

Kommissorium

Udarbejdelse af DSAM-redskabsark for opsporing af familiær hyperkolesterolæmi (FH) i almen praksis

Baggrund

Familiær hyperkolesterolæmi (FH) er en relativt hyppig, arvelig lipidforstyrrelse, som medfører øget risiko for tidlig hjerte-kar-sygdom. Tilstanden er fortsat betydeligt underdiagnosticeret. Hyppigheden vurderes til at være 1:220-250, og det anslås således, at omkring 25.000 danskere har sygdommen, men kun ca. en tredjedel er diagnosticerede.

Det er vigtigt at opspore FH, fordi tidlig identifikation kan forhindre alvorlige hjertekarsygdomme hos både patienter og deres familiemedlemmer. Ved at opdage tilstanden tidligt kan man iværksætte effektiv behandling og livsstilsændringer, hvilket reducerer risikoen for præmatur hjertekarsygdom.

Der foretages årligt omkring 2,8 millioner LDL-kolesterol målinger i Danmark på omkring 1,9 millioner personer, men henvisning til en lipidklinik blev kun foretaget hos 5,2% af dem, der ved to målinger fik påvist et LDL-kolesterol niveau over den fastsatte grænse (≥ 5 mmol/l eller ≥ 4 mmol/l ved præmatur aterosklerotisk hjertekarsygdom eller alder < 40 år), hvor man bør mistænke FH. Der er således ikke tale om screening, men om at mistænke FH ved høje LDL-værdier og her udrede for sekundær hyperlipidæmi.

Ligeledes bør FH mistænkes ved tidlig aterosklerotisk hjertekar sygdom i nærmeste familie for mænd under 55 år og for kvinder under 60 år.

Fysiske kendetegn såsom kolesterolaflejringer på sener (xantomer) og ved en gråhvid ring i yderkanten af cornea (arcus lipoides corneae) giver også mistanke om FH og bør føre til måling af LDL-kolesterol.

Almen praksis har en central rolle i opsporing og initial udredning af patienter med mistanke om FH. Der er behov for et klart, praksisrelevantt og ensartet FAQta-ark, som kan understøtte dette arbejde og tydeliggøre samarbejdet med sekundærsektoren.

Formål

Formålet med FAQta-arket er at:

- Understøtte tidlig identifikation og udredning af familiær hyperkolesterolæmi i almen praksis.
- Bidrage til en ensartet og evidensbaseret håndtering af patienter med mistanke om FH.
- Klargøre indikationer for videre udredning og henvisning.

Målgruppe

FAQta-arket henvender sig primært til:

- Praktiserende læger
- Uddannelseslæger i almen praksis

Sekundært til praksispersonale med opgaver inden for forebyggelse og kronikeropfølgning.

Afgrænsning

FAQta-arket omfatter:

- Hvornår FH bør mistænkes i almen praksis
- Anvendelse og tolkning af lipidprofiler
- Familieanamnese og betydningen af arvelighed
- Udelukkelse af sekundær hyperlipidæmi
- Indikation for udredning og henvisning
- Samarbejde og snitflader mellem almen praksis og sekundærsektor

FAQta-arket omfatter ikke:

- Detaljeret farmakologisk behandling
- Specialiseret genetisk rådgivning
- Behandling og opfølgning i sekundærsektoren

Indhold og leverancer

Arbejdsgruppen udarbejder:

- Et praksisnært FAQta-ark
- En overskuelig klinisk algoritme/flowchart/grafisk fremstilling
- Eventuelle supplerende materialer (fx tjekliste til læger/personale)

Metode

FAQta-arket baseres på:

- Gældende national og international evidens
- Eksisterende anbefalinger på området
- Klinisk erfaring fra almen praksis
- Konsensus i arbejdsgruppen

Der lægges vægt på klare, handlingsorienterede anbefalinger, som er realistiske at anvende i en travl praksishverdag.

Organisering

Arbejdet varetages af en DSAM-nedsat arbejdsgruppe efter gældende praksis.

Godkendelse og revision

FAQta-arket godkendes efter DSAM's gældende procedure.

Der er udarbejdet en tidslinje for gruppens arbejde.

Litteratur

1. National Institute for Health and Care Excellence (NICE).
Familial hypercholesterolaemia: identification and management (CG71).
London: NICE; 2008. Opdateret 2019.
Tilgængelig fra: <https://www.nice.org.uk/guidance/cg71>
gov
2. Royal Australian College of General Practitioners (RACGP).
Familial hypercholesterolaemia.
Genomics in general practice. Melbourne: RACGP; 2023.
Tilgængelig fra: <https://www.racgp.org.au/clinical-resources/clinical-guidelines/key-racgp-guidelines/genomics-in-general-practice/disease-specific-topics/familial-hypercholesterolaemia>
anzsped
3. Mach F, Koskinas KC, Roeters van Lennep J, et al.
2025 focused update of the 2019 ESC/EAS Guidelines for the management of dyslipidaemias.
Eur Heart J. 2025;46:4359–4378.
springer
4. Qureshi N, Humphries SE, Seed M, Rowlands P, Minhas R.
Identification and management of familial hypercholesterolaemia: what does it mean to primary care?
Br J Gen Pract. 2009;59:773–778.
nih
5. Watts GF, Sullivan DR, Hare DL, et al.
Integrated guidance for enhancing the care of familial hypercholesterolaemia in Australia.
Heart Lung Circ. 2021;30:324–349.
Seponeringslisten v4 HØRING 2018_GKM
6. Sundhedsstyrelsen.
Familiær hyperkolesterolæmi – statusrapport til Sundheds- og Ældreministeriet.
København: Sundhedsstyrelsen; 2017.
sst
7. Graf S.
Familiær hyperkolesterolæmi (FH).

I: Lægehåndbogen på sundhed.dk. Opdateret 18. marts 2025.

Tilgængelig fra: <https://www.sundhed.dk>
sundhed

8. Dansk Cardiologisk Selskab.

Familiær hyperkolesterolæmi – holdningspapir.

København: Dansk Cardiologisk Selskab; 2024.

Tilgængelig fra: <https://www.cardio.dk>
cardio

9. Dansk Cardiologisk Selskab.

Behandlingsvejledning: Dyslipidæmi.

National behandlingsvejledning (NBV); opdateret 2025.

Tilgængelig fra: <https://nbv.cardio.dk/dyslipidaemi>
cardio

10. Bovin A, Kanstrup H, Mortensen MB.

Familiær hyperkolesterolæmi.

Ugeskr Læger. 2024.

ugeskrifteten

11. https://www.sundk.dk/media/ptoe4hbe/dfh_aarsrapport-2025_251215_offentliggjort-version.pdf