

Leven met een lager LDL cholesterol

Efficiënte opsporing Familiaire Hypercholesterolemie door intensieve multidisciplinaire aanpak

Kelly Broen, Joop ten Kate, Bernadette van Acker
Luc Gidding, Marcella van Weert, Lilo Crasborn
Manon Houter

Zuyderland Medisch Centrum Sittard-Geleen
MCC Omnes
LEEFH

Samenvatting

Nadat duidelijk werd dat de opsporing van familiale hypercholesterolemie (FH) in heel Limburg achterbleef, hebben de huisartsen in de regio, MCC Omnes en het KCHL van Zuyderland de krachten gebundeld en ingezet op intensieve retrospectieve en prospectieve opsporing van mensen met FH in de Westelijke Mijnstreek. Dit resulteerde in een hoge mate van opsporing van FH patiënten in vergelijking met de rest van Limburg en de rest van Nederland.

FH opgespoord tot juli 2012 per twee positiepostcode

Percentage

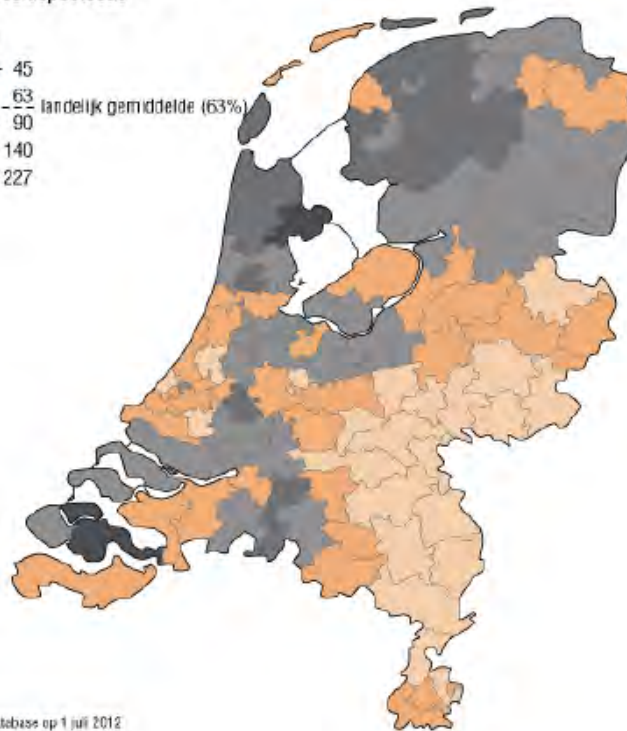
13 - 45

45 - 63

63 - 90 landelijk gemiddelde (63%)

90 - 140

140 - 227



Bron: StOEH database op 1 juli 2012

Familiaire Hypercholesterolemie is een erfelijke aandoening die leidt tot een sterk verhoogd cholesterol

FH zorgt voor een sterk verhoogd risico op hart-, en vaatziekte en het vroegtijdig overlijden daardoor. Ongeveer één op de 240 Nederlanders heeft FH, zo'n 70.000 mensen. Van deze zijn 40.000 nog niet opgespoord. Indien onbehandeld, zijn de gezondheidsrisico's van FH groot terwijl het goed behandelbaar is met statines.

In 2012 bleek uit de gegevens van de Stichting voor het Opsporen van Erfelijke Hypercholesterolemie (StOEH) dat er in Limburg beduidend minder FH-patiënten bekend waren, dan op statistische gronden werd verwacht. Hierop besloten het Klinisch Chemisch Hematologisch Laboratorium (KCHL) van Zuyderland Medisch Centrum locatie Sittard-Geleen en de huisartsen organisatie Medisch Coördinatiecentrum (MCC) Omnes om patiënten met FH actief op te sporen in de Westelijke Mijnstreek Limburg.

FH opsporen in de Westelijke Mijnstreek: een inhaalslag

Om zoveel mogelijk personen met FH op te sporen werd gestart met een retrospectief onderzoek over de periode 1995-2011. Het Zuyderland KCHL haalde uit het laboratorium informatie systeem (LIS) alle patiënten met een combinatie van cholesterol >8 mmol/L en LDL >6.5 mmol/L. Met deze bloedwaarden in combinatie met lichamelijk onderzoek en (familie-) anamnese van de patiënt kan de huisarts besluiten om genetisch onderzoek naar FH in te zetten. Alle HA van de Westelijke Mijnstreek ontvingen een lijst met zijn of haar patiënten met mogelijk FH. Ze werden verzocht deze patiënten uit te nodigen voor een gesprek en bij toestemming van de patiënt FH-diagnostiek uit te voeren. Daarnaast ontving de HA een informatiepakket met het diagnoseschema FH, patiëntinformatie en een aanvraagformulier voor DNA-diagnostiek in het AMC met daarop het informed consent voor de patiënt. Bovendien bevat het informatiepakket een Zuyderland-laboratoriumformulier voor de aanvraag DNA-diagnostiek. Hierop staat welk materiaal afgenomen dient te worden.

De huisartsen die niet actief deelnamen, ontvingen een reminder of werd het werk door MCC Omnes overgenomen, nadat de huisarts hiermee akkoord was.

Prospectief opsporen van FH index patiënten

In 2012 werd ook gestart met het prospectief opsporen van FH-patiënten. Dit is een doorlopend project en geheel geïntegreerd in de workflow van het KCHL. In het KCHL van Zuyderland Medisch Centrum locatie Sittard-Geleen genereert het LIS een e-mail wanneer de combinatie cholesterol >8 mmol/L en LDL >6.5 mmol/L gemeten wordt. Uitsluitend bij aanvragen door huisartsen bekijkt de klinisch chemicus (KC) deze melding. De KC bekijkt de historische cholesterol- en LDL-waarden en, indien mogelijk, of cholesterolverlagende middelen worden gebruikt. Verder controleert de KC de bloedsuitslagen op andere oorzaken van dyslipidemie. Wanneer de patiënt diabetes heeft (HbA1c aangevraagd), hypothyreoïdie heeft (TSH en FT4 aangevraagd), of een nierfunctiestoornis heeft (afwijkende kreatinine en MDRD) wordt geen verdere actie ondernomen. Patiënten met hypertriglyceridemie worden uitgesloten.

Wanneer de KC inschat dat het mogelijk FH betreft, wordt een brief gestuurd naar de huisarts met patiëntgegevens en cholesterol-, LDL- en triglyceriden-waarden en de mededeling dat de patiënt mogelijk in aanmerking komt voor DNA-onderzoek. De huisarts wordt gevraagd andere oorzaken van secundaire dyslipidemie uit te sluiten en ontvangt het informatiepakket zoals eerder genoemd. Afname en versturing van het bloed worden gefaciliteerd door het laboratorium. Dit totaalpakket, van opsporing tot en met vervolgdagnostiek, zorgt voor overzichtelijke uitslagen en een makkelijke aanvraag voor DNA-diagnostiek.

Veel FH patiënten opgespoord door multidisciplinaire aanpak

StOEH heeft haar taken eind 2013 overgedragen aan Stichting LEEFH (Landelijk Expertisecentrum Erfelijkheidsonderzoek Familiaire Hart- en Vaatziekten). MCC Omnes heeft de DNA-diagnostiek, verricht onder coördinatie van LEEFH in de periode januari 2014 tot augustus 2015, geanalyseerd. Dit betrof de aanvragen voor nieuwe FH patiënten, de zogenaamde index patiënten, en hun familieleden. Van beide soorten aanvragen waren de aantallen, de uitslagen en de postcodes beschikbaar. Met de inwonersaantallen in 2014 per viercijferige postcode afkomstig van het Sociaal Cultureel Planbureau, werden diverse percentages berekend en konden postcodegebieden (eerste twee cijfers postcodes) met elkaar vergeleken worden.

In heel Nederland werd bij 2.179 personen DNA-diagnostiek verricht, 1.710 voor index patiënten en 469 voor familieleden. Deze personen waren afkomstig uit 90 verschillende postcodegebieden. Gemiddeld werd per postcodegebied voor 13,0 per 100.000 inwoners diagnostiek aangevraagd. In postcodegebied Geleen/Sittard was dit 29,1 per 100.000 inwoners. Hiermee scoorde de Westelijke Mijnstreek (Geleen/Sittard) als op 3 na hoogste van de 90 postcodegebieden. Wat betreft de personen met een positieve diagnostische uitslag

(complex en enkelvoudig samen), waren er landelijk gemiddeld 3,3 per 100.000 inwoners met een positieve uitslag. In Geleen/Sittard was dit 11,6 per 100.000 inwoners. Dit correspondeerde met rang 2 van de 90 postcodegebieden (zie bijlage).

Doelmatig gebruik van bestaande infrastructuur leidt tot succes in het opsporen van FH patiënten

Door huisartsen te informeren over de patiënten met FH-verdenking en hen via nieuwsbrieven, bijeenkomsten en Twitter op regelmatige basis te informeren over het aantal opgespoorde patiënten, werden ze gestimuleerd om zich in te zetten. Wetende dat eerstegraads familieleden 50% kans op FH hebben en dat patiënten alléén een juiste behandeling kunnen krijgen als bekend is dat zij FH hebben, was motivatie voor meedoen gevonden. Facilitering van huisartsen, een betrouwbaar LIS, interpretatie van de bloedwaarden door een KC en bovenal een goede samenwerking tussen laboratorium en huisartsen(organisatie) waren de succesfactoren in de opsporing van dit hoge aantal FH-patiënten.

Bijlage

Resultaten DNA diagnostiek ter opsporing FH patiënten met in kolom 4 t/m 9 uitslagen per 100.000 inwoners

Rang	Postcodegebied	Totaal aantal aanvragen	Aantal aanvragen*	Aantal aanvragen met positieve uitslag*	Aantal aanvragen voor mogelijke index patiënt*	Aantal aanvragen voor mogelijke index patiënt met positieve uitslag*	Aantal aanvragen voor familieleden van index patiënten*	Aantal aanvragen voor familieleden van index patiënten met positieve uitslag*
	Nederland	2.179	13,0	3,3	10,2	1,8	2,8	1,5
2	Geleen, Sittard	50	29,1	11,6	25,0	8,1	4,1	3,5
5	Regio Limburg 1	46	20,7	7,6	12,6	4,0	8,1	3,6
31	Regio Limburg 2	43	23,0	3,7	21,4	3,2	1,6	0,5
38	Regio Limburg 3	14	14,2	3,1	12,2	3,1	2,0	0,0
69	Regio Limburg 4	27	15,1	1,7	13,9	1,1	1,1	0,6
Ranglijst op basis van 'Aantal aanvragen met positieve uitslag per 100.000 inwoners'. Overige Limburgse postcodegebieden werden geanonimiseerd. Inwonersaantallen 2014 per postcode, bron Sociaal Cultureel Planbureau								

* per 100.000 inwoners