er i en eller anden form for lipidsænkende behandling (statiner, fibrater, ezetimibe eller PCSK-9 hæmmer)</p> <p>Følgende atc-koder indgår</p> <ul style="list-style-type: none"> • Statin • Fibrat • Ezetimibe • PCSK-9 hæmmer <p>Medicinen skal være fast, må ikke være pauseret og skal have en validt FMK-id.</p>
<p>Andel af LDL-risiko patienter, som er opstartet lipidsænkende behandling indenfor de sidste 12 mdr.</p>	<p>Ud af alle patienter, som har en risiko LDL måling (Dvs. et LDL \geq 5.0 eller \geq 4.0 for patienter i alderen 18-40 år.) findes de patienter, som er i en eller anden form for lipidsænkende behandling (statiner, fibrater, ezetimibe eller PCSK-9 hæmmer) OG hvor startdato for behandlingen er < 12 måneder siden. LDL målingen må gerne være > 1 år gammel, det er underordnet hvornår den er fra.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Statin • Fibrat • Ezetimibe • PCSK-9 hæmmer <p>Medicinen skal være fast, må ikke være pauseret og skal have en validt FMK-id.</p> <p>Så det betyder, at opstartsdatoen for medicin af den af de 4 nævnte skal være indenfor de sidste 12 mdr., der må ikke være fx statin for 4 år siden, som er startet, mens ezetimibe er startet for 3 mdr siden. En sådan patient tæller ikke med.</p> <p>Det skal være en samlet opstartsdato for alle 4 klasse, som er indenfor de sidste 12 mdr.</p>
<p>Andel af LDL-risiko patienter, som er i behandling med Ezetimibe/PSCK-9 hæmmer.</p>	<p>Ud af alle patienter, som har en risiko LDL måling (Dvs. et LDL \geq 5.0 eller \geq 4.0 for patienter i alderen 18-40 år.) findes de patienter, som er i Ezetimibe behandling:</p> <p>Atc-kode:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ezetimibe: C10AX09 og C10BA02, 05, 06, 10, 11 • PCSK-9: C10AX13, 14 og 16 <p>Medicinen skal være fast, må ikke være pauseret og skal have en validt FMK-id.</p>

Behandlingsmål

<p>Andel af LDL risiko-patienter, som opnår LDL < 2.6 mmol/l</p>	<p><i>Ud af patienter, som har en risiko-LDL måling (Dvs. et LDL \geq 5.0 eller \geq 4.0 for patienter i alderen 18-40 år.) der fremsøges de patienter, hvor deres LDL mål < 2,6, uanset hvad deres anbefalede mål er.</i></p> <p><i>Vær opmærksom på, at flere af dine patienter kan have et behandlingsmål, som bør være lavere end < 2.6 i LDL. Her ses det blot overordnet set hvem som kommer < 2.6, men det reelle antal patienter, som opnår deres behandlingsmål for LDL vil være lavere for din praksis, end det tal du ser, fordi nogen patienter skal længere ned.</i></p> <p><i>Der gælder følgende:</i></p> <p><i>LDL < 2,6</i> <i>Diabetes patienter uden IHS eller anden hjertekar sygdom og diabetes patienter uden påvirket nyrefunktion (mikro eller eGFR30-59) skal have et LDL < 2,6. Det samme gør sig gældende for almindelige hypertensions og hyperkolesterolæmi patienter uden enkeltstående risikofaktorer og hypertensions/hyperkolesterolæmi patienter med kronisk nyresygdom (let nyrepåvirkning: mikro eller eGFR 30-59). Derudover skal FH patienter uden nogen risikofaktorer ligeledes have et LDL < 2.6</i></p> <p><i>LDL < 1,8</i> <i>Diabetes HØJ risiko patienter (\geq 3 risikofaktorer), diabetes patienter med hjertesvigt uden IHS og diabetes patienter med påvirket nyrefunktion (mikro eller makro eller eGFR < 60) skal have et LDL < 1,8. Det samme gør sig gældende for almindelige hypertensions patienter med en enkeltstående risikofaktor og hypertensions patienter med kronisk nyresygdom (svær nyrepåvirkning: makro eller eGFR <30). Derudover skal FH patienter med mindst 1 risikofaktorer ligeledes have et LDL < 1,8</i></p> <p><i>LDL < 1,4</i> <i>Diabetes patienter med IHS og IHS patienter uden diabetes skal have et LDL < 1.4. Det samme gør sig gældende for patienter med Iskæmisk apopleksi/TCI/PAD.</i></p>
<p>Andel af LDL risiko patienter, som opnår reduktion på 50 % i LDL</p>	<p><i>Nævner er: patienter, som har en risiko-LDL måling (Dvs. et LDL \geq 5.0 eller \geq 4.0 for patienter i alderen 18-40 år.)</i></p> <p><i>I tælleren fremsøge de patienter, hvor deres nyeste LDL værdi opnår et fald \geq 50 % i forhold til den højeste LDL måling registeret på patienten. I behandlingsrekommendationerne kan man sigte efter at opnå et fast LDL mål som fx < 2.6 eller < 1.8. Nogen gange kan det dog også være nok at opnå et fald på > 50 %. Hvis behandlingsmålet ikke er nået og man ikke har fået behandlet LDL ned på < 50 % ift. Den højeste værdi, kan man overveje at intensivere pt. behandling yderligere eller addere yderligere/ændre den medicinske behandling.</i></p>
<p>Andel af patienter med verificeret FH diagnose, som opnår LDL < 2.6 mmol/mol</p>	<p><i>Ud af alle patienter med en verificeret ICD-10 diagnose for FH eller hvor praksis manuelt i patientlisten for familiær hyperkolesterolæmi har krydset af, at pt. har verificeret FH, eller hvor praksis har afkrydset i diabetes eller hjerteformularen, at patienten har FH, fremsøges disse patienter som nævner.</i></p> <p><i>Ud af disse vises så andelen, som opnår et LDL < 2.6</i></p> <p><i>Patienter med FH som bør opnå et LDL < 2.6 er patienter, som IKKE har 1 eller flere risikofaktorer (hypertension, mikroalbuminuri og/eller rygning). Der kan derfor forsat være patienter, som skal behandles længere ned til < 1.8, hvis de har mere end 1 risikofaktor eller < 1.4, hvis de har IHS.</i></p>

Alle målepunkterne og tilhørende patientliste kan tilgås gennem praksis' eget journalsystem

Selektion og definition af patientgruppe med **høj risiko for FH**: Alle 18-40 år der i laboratorie data (nogensinde) har registreret en værdi af risiko LDL-kolesterol \geq 4,0 mmol/l OG alle 40+ årige der (nogensinde) har registreret en værdi af risiko LDL-kolesterol \geq 5,0 mmol/l. De variabler og kriterier, som udgør beregninger og visninger, kan findes på praksispakkesiden.

Referencer

[1]: **Dansk Cardiologisk Selskab**. Familiær hyperkolesterolaemi (FH) – et holdningspapir fra Dansk Cardiologisk Selskab. [Rapport]. 2019. Tilgængelig fra: <https://www.cardio.dk/familiaer-hyperkolesterolaemi-fh>

[2]: **Ugeskrift for Læger**. Databasen for Familiær Hyperkolesterolaemi: Alt for få udredes. [Internet]. 2023. Tilgængelig fra: <https://ugeskriftet.dk/nyhed/databasen-familiaer-hyperkolesterolaemi-alt-fa-udredes>

[3]: **Sundhedspolitisk tidsskrift**. Professor: Opsporing af 25.000 danskere med skjult, livsfarlig sygdom går for langsomt. 2023. [Artikel]. Tilgængelig fra: <https://sundhedspolitisktidsskrift.dk/nyheder/sundhedspolitik/7932-professor-opsporing-af-25-000-danskere-med-skjult-livsfarlig-sygdom-gar-for-langsomt.html>

[4]: **Forskningsenheden for Almen Praksis, Aarhus**. Graff S. Sammenligning af Forløbsplanmodul og Elektroniske Sundhedsjournaler. [Undersøgelse]. 2024. Tilgængelig fra: [FH-praksis-pakkeforsiden](https://www.fh-praksis.dk/fh-praksis-pakkeforsiden)



Det Almenmedicinske Hus
Stockholmsgade 55, stuen
2100 København Ø

Kvalitet I Almen Praksis
Thomas B. Thriges Gade 48, 1.
5000 Odense

Henvendelse til KiAP kan rettet på
tlf. 7196 8844 eller på support@kiap.dk
Læs mere om KiAPs arbejde på www.kiap.dk