

FH-mottagning i praktiken

*Diagnostik, behandlingsmål, uppföljning,
nytt nationellt kvalitetsregister*

Lars Svennberg

Överläkare, VO Kardiologi

Region Gävleborg

Typer av ärftliga blodfettrubbningar

- Familjär kombinerad hyperlipidemi **Polygen**
 - Både kolesterol och triglycerider förhöjda
 - Vanligast
- Familjär hyperkolesterolemi = FH **Monogen**
- Hypertriglyceridemi – flera familjära former finns

Nationella Riktlinjer för Hjärtsjukvården (2015)

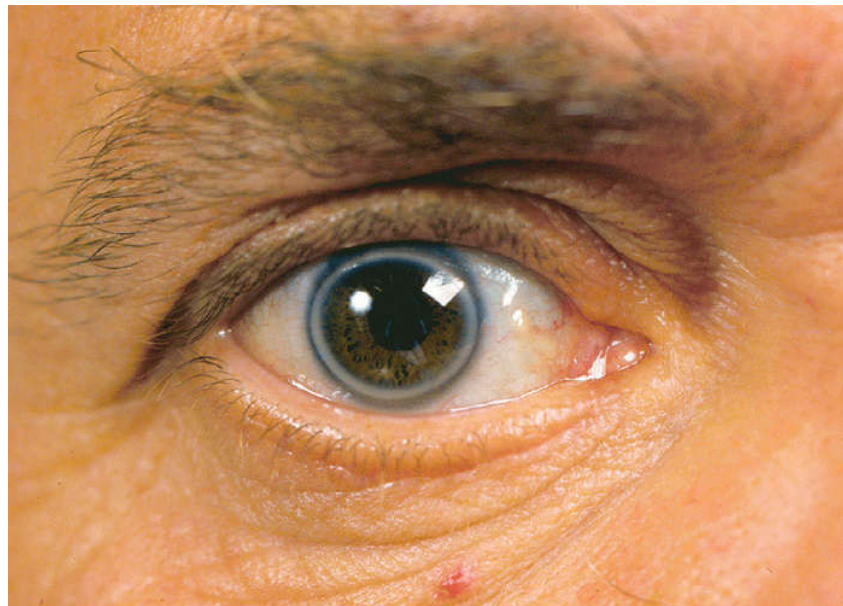
*Hälso- och sjukvården bör erbjuda barn och vuxna med kraftigt förhöjda nivåer av totalkolesterol eller LDL-kolesterol **diagnostik av familjär hyperkolesterolemi** med hjälp av kliniska undersökningar och familjehistoria eller DNA-test*

Rekommendation

I	2	3	4	5	6	7	8	9	10	Icke-göra	FoU
---	---	----------	---	---	---	---	---	---	----	-----------	-----

Motivering till rekommendation

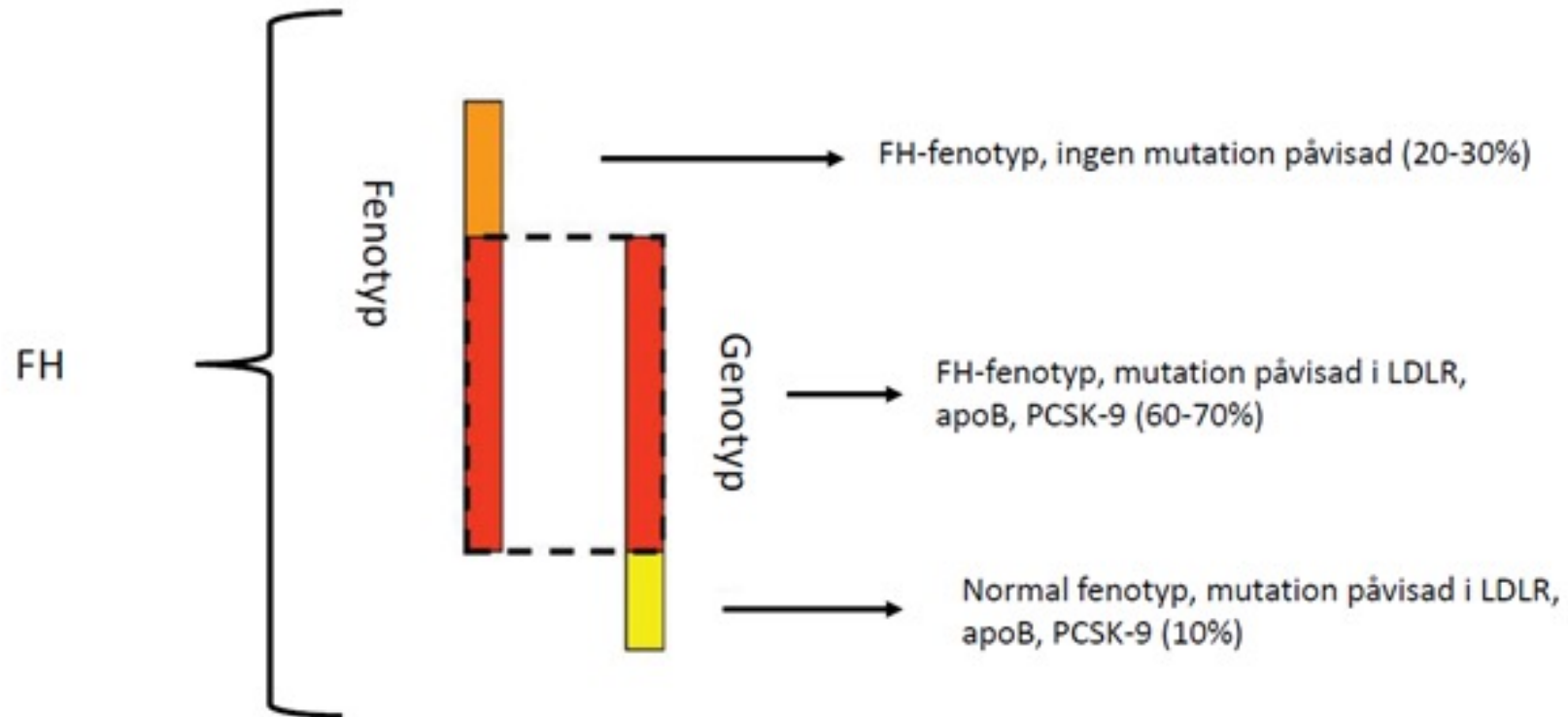
Tillståndet har en stor svårighetsgrad och det råder en underdiagnostik i Sverige.



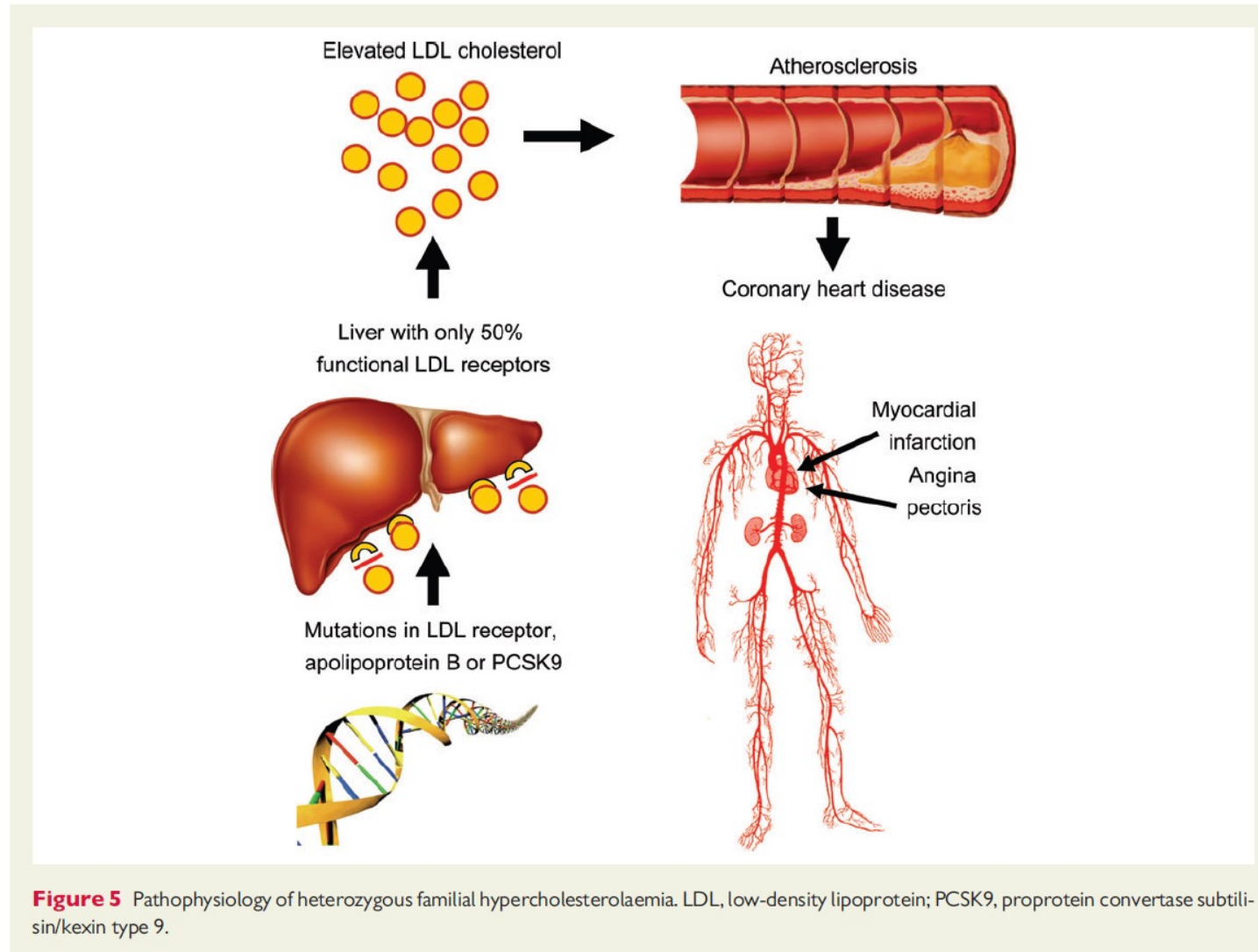
FH

- Autosomalt dominant, monogen
- Vanligt, 1/200-400 (1/311???)
- Uttalad LDL-stegring
- Tidig kranskärlssjukdom
- Senxantom, xantelasmata

Genotyp, fenotyp, penetrans



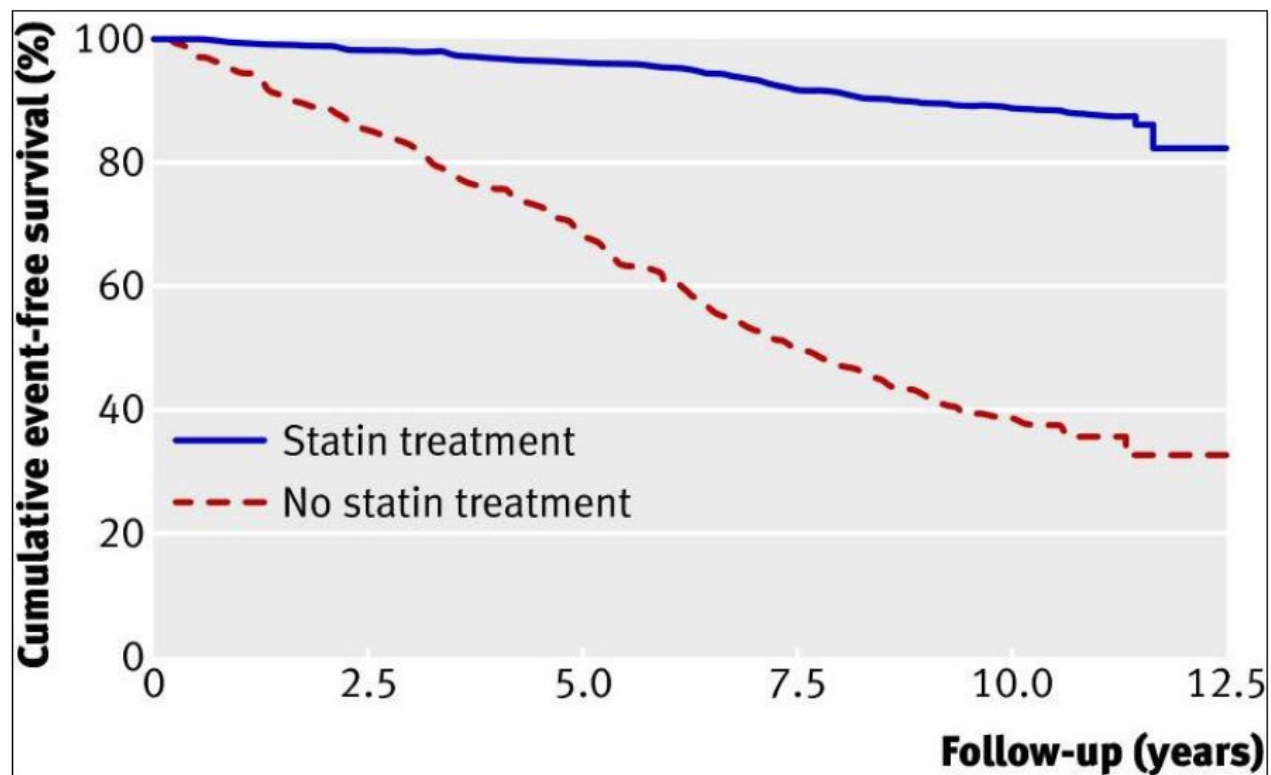
Klinisk bild



Obehandlad FH

- 5-25 ggr ökad risk kranskärlssjukdom
- AMI hos 50% av män <50 år och kvinnor <60 år
- Ca 30% lever till 70 års ålder

FH - en behandlingsbar sjukdom



Dutch Lipid Clinic Network kriterier

1. Familjeanamnes
2. Patientens anamnes
3. Patientens fysikaliska status
4. Patientens LDL-kolesterol
5. Gentest



Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) kriterier för diagnos av heterozygot familjär hyperkolesterolemi hos vuxna

Grupp 1: Familjeanamnes

- | | |
|---|---|
| (i) Förstegradssläkting med känd prematur* kranskärslsjukdom (CHD) | 1 |
| ELLER | |
| (ii) Förstegradssläkting med känt LDL-kolesterol > 95:e percentilen (för ålder och kön) | 1 |
| (iii) Förstegradssläkting med senxantom och/eller arcus cornealis | 2 |
| ELLER | |
| (iv) Barn < 18 år med LDL-kolesterol > 95:e percentilen (för ålder och kön) | 2 |

Grupp 2: Patientens anamnes

- | | |
|---|---|
| (i) Patienten har prematur* CHD | 2 |
| (ii) Patienten har prematur* cerebral eller perifer kärlsjukdom | 1 |

Grupp 3: Patientens fysikaliska status

- | | |
|--|---|
| (i) Senxantom | 6 |
| (ii) Arcus cornealis hos patient < 45 år | 4 |

Grupp 4: Patientens LDL-kolesterol

- | | |
|------------------|---|
| ≥ 8.5 mmol/L | 8 |
| 6.5 – 8.4 mmol/L | 5 |
| 5.0 – 6.4 mmol/L | 3 |
| 4.0 – 4.9 mmol/L | 1 |

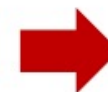
Grupp 5: Genetiskt test

- | | |
|---|---|
| (i) Patologisk mutation påvisad i LDLR, ApoB eller PCSK-9 generna | 8 |
|---|---|

*Prematur: man < 55 år, kvinna < 60 år.

För varje grupp räknas endast en poängsiffra, alltid den högsta.

Definitiv FH	> 8 poäng
Trolig FH	6 – 8 poäng
Möjlig FH	3 - 5 poäng
Sannolikt inte FH	0 – 2 poäng



Genetisk testning
& kaskadscreening



Ingen mer utredning
Brevsvar på remiss

Diagnoskriterier

Styrelsen för Svensk Lipidförening rekommenderar följande diagnostiska kriterier:

- Genetisk verifierad FH (8p)
- DLCN-poäng ≥ 6 p om > 45 år el ≥ 4 p om < 45 år (oberoende av gentest)
- Individuell bedömning - exempel:
 - Proband är adopterad eller haft en förälder som avlidit tidigt av annan än orsak än kardiovaskulär sjukdom och där utredning om det förelåg hyperkolesterolemi inte är möjlig.
 - Patient med 4 p men > 45 år som har barn > 18 år med LDL $> 4,9$ mmol/l .

Nationella riktlinjer för sekundärprevention

Vid totalkolesterol >7,5 mmol/L och/eller LDL >5,0 mmol/L (obehandlade värden) i kombination med något av följande:

- ärftlighet för hyperkolesterolemi
- ärftlighet för tidigt insjuknande i aterosklerotisk kärlsjukdom
- eget tidigt insjuknande i aterosklerotisk kärlsjukdom

alternativt beräknat Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) score ≥ 6 (www.fhscore.eu) – misstänk familjär hyperkolesterolemi (FH). Remittera i dessa fall patienten till specialistmottagning.

Tidigt insjuknande i aterosklerotisk kärlsjukdom anses vara <55 år för män och <60 år för kvinnor.

Behandling

- Max tolerabla dos högpotent statin
- Ezetimibe
- PCSK9-hämmare
- (Resiner)
- Aferes

Målnivåer

- Låg risk **LDL < 3,0 mmol/L**
- Måttlig risk **LDL < 2,6 mmol/L**
- Hög risk **LDL < 1,8 mmol/L**
 - Enstaka kraftigt förhöjd riskfaktor, till exempel TC > 8 mmol/L eller LDL > 4,9 mmol/L
 - FH utan andra riskfaktorer
- Mycket hög risk **LDL < 1,4 mmol/L (i vissa fall < 1,0 mmol/L)**
 - Personer med dokumenterad aterosklerotisk sjukdom
 - Diabetes med komplikationer
 - Allvarlig njurfunktionsnedsättning – eGFR < 30 ml/min
 - FH med ateroskleros eller annan ”major risc factor”

PCSK9-hämmare – ett behandlingsalternativ för vissa patienter med högt kolesterolvärde

Initiering och uppföljning av behandling med PCSK9-hämmare

PCSK9-hämmarna evolokumab (Repatha) och alirokumab (Praluent) har i kliniska prövningar visat mycket effektiv LDL-sänkning ovanpå statinbehandling i hög dos och mycket få biverkningar (huvudsakligen besvär vid injektionsstället). Studierna skiljer sig åt avseende upplägg och patienter som studerats, men visar båda en cirka 1,5 procent absolut riskreduktion av kombinerade kardiovaskulära händelser under 2,2–2,8 års behandling.

Enligt TLV subventioneras PCSK9-hämmarna:

- Vid diagnostiserad aterosklerotisk hjärt- och kärlsjukdom som trots maximal tolererbar behandling med statin och ezetimib har kvarstående LDL-kolesterol $\geq 2,0$ mmol/l.
- Vid diagnostiserad heterozygot familjär hyperkolesterolemi som trots maximal tolererbar behandling med statin och ezetimib har kvarstående LDL-kolesterol $\geq 2,6$ mmol/l.
- Vid homozygot familjär hyperkolesterolemi (Repatha).

Författare

Region Stockholms
läkemedelskommittés expertgrupp för
hjärt- och kärlsjukdomar

[Läs mer från expertgruppen](#)

Läs mer på Janusinfo

[Avancerade lipidrubbningar –
utredning och behandlings-
rekommendation](#)

Viss.nu

[Hjärta och kärl](#)

Uppdaterat

2022-05-02
(ursprungligen publicerat
2020-01-20)

Svenska Nationella Kardiogenetikregistret:

Familjär hyperkolesterolemi



Svenska Nationella
Kardiogenetikregistret (SNKR)

Nya FH-registret

- Delregister i Swedeheart
- Enbart FH, inte misstänkt FH
- Färre variabler per patient
- Enkel inmatning, knappval
- Få inmatningar över tid
- Utdata för centrat/regionen/nationellt
- Kvalitetsindikatorer

Variabler: reducerat antal

- LDL: högsta/nuvarande
- Hereditet
- DLCN/sannolikhetsbedömning FH
- Förekomst av patogen mutation
- Pågående kolesterolsänkande behandling
- Vissa komorbiditeter (diabetes, genomgången hjärtinfarkt, perifer kärlsjukdom)

Registreringar

Startregistrering

- Diagnos
- LDL
- Mutationer
- Behandling
- Komplikationer

1 år

- LDL
- LDL i mål
- Genetisk utredning
- Behandling

5 år

- LDL
- LDL i mål
- Behandling



test tre

test3 Kvinna 65 år >

Grundregistrering

Spara

Klarmarkera

Grundregistrering

Ändrad 2022-03-31  Skriv ut  Ta bort

Här registreras information vid första besöket

Registrering

Dölj 

Datum för registrering *


2022-03-03




Historiska kolesterolvärden

Dölj 

Obehandlat LDL-kolesterolvärde (mmol/L) * 

Obehandlat kolesterolvärde (mmol/L) 

LDL-kolesterolvärde med behandling (mmol/L) * 

Dutch Lipid Clinic Network Criteria

Patienten har en förstegradssläkting med känd prematur (<55 år för män; <60 år för kvinnor) hjärtsjukdom *

 Nej Ja Okänt

Patienten har en förstegradssläkting med känt LDL-kolesterol >95:e percentilen för ålder och kön *

 Nej Ja Okänt

Patienten har en förstegradssläkting med senxantom och/eller juvenil (<45 år) arcus cornealis i ögonen *

 Nej Ja Okänt

Patient har (ett) barn <18 år med LDL-kolesterol >95:e percentilen för ålder och kön *

 Nej Ja Okänt

Patienten har en känd prematur (<55 år för män; <60 år för kvinnor) hjärtsjukdom *

 Nej Ja Okänt

Patienten har en känd prematur (<55 år för män; <60 år för kvinnor) cerebrovaskulär eller perifer kärlsjukdom *

 Nej Ja Okänt

Patienten har senxantom *

 Nej Ja Okänt

Genetiskt test

Genetiskt test *

Nej

Ja

Okänt

Mutation *

Prov taget, svar föreligger ännu ej

Heterozygot

Homozygot

Compound

Ingen muterad gen detekterad

Vilken gen är muterad *

LDLR (LDL-receptor)

APOB

PCSK9

Bedömning *

Patogen

Troligen patogen

VUS, Variant of Unknown Significance

Känd bekräftad mutation i släkten *

Nej

Ja

Okänt

Mutation (i släkten) *

Prov taget, svar föreligger ännu ej

Heterozygot

Homozygot

Compound

Ingen muterad gen detekterad

Muterad gen (i släkten) *

LDLR (LDL-receptor)

APOB

PCSK9



Måndag 17e oktober kl 11:00 görs en systemuppdatering av SWEDEHEART. Pga detta kommer systemet vara nere i upp till 45 minuter.

Nya FH-registret öppnar för registrering

Den 8 Juni 2022 öppnar vi för att kunna registrera FH-patienter i SWEDEHEART igen.

Kliniker/sjukhus som är intresserade kan maila till SWEDEHEARTs projektledare lars.dahlbom@regiongavleborg.se för mer information hur man går till väga.

Mer information (manual mm) finns om man väljer delregister -> Kardiogenetik -> dokument (välj filik i högra marginalen).

ÅRSRAPPORT 2021

Nu finns den svenska & engelska årsrapporten är nu publicerad & alla dokument hittar ni här: [till årsrapporten](#).

Den svenska årsrapporten hittar ni här: [2 - SWEDEHEART Public Report 2021 \(Swedish\)](#)

Kvalitetsindex hittar ni här: [Kvalitetsindex 2021](#)

Den engelska årsrapporten hittar ni här: [1 - SWEDEHEART Annual Report 2021 \(English\)](#)



SENASTE NYTT

Formulär för Psykisk Hälsa uppdaterat

Uppdaterad Manual Riks-HIA

Uppdaterad Infarktdefinition

ÅRSRAPPORTER

Årsrapport

KONTAKT OCH SUPPORT

Kontaktpersoner >

MÖTEN

PATIENTER / ALLMÄNHET

Information

Patientinformation

Hur bra är ditt sjukhus just nu på Hjärtinfarktsvård

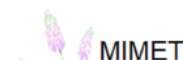
ENGLISH

Annual reports

PÅGÅENDE R-RCT



FULL REVASC



Tack för er uppmärksamhet



Kvalitetsindikatorer

- LDL-kolesterol vid 1 och 5 år efter diagnos: barn och vuxna
- Genetisk utredning vid 1 år

Tidigare hjärtsjukdomar

Byt MI mot hjärtinfarkt
Koro: kranskärslssjukdom

Koronarsjukdom (angina, instabil angina, MI, PCI, CABG, verifierad ateroskleros kranskärl) * 

Nej

Ja

Okänt

Cerebrovaskulär sjukdom (ischemisk stroke) *

Nej

Ja

Okänt

Perifer benartärsjukdom *

Nej

Ja

Okänt

Hjärtinfarkt *

Nej

Ja

Okänt

Aktuella riskfaktorer

Diabetes * 

Nej

Ja, typ II

Ja, typ I

Ja, oklart vilken typ

Okänt

Pågående behandling

Statin *

Nej

Ja

Okänt

Substans *

Rosuvastatin ▼

Dos (mg) *

40 mg ▼

Tabletter per dag *

0,5

1

2

Kontinuerlig statinbehandling med lägre dos/intervall än 0,5/dag

Okänt

Ezetimib (10mg dagligen) *

Nej

Ja

Okänt

MTP hämmare *

Nej

Ja

Okänt

LDL-aferes *

Nej

Ja

Pågående

Tidigare (minst 3 månader)

Okänt

Uppföljning

Här registreras information vid uppföljningsbesöket

Registrering

Förklarande text under rubriken för datumet .

Datum för registrering *

2022-04-04



Genetiskt test

Genetiskt test *

Nej

Ja

Okänt

Känd bekräftad mutation i släkten *

Nej

Ja

Okänt

Registreringar

Din vårdenhets aktuella registreringsarbete

Börja registrera!

↑ Använd sökfunktionen för att hitta eller lägga till personen du vill registrera för.

Pågående

Person-id	Namn	Senast ändrad ▼	Ändrad av	Registreringstyp	Datum för registrering
test3	tre test	2022-04-04	Emil Hagström	Uppföljning	2022-04-04

Kommande

Lista med patienter för kommande besök vid 1 och 5 år

Recommendations for treatment goals for low-density lipoprotein cholesterol (1)

Recommendations	Class	Level
In secondary prevention patients at very-high risk, an LDL-C reduction of at least 50% from baseline and an LDL-C goal of <1.4 mmol/L (<55 mg/dL) are recommended.	I	A
In primary prevention, for individuals at very-high risk but without FH, an LDL-C reduction of at least 50% from baseline ^d and an LDL-C goal of <1.4 mmol/L (<55 mg/dL) are recommended.	I	C
In primary prevention, for individuals with FH at very-high risk, an LDL-C reduction of at least 50% from baseline and an LDL-C goal of <1.4 mmol/L (<55 mg/dL) should be considered.	IIa	C

The term 'baseline' refers to the LDL-C level in a person not taking any LDL-C lowering medication. In people who are taking LDL-C-lowering medication(s), the projected baseline (untreated) LDL-C levels should be estimated, based on the average LDL-C-lowering efficacy of the given medication or combination of medications.

©ESC

Recommendations for treatment goals for low-density lipoprotein cholesterol (2)

Recommendations	Class	Level
For patients with ASCVD who experience a second vascular event within 2 years (not necessarily of the same type as the first event) while taking maximally tolerated statin therapy, an LDL-C goal of <1.0 mmol/L (<40 mg/dL) may be considered.	IIb	B
In patients at high risk, an LDL-C reduction of at least 50% from baseline ^d and an LDL-C goal of <1.8 mmol/L (<70 mg/dL) are recommended.	I	A

The term 'baseline' refers to the LDL-C level in a person not taking any LDL-C lowering medication. In people who are taking LDL-C-lowering medication(s), the projected baseline (untreated) LDL-C levels should be estimated, based on the average LDL-C-lowering efficacy of the given medication or combination of medications.

ESC riktlinjer dyslipidemi september 2019

Recommendations for treatment goals for low-density lipoprotein cholesterol

Recommendations	Class ^a	Level ^b
In secondary prevention for patients at very-high risk, ^c an LDL-C reduction of $\geq 50\%$ from baseline ^d and an LDL-C goal of <1.4 mmol/L (<55 mg/dL) are recommended. ^{33–35,119,120}	I	A
In primary prevention for individuals at very-high risk but without FH, ^c an LDL-C reduction of $\geq 50\%$ from baseline ^d and an LDL-C goal of <1.4 mmol/L (<55 mg/dL) are recommended. ^{34–36}	I	C
In primary prevention for individuals with FH at very-high risk, an LDL-C reduction of $\geq 50\%$ from baseline and an LDL-C goal of <1.4 mmol/L (<55 mg/dL) should be considered.	IIa	C
For patients with ASCVD who experience a second vascular event within 2 years (not necessarily of the same type as the first event) while taking maximally tolerated statin-based therapy, an LDL-C goal of <1.0 mmol/L (<40 mg/dL) may be considered. ^{119,120}	IIb	B
In patients at high risk, ^c an LDL-C reduction of $\geq 50\%$ from baseline ^d and an LDL-C goal of <1.8 mmol/L (<70 mg/dL) are recommended. ^{34,35}	I	A
In individuals at moderate risk, ^c an LDL-C goal of <2.6 mmol/L (<100 mg/dL) should be considered. ³⁴	IIa	A
In individuals at low risk, ^c an LDL-C goal <3.0 mmol/L (<116 mg/dL) may be considered. ³⁶	IIb	A

© ESC 2019

Recommendations for treatment goals for low-density lipoprotein cholesterol (1)

Recommendations	Class	Level
In secondary prevention patients at very-high risk, an LDL-C reduction of at least 50% from baseline and an LDL-C goal of <1.4 mmol/L (<55 mg/dL) are recommended.	I	A
In primary prevention, for individuals at very-high risk but without FH, an LDL-C reduction of at least 50% from baseline ^d and an LDL-C goal of <1.4 mmol/L (<55 mg/dL) are recommended.	I	C
In primary prevention, for individuals with FH at very-high risk, an LDL-C reduction of at least 50% from baseline and an LDL-C goal of <1.4 mmol/L (<55 mg/dL) should be considered.	IIa	C

The term 'baseline' refers to the LDL-C level in a person not taking any LDL-C lowering medication. In people who are taking LDL-C-lowering medication(s), the projected baseline (untreated) LDL-C levels should be estimated, based on the average LDL-C-lowering efficacy of the given medication or combination of medications.

©ESC

Recommendations for treatment goals for low-density lipoprotein cholesterol (2)

Recommendations	Class	Level
For patients with ASCVD who experience a second vascular event within 2 years (not necessarily of the same type as the first event) while taking maximally tolerated statin therapy, an LDL-C goal of <1.0 mmol/L (<40 mg/dL) may be considered.	IIb	B
In patients at high risk, an LDL-C reduction of at least 50% from baseline ^d and an LDL-C goal of <1.8 mmol/L (<70 mg/dL) are recommended.	I	A

The term 'baseline' refers to the LDL-C level in a person not taking any LDL-C lowering medication. In people who are taking LDL-C-lowering medication(s), the projected baseline (untreated) LDL-C levels should be estimated, based on the average LDL-C-lowering efficacy of the given medication or combination of medications.

Recommendations for pharmacological low-density lipoprotein cholesterol lowering up to 70 years of age (recommendations for persons aged >70 years, see respective recommendations tables) (1)

Recommendations	Class	Level
It is recommended that a high-intensity statin is prescribed up to the highest tolerated dose to reach the LDL-C goals set for the specific risk group.	I	A
An ultimate LDL-C goal of $\geq 50\%$ reduction vs baseline and an LDL-C of < 1.4 mmol/L (< 55 mg/dL) should be considered in apparently healthy persons < 70 years at very high risk.	IIa	C
An ultimate LDL-C goal of $\geq 50\%$ reduction vs baseline and an LDL-C of < 1.8 mmol/L (< 70 mg/dL) should be considered in apparently healthy persons < 70 years at high risk.	IIa	C

Recommendations for pharmacological low-density lipoprotein cholesterol lowering up to 70 years of age (recommendations for persons aged >70 years, see respective recommendations tables) (3)

Recommendations	Class	Level
For secondary prevention patients not achieving their goals on a maximum tolerated dose of a statin and ezetimibe, combination therapy including a PCSK9 inhibitor is recommended.	I	A
For very-high-risk FH patients (that is, with ASCVD or with another major risk factor) who do not achieve their goals on a maximum tolerated dose of a statin and ezetimibe, combination therapy including a PCSK9 inhibitor is recommended.	I	C
If a statin-based regimen is not tolerated at any dosage (even after rechallenge), ezetimibe should be considered.	IIa	B

ESC riktlinjer dyslipidemi september 2019

Recommendations for treatment goals for low-density lipoprotein cholesterol

Recommendations	Class ^a	Level ^b
In secondary prevention for patients at very-high risk, ^c an LDL-C reduction of $\geq 50\%$ from baseline ^d and an LDL-C goal of <1.4 mmol/L (<55 mg/dL) are recommended. ^{33–35,119,120}	I	A
In primary prevention for individuals at very-high risk but without FH, ^c an LDL-C reduction of $\geq 50\%$ from baseline ^d and an LDL-C goal of <1.4 mmol/L (<55 mg/dL) are recommended. ^{34–36}	I	C
In primary prevention for individuals with FH at very-high risk, an LDL-C reduction of $\geq 50\%$ from baseline and an LDL-C goal of <1.4 mmol/L (<55 mg/dL) should be considered.	IIa	C
For patients with ASCVD who experience a second vascular event within 2 years (not necessarily of the same type as the first event) while taking maximally tolerated statin-based therapy, an LDL-C goal of <1.0 mmol/L (<40 mg/dL) may be considered. ^{119,120}	IIb	B
In patients at high risk, ^c an LDL-C reduction of $\geq 50\%$ from baseline ^d and an LDL-C goal of <1.8 mmol/L (<70 mg/dL) are recommended. ^{34,35}	I	A
In individuals at moderate risk, ^c an LDL-C goal of <2.6 mmol/L (<100 mg/dL) should be considered. ³⁴	IIa	A
In individuals at low risk, ^c an LDL-C goal <3.0 mmol/L (<116 mg/dL) may be considered. ³⁶	IIb	A

© ESC 2019

New recommendations (10)

Recommendations	Class
<i>Risk factors and interventions at the individual level (continued)</i>	
An ultimate LDL-C goal of <1.4 mmol/L (55 mg/dL) and LDL-C reduction of $\geq 50\%$ from baseline should be considered in apparently healthy persons <70 years at very high risk.	Ila
An ultimate LDL-C goal of <1.8 mmol/L (70 mg/dL) and LDL-C reduction of $\geq 50\%$ from baseline should be considered in apparently healthy persons <70 years at high risk.	Ila
For those motivated to try, considerable weight loss with use of low-calorie diets followed by food reintroduction and weight-maintenance phases early after diagnosis can lead to DM remission and should be considered.	Ila

Recommendations for pharmacological low-density lipoprotein cholesterol lowering up to 70 years of age (recommendations for persons aged >70 years, see respective recommendations tables) (1)

Recommendations	Class	Level
It is recommended that a high-intensity statin is prescribed up to the highest tolerated dose to reach the LDL-C goals set for the specific risk group.	I	A
An ultimate LDL-C goal of $\geq 50\%$ reduction vs baseline and an LDL-C of < 1.4 mmol/L (< 55 mg/dL) should be considered in apparently healthy persons < 70 years at very high risk.	IIa	C
An ultimate LDL-C goal of $\geq 50\%$ reduction vs baseline and an LDL-C of < 1.8 mmol/L (< 70 mg/dL) should be considered in apparently healthy persons < 70 years at high risk.	IIa	C



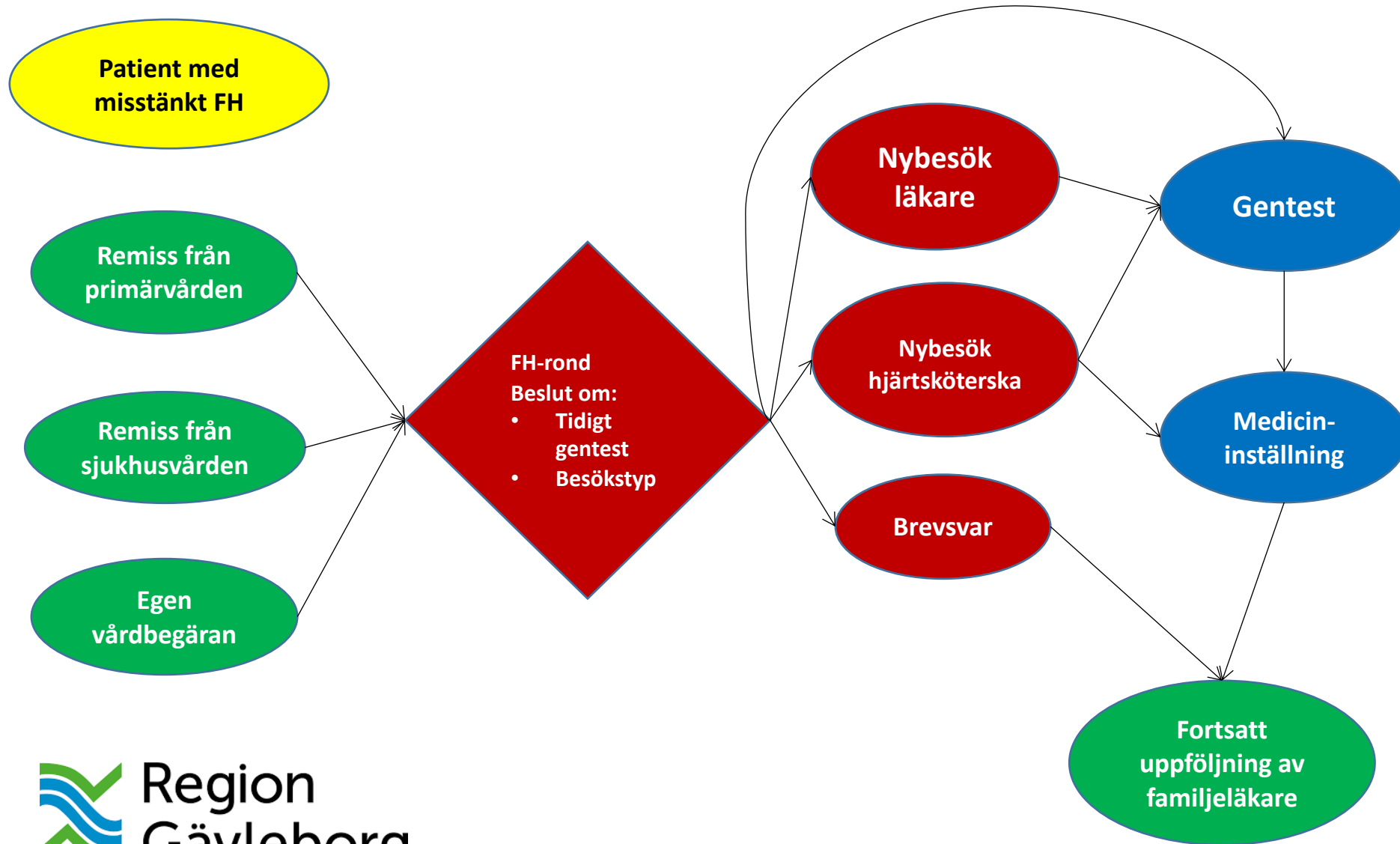
Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart disease

Consensus Statement of the European Atherosclerosis Society

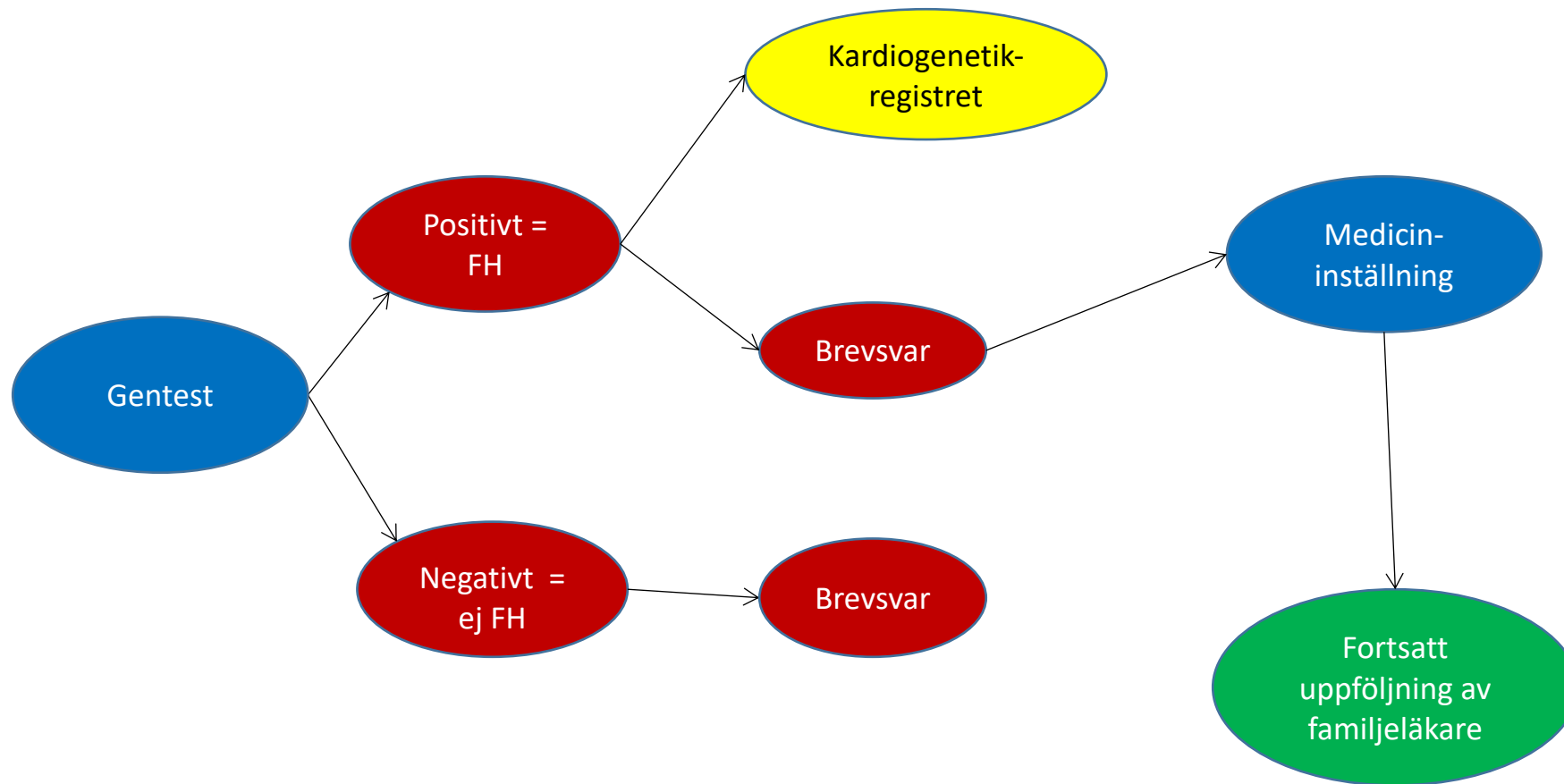
Børge G. Nordestgaard^{1*}, M. John Chapman^{2*†}, Steve E. Humphries^{3†}, Henry N. Ginsberg⁴, Luis Masana⁵, Olivier S. Descamps⁶, Olov Wiklund⁷, Robert A. Hegele⁸, Frederick J. Raal⁹, Joep C. Defesche¹⁰, Albert Wiegman¹⁰, Raul D. Santos¹¹, Gerald F. Watts¹², Klaus G. Parhofer¹³, G. Kees Hovingh¹⁰, Petri T. Kovanen¹⁴, Catherine Boileau¹⁵, Maurizio Averna¹⁶, Jan Borén¹⁷, Eric Bruckert¹⁸, Alberico L. Catapano¹⁹, Jan Albert Kuivenhoven²⁰, Päivi Pajukanta²¹, Kausik Ray²², Anton F. H. Stalenhoef²³, Erik Stroes¹⁰, Marja-Riitta Taskinen²⁴, and Anne Tybjærg-Hansen²⁵, for the European Atherosclerosis Society Consensus Panel

¹Department of Clinical Biochemistry, Herlev Hospital, Copenhagen University Hospital, University of Copenhagen, DK-2730 Herlev, Copenhagen, Denmark; ²INSERM U939, Pitié-Salpêtrière University Hospital, Paris, France; ³University College London, London, UK; ⁴Columbia University, New York, NY, USA; ⁵Universitat Rovira & Virgili, Reus, Spain; ⁶Hopital de Jolimont, Haine-Saint-Paul, Belgium; ⁷Sahlgrenska University Hospital, Gothenburg, Sweden; ⁸University of Western Ontario, London, Canada; ⁹University of the Witwatersrand, Johannesburg, South Africa; ¹⁰Academa Medical Center, Assendaven, the Netherlands; ¹¹Instituto de Saúde de São Paulo, São Paulo, Brazil; ¹²Institute of Western Australia, Perth, Australia;

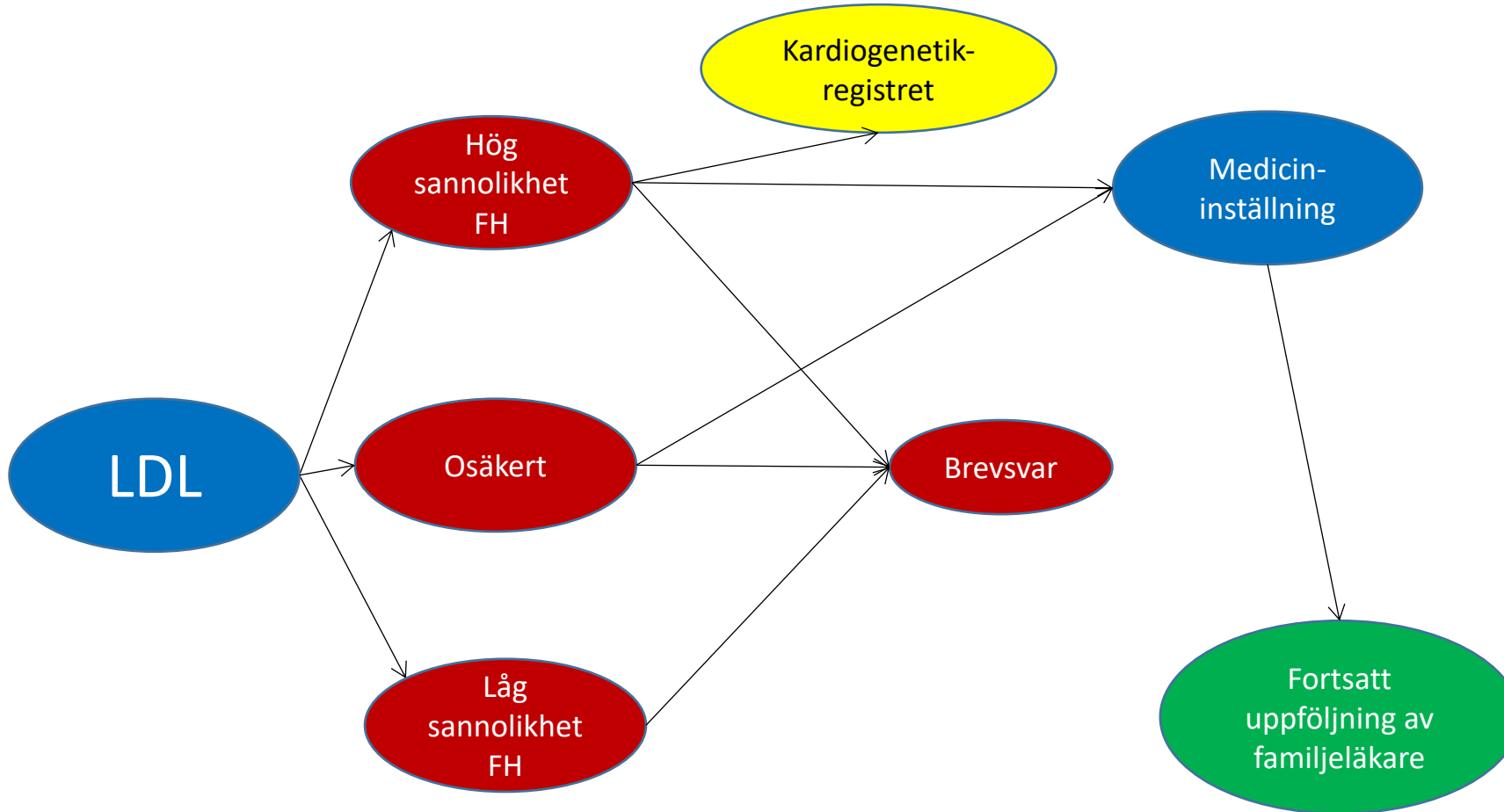
Utredning misstänkt FH



Kaskadscreening FH pos gentest indexindivid

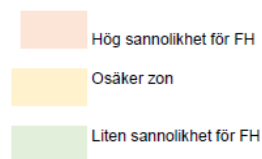


Kaskadscreening FH neg gentest indexindivid



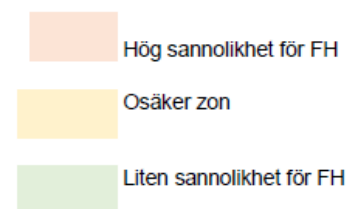
LDL-kriterier kaskadscreening FH

Köns-och åldersspecifika LDL-C (mmol/L) kriterier för FH-diagnos hos manliga släktingar till en indexpatient						
Ålder (år) Män						
0-14	15-24	25-34	35-44	45-54	≥ 55	
5,3	5,3	5,3	5,3	5,3	5,3	
5,2	5,2	5,2	5,2	5,2	5,2	
5,1	5,1	5,1	5,1	5,1	5,1	
5	5	5	5	5	5	
4,9	4,9	4,9	4,9	4,9	4,9	
4,8	4,8	4,8	4,8	4,8	4,8	
4,7	4,7	4,7	4,7	4,7	4,7	
4,6	4,6	4,6	4,6	4,6	4,6	
4,5	4,5	4,5	4,5	4,5	4,5	
4,4	4,4	4,4	4,4	4,4	4,4	
4,3	4,3	4,3	4,3	4,3	4,3	
4,2	4,2	4,2	4,2	4,2	4,2	
4,1	4,1	4,1	4,1	4,1	4,1	
4	4	4	4	4	4	
3,9	3,9	3,9	3,9	3,9	3,9	
3,8	3,8	3,8	3,8	3,8	3,8	
3,7	3,7	3,7	3,7	3,7	3,7	
3,6	3,6	3,6	3,6	3,6	3,6	
3,5	3,5	3,5	3,5	3,5	3,5	
3,4	3,4	3,4	3,4	3,4	3,4	
3,3	3,3	3,3	3,3	3,3	3,3	
3,2	3,2	3,2	3,2	3,2	3,2	
3,1	3,1	3,1	3,1	3,1	3,1	
3	3	3	3	3	3	



Köns-och åldersspecifika LDL-C (mmol/L) kriterier för FH-diagnos hos kvinnliga släktingar till en indexpatient

Ålder (år) Kvinnor						
0-14	15-24	25-34	35-44	45-54	≥ 55	
5,3	5,3	5,3	5,3	5,3	5,3	
5,2	5,2	5,2	5,2	5,2	5,2	
5,1	5,1	5,1	5,1	5,1	5,1	
5	5	5	5	5	5	
4,9	4,9	4,9	4,9	4,9	4,9	
4,8	4,8	4,8	4,8	4,8	4,8	
4,7	4,7	4,7	4,7	4,7	4,7	
4,6	4,6	4,6	4,6	4,6	4,6	
4,5	4,5	4,5	4,5	4,5	4,5	
4,4	4,4	4,4	4,4	4,4	4,4	
4,3	4,3	4,3	4,3	4,3	4,3	
4,2	4,2	4,2	4,2	4,2	4,2	
4,1	4,1	4,1	4,1	4,1	4,1	
4	4	4	4	4	4	
3,9	3,9	3,9	3,9	3,9	3,9	
3,8	3,8	3,8	3,8	3,8	3,8	
3,7	3,7	3,7	3,7	3,7	3,7	
3,6	3,6	3,6	3,6	3,6	3,6	
3,5	3,5	3,5	3,5	3,5	3,5	
3,4	3,4	3,4	3,4	3,4	3,4	
3,3	3,3	3,3	3,3	3,3	3,3	
3,2	3,2	3,2	3,2	3,2	3,2	



ÖVERSIKT

E78.0A – en unik, ny ICD-10-kod för familjär hyperkolesterolemi

Rätt använd kan koden bli ett effektivt verktyg

Jonas Brinck, med dr, biträdande överläkare, endokrinologi, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm

jonas.brinck@sll.se

Emil Hagström, docent, överläkare, kardiologi, Akademiska sjukhuset, Uppsala

Peter Benedek, doktorand, överläkare, institutionen för medicin Huddinge, Karolinska institutet, Stockholm

Rikard Hedelin, med dr, överläkare, kardiologi, Norrlands universitetssjukhus, Umeå

Thomas Muhr, överläkare, kardiologi, Universitetssjukhuset i Linköping

Lars Svennberg, chefläkare, VO kardiologi, Region Gävleborg, Gävle

Wolfgang Reinhardt, med dr, överläkare, kardiologi, Skånes universitetssjukhus, Malmö

Mats Eriksson, professor, överläkare, endokrinologi, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm

LÄS ARTIKEL SOM PDF

CITERAS SOM:

Läkartidningen. 2019;116:FLMW
Läkartidningen 24/2019
Läkartidningen.se 2019-06-05

1 KOMMENTARER | KOMMENTERA

