

Återrapportering av följsamhet till Socialstyrelsens riktlinjer för familjär hyperkolesterolemi

Ordförandens förslag

1. Hälso- och sjukvårdsnämnden lägger rapport om verksamheternas följsamhet till Socialstyrelsens riktlinjer gällande Familjär Hyperkolesterolemi till handlingarna.
2. Hälso- och sjukvårdsdirektören får i uppdrag att återrapportera verksamheternas följsamhet till Socialstyrelsens riktlinjer gällande Familjär Hyperkolesterolemi senast december 2024.

Sammanfattning

Hälso- och sjukvårdsdirektören fick 2022-12-21 § 148 i uppdrag att återrapportera verksamheternas följsamhet till Socialstyrelsens riktlinjer gällande Familjär Hyperkolesterolemi, som beskrivs i Nationella riktlinjer för hjärtsjukvård - Stöd för styrning och ledning, senast i december 2023.

I ärendet finns följande dokument:

1. Beslutsförslag 2023-11-10

Beskrivning av ärendet och skälen för förslaget

Familjär hyperkolesterolemi är en av de vanligaste genetiska sjukdomarna med en förväntad prevalens på upp till 1:250 eller 0,4% vilket motsvarar ca 5 600 individer i Skåne. Tidigt insatt behandling kan kraftigt senarelägga insjuknandet i bland annat hjärtinfarkt och stroke för dessa personer som annars riskerar insjukna även i unga åldrar. Stöd saknas från övriga sjukhusstyrelser för ett centraliserat uppdrag till Skånes universitetssjukhus att utreda och behandla patienterna. Istället ska patienterna kunna utredas och få behandling på samtliga sjukhus i Skåne. En vuxen med välinställd behandling kan sedan fortsätta följas på vårdcentral. Diagnosen är oftast en sannolikhetsbedömning utifrån personens familjehistorik, levnadsvanor och övriga sjukdomsbild tillsammans med en kraftigt förhöjd nivå av total kolesterol eller LDL-kolesterol. DNA-testning blir aktuell i vissa fall som en diagnosbekräftande åtgärd men kan inte användas för att utesluta sjukdom då upp till 40% av de som fått diagnosen saknar någon av

de hittills identifierade genmutationerna.

Efter förfrågan till förvaltningschefer för samtliga sjukhus om aktuell hantering av patientgruppen har svar inkommit från SUS, Helsingborg, Trelleborg och Kristianstad fram till 2023-10-26. SUS har sedan 2013 utrett 2265 patienter för FH och genetiskt testat 1373 patienter varav 162 genprov tagits under 2023 fram till 2023-10-20, framgår inte vem som utför testningen i deras svar. Helsingborg utreder själva alla barn, under 2023 nydiagnosticerat 9 barn varav 4 bekräftats med gentest utförda av klinisk genetik i Skåne. Vad gäller vuxna utreds i Helsingborg misstänkta fall efter akut insjuknande i hjärtinfarkt, handlar om enstaka fall per år. Trelleborg och Kristianstad har svarat att misstänkta fall remitteras till SUS för utredning. Svaren stämmer väl med statistiska underlaget beskrivet i nedanstående tabeller. En långsam ökning förväntas över flera års tid och den dagen antalet nydiagnosticerade främst är ungdomar och barn så har vården infört kaskadtestningen fullt ut.

Antal unika patienter per år

Typ av hyperkolesterolemi	Hemvist Skåne (J/N)	2021	2022	2023 tom aug
Alla	J	6525	7711	6350
	N	111	97	82
Isolerad hyperkolesterolemi (E78.0)	J	5356	6308	5100
	N	93	79	66
Familjär hyperkolesterolemi (E78.0A)	J	719	945	890
	N	15	17	15
Annan specificerad isolerad hyperkolesterolemi (E78.0W)	J	650	698	545
	N	5	4	4

Antal unika patienter med ny familjär hyperkolesterolemi per år per förvaltning

Förvaltning	Hemvist Skåne (J/N)	2021	2022	2023 tom aug
Helsingborg	J	5	8	13
	N	1	0	0
Hässleholm	J	6	7	2
Ängelholm	J	2	2	0
Kristianstad	J	7	6	4
	N	0	1	1
Landskrona	J	0	1	0
Specialiserad vård, privat regi	J	0	0	0
Psykiatri, habilitering och hjälpmedel	J	1	0	0

Förvaltning	Hemvist Skåne (J/N)	2021	2022	2023 tom aug
Primärvården Skåne	J	91	90	68
	N	1	1	0
SUS	J	203	188	161
	N	4	7	2
Trelleborg	J	1	1	2
Vårdval primärvårdsnivå, privat regi	J	205	140	114
	N	4	0	1
Ystad	J	0	3	2

Ekonomiska konsekvenser och finansiering

Ärendet bedöms inte få några direkta ekonomiska konsekvenser.

Juridisk bedömning

Samråd med regionjurist har inte bedömts nödvändig.

Miljökonsekvenser

Ärendet bedöms inte medföra några miljökonsekvenser.

Samverkan med berörda fackliga organisationer

Ingen facklig samverkan/MBL har bedömts nödvändig i detta ärende.

Uppföljning

Uppföljning sker till hälso- och sjukvårdsnämnden av verksamheternas följsamhet till Socialstyrelsens nationella riktlinjer gällande Familjär Hyperkolesterolemi senast december 2024.

Anna Mannfalk
Ordförande

Pia Lundbom
Hälso- och sjukvårdsdirektör