

# Blodfettsrubbingar, Dyslipidemi, Hyperkolesterolemi

Peter Benedek, Överläkare, PhD  
Medicinkliniken, Nyköping



Frågor ställs via sms, scanna kod:



## **Redovisning av jäv**

- Har deltagit i Advisory board för Sanofi (2023)
- Föreläsare vid FH-möte arrangerat av Amgen (2023)



- FH, familjär hyperkolesterolemi:  
När ska man remittera till FH-Enheten?
- Behandlingsstrategi vid hyperkolesterolemi, behandlingsmål
- PCSK-9 hämmare, Subventionsgränser, indikation mm





## **FH, familjär hyperkolesterolemi: När ska man remittera till FH-Enheten?**

- FH, den vanligaste autosomt dominant nedärvda sjukdomen (1/300)
- Sjukdomen är starkt förknippad med prematur hjärtinfarkt och för tidig död
- Genom tidig diagnos och behandling kan risken effektivt reduceras
- Ca 970 FH-patienter i Region Sörmland varav 330 (ca 34%) har identifierats av FH-Enheten. För Nyköpings upptagningsområde är motsvarande täckningsgrad 57%





# E78.0A Familjär Hyperkolesterolemi

## Diagnoskriterier (Enligt Svensk Lipidförening 2020)

Genetisk verifierad FH

DLCN-poäng  $\geq 6$  om  $> 45$  år (ärflighet+LDL  $> 6,4$  mmol/l eller  $> 4,9$  mmol/l+tidig hjärtinfarkt)

DLCN-poäng  $\geq 4$  p om  $< 46$  år (ärflighet+LDL  $> 4,9$  mmol/l)

Individuell klinisk bedömning





# DLCN –skalan:

## Kriterier för diagnos av familjär hyperkolesterolemi hos vuxna

### Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) kriterier för diagnos av heterozygot FH

#### Grupp 1: Familjeanamnes

- Förstagsläkting med känd prematur\* kranskärslsjukdom  
ELLER  
Förstagsläkting med känt LDL-kol > 95:e percentilen (för ålder och kön)  
Förstagsläkting med senxantom och/eller presenil arcus cornealis  
ELLER  
Barn < 18 år med LDL-kol > 95:e percentilen (för ålder och kön)

#### Grupp 2: Patientens anamnes

- Patienten har prematur\* kranskärslsjukdom 2
- Patienten har prematur\* cerebral eller perifer kärlsjukdom 1

#### Grupp 3: Patientens fysikaliska status

- Senxantom 6
- Presenil arcus cornealis (< 45 års ålder) 4

#### Grupp 4: Patientens LDL-kol (obehandlat)

- ≥ 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

För varje grupp räknas endast en poängsiffra, alltid den högsta

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

**Definitiv FH > 8 poäng**

**Trolig FH 6 – 8 poäng**

**Möjlig FH 3 - 5 poäng**

**Sannolikt inte FH 0 – 2 poäng**

<https://fhscore.eu>

The screenshot shows the FHSCORE website interface. At the top, there is a navigation bar with icons for 'Hem', 'FH SCORE', 'Om oss', 'Om oss', and 'Kontakt'. Below the navigation bar, there is a main content area with a yellow header. The main content area contains a form for patient information and family history. The form has sections for 'Grundinformation' and 'Familjehistoria'. The 'Grundinformation' section includes fields for 'Patientens ålder' and 'Patientens kön'. The 'Familjehistoria' section includes three questions about family history, each with radio button options for 'Ja' and 'Nej'. The 'Klinisk sjukdomshistoria' section is partially visible at the bottom.



# Remiss till FH-Enheten



## Remiss för utredning av misstänkt familjär hyperkolesterolemi, FH

(observera att remissen måste vara fullständigt ifylld för att patienten ska utredas)

För beräkning av DLCN-poäng använd gärna <https://www.fhscore.eu>. (OBS! med 95:e percentilen avses förstgradssläktingar med känd hyperkolesterolemi).

Endast patienter med DLCN-poäng 6 eller högre om > 45 år alt 4 poäng eller högre om < 45 utreds av FH-Teamet.

Namn: \_\_\_\_\_

Personnummer: \_\_\_\_\_

Remitterande klinik: \_\_\_\_\_

Endast patienter där remittenten säkerställt att ärftlighet föreligger kommer att utredas.

### 1) Ärftlighet baseras på:

- A) Känd hyperkolesterolemi hos Mor  Far   
B) Tidig kardiovaskulär händelse hos Mor (före 60 år)  Far (före 55 år)   
C) Hereditet kan inte fastställas pga:  
patienten är adopterad  en förälder okänd   
en förälder avliden i tidig ålder av annan orsak än kardiovaskulär sjukom

2) Tidig kardiovaskulär händelse enl. ovan kriterier hos patienten JA  NEJ

3) Har patienten haft triglycerider > 2,9 mmol/l vid upprepade provtagningar JA  NEJ

(Om fråga 3 besvaras med JA ska patienten ej remitteras då en diagnos på kombinerad dyslipidemi är mer sannolik och utreds ej av FH-Teamet)

4) Högsta obehandlade LDL (mmol/l): \_\_\_\_\_

5) Beräknat DLCN-poäng \_\_\_\_\_

6) Nuvarande kolesterolsänkande behandling: \_\_\_\_\_

Insidan.dll.se, Medicinska rutiner, sök på FH. Där finns remiss samt vårdprogrammet

Var noga med ärftligheten: Man kan inte ha FH utan att ha en förälder med sjukdomen!  
Kolla tidigare LDL!

Återkommande höga TG (>2,9 mmol/l är sällan förknippat med FH.

Vid frågor: mejla oss på [fh@regionsormland.se](mailto:fh@regionsormland.se)



## Tänk FH vid högt kolesterol: fråga efter ärftlighet!

← Kalkylatorer

### SCORE2

Risk för kardiovaskulär död och icke-dödlig stroke eller hjärtinfark.

Ålder

35

Syst BT

119

Kolesterol

8.5

HDL

1.0

Rökare

Man

Beräkna

## 1% tioårsrisk

#### Indata

Ålder: 35 år

Syst BT: 119 mmHg

Totalkolesterol: 8.5 mmol/L

HDL: 1.0 mmol/L

Rökare: Nej

Man: Nej

Skriv ut

Kopiera resultat

Beräknat LDL om TG är 1,7 mmol/l: 6,7 mmol/l!

Sannolik FH men hamnar på endast 1 % 10-årsrisk/grönt.

Ofta får dessa patienter endast kostråd!







# Digital kaskadscreening av FH-släkt via 1177, ett initiativ av FH-Enheten Sörmland

Organisation: Region Sörmland (g101)

12:11 | fre 12 jan  
Monitoring network connection

Hjälp | TeleQ-ID / Support | Mina inställningar | Logga ut  
Telefonnummer saknas för serverupringning!

Skicka SMS | Utringning | Skapa nytt ärende | Ängra klarmarkering

### Skicka SMS

Telefonnummer

Meddelande 36/7

Hej,  
Du får detta meddelande eftersom vår släkt utreds för misstänkt familjär hyperkolesterolem, FH, (arftligt högt kolesterol). Min läkare har bitt mig kontakta dig så att du kan få möjlighet att kontrollera ditt värde och få behandling om du också har högt kolesterol. Gå in på patientföreningens hemsida: [www.fhsverige.se](http://www.fhsverige.se) och välj "test via 1177" och följ instruktionen så kommer du kontaktas av en läkare eller sjuksköterska.

Ursprung  
NLN, Medicin

Standard svar  
FH-meddelande

Lägg till svar

Stäng Skicka SMS

Probanden instrueras att kopiera meddelandet och vidarebefordra detta till berörda 1:a gradsläktingar som ett grupp-sms!



# Digital kaskadscreening av FH-släkt via 1177, ett initiativ av FH-Enheten Sörmland

The screenshot shows a web browser displaying the website 'FH-Test via 1177'. The browser's address bar shows the URL 'https://fhsverige.se/fh-test-via-1177/'. The website header includes the logo for 'Patientföreningen FH Sverige' and navigation links: 'Om Föreningen', 'Övrig information', 'Nyheter', and 'Ge en gåva'. On the right side of the header, there is an email link 'info@fhsverige.se' and a red button labeled 'Bli medlem'. A red arrow points to the email link. Below the header, the main content area has the title 'FH-Test via 1177' and a sub-header 'Home > FH-Test via 1177'. The main content is divided into two columns. The left column is titled 'Instruktioner för FH-utredning via 1177 Vårdguiden' and contains text about contacting healthcare providers for family hypercholesterolemia (FH) testing. The right column is titled 'Regioner' and lists various regions: Sörmland, Gotland, Gävleborg, and Skåne, with a sub-header 'Klicka på den region och avdelning du tillhör.' At the bottom of the page, there is a cookie policy notice: 'By using this website, you agree to our cookie policy.'

Här klickar släktingen!



# Digital kaskadscreening av FH-släkt via 1177, ett initiativ av FH-Enheten Sörmland

Statinbehandling värdefullt hos x Medicinmottagningen Nyköping x

https://www.1177.se/Sormland/hitta-varld/kontaktkort/Medicinmottagningen-Nykopings-lasarett-Nykoping/

1177 REGION SÖRMLAND Välj region

Logga in Hitta vård Sök

Liv & hälsa Barn & gravid Olyckor & skador Sjukdomar & besvär Undersökning & behandling Så fungerar vården

Du är här: [Start](#) / [Hitta vård](#) / Medicinmottagningen Nyköpings lasarett, Nyköping

## Medicinmottagningen Nyköpings lasarett, Nyköping

Nyköpings lasarett, entré 1, Länsmansvägen, målpunkt B, plan 2

[Visa på karta](#) > [Vägbeskrivning](#)

REGION SÖRMLAND

### VÅRA E-TJÄNSTER

> 1. Mina Bokade tider, av- och omboka tid ⓘ	> Förnya recept ⓘ
> Kontakta mig ⓘ	> Begär sprutintyg ⓘ
> Beställ kopia av din journal ⓘ	> Egen vårdförfrågan ⓘ
> Förnya hjälpmedel ⓘ	> Blodsockerlista ⓘ
> Utredning/uppföljning av FH, familjär hy... ⓘ	

### Hitta på sidan

- Våra e-tjänster
- Telefon
- Öppettider
- Hitta oss
- Om oss
- Relaterade mottagningar
- Läs mer

### TELEFON

<b>Telefonnummer</b>	<b>Telefontider</b>
☎ 0155-24 50 01	Måndag 08.15–11.15



# Behandling av hyperkolesterolemi, behandlingsmål för LDL samt subventionsgränser för PCSK-9 hämmare

- Sekundärprevention  $<1,4$  mmol/l, (PCSK-9 hämmare :  $>1,8$ mmol/l)
- primärprevention FH  $<1,8$  mmol/l, (PCSK-9 hämmare:  $> 2,6$  mmol/l)
- Primärprevention diabetes  $<2,5$  mmol/l (PCSK-9 hämmare  $> 2,6$  mmol/l NY!)

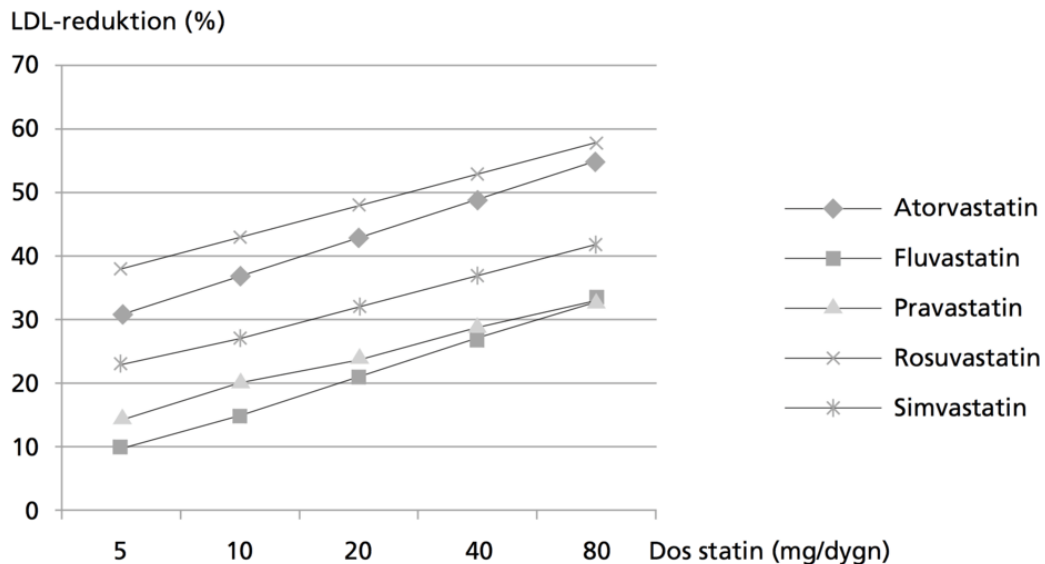




## Statinbehandling vid primärprevention-FH

- **Upptitrering! Ezetimib före maxdos statin!**

- Rosuvastatin 20 mg varannan dag i två veckor därefter dagligen. Om obehandlat LDL >6 mmol/l: lägg till Ezetimib efter tre veckor!



20 mg Rosuva/Atorva 40 mg  
resulterar i en halvering av LDL

Ezetimib kan ge upp till 30 %  
ytterligare sänkning.



## PCSK-9 hämmare i praktiken

- Repatha (Evolokumab) Praluent (Alirokumab) Leqvio (Inklisiran) : 30-75 % LDL sänkning
- Framför allt studerat i kombination med statinbehandling!
- 70 % av patienterna som står på en PCSK-9 hämmare i Region Sörmland står INTE på statin! (liknande bild i övriga regioner)
- Med andra ord är statintolerans den främsta anledningen till förskrivning av PCSK-9 hämmare.





## Ny indikation för Repatha (och snart även Praluent) Diabetespatienterna!

- Patienter med diagnostiserad diabetes mellitus och målorganskada (mikroalbuminuri, retinopati eller neuropati), eller minst tre viktiga riskfaktorer, eller tidig debut av typ 1 diabetes mellitus med lång duration, som trots maximal tolererbar behandling med statin och ezetimib har kvarstående LDL-kolesterol på 2,6 mmol/l eller högre.
- Studier saknas dock avseende PCSK-9 hämmarnas riskreduktion för kardiovaskulära händelser vid primärprevention!
- Ännu oklart hur vården kommer förhålla sig till den nya indikationen.





## Tack för uppmärksamheten! Frågor?



**Gotlandsprojektet: 2016 initierades FH-arbetet på Gotland av Medicinkliniken, Nyköping. Registersökningar på E78.0 och i SEPHIA (276 AKS-patienter mellan 2010-2014) utfördes: 74 potentiella probander identifierades.**

**Idag har Gotland diagnostiserat 45 % av det förväntade antalet FH-patienter**