

Familiaire Hypercholesterolemie

FTO wijkgroep X

Voormeting | Datum





Programma (60 min)

- Introductie (ca 5 min)
- Spiegelinformatie: resultaten en bespreking
 - Kenmerken praktijkpopulaties (ca 5 min)
 - Kennisvragen over FH (enquête) (ca 5 min)
 - Voorkomen, coderen en registreren van patiënten met FH (ca 10 min)
 - Follow-up van patiënten met FH: LDL en medicatie (ca 10 min)
 - Opsporen van potentiële FH patiënten: index en familieleden (ca 10 min)
- (Werk)afspraken: concreet actieplan, nameting plannen (ca 15 min)



Waarom FH?

- **Potentieel grote gezondheidswinst te behalen voor patiënten en hun families:**
 - 1:300. Dus: ca. 7 per normpraktijk
 - 50% eerstegraads familieleden heeft ook FH
 - Per index patiënt: gemiddeld 4 familieleden met FH gevonden bij *actieve* opsporing
 - Zonder therapie (heterozygoot): HVZ rond 40^{ste} jaar
- Urgentie: landelijk ca 30.000 van de 60.000 nog niet opgespoord*



Bevolkingsonderzoek gestopt

- Bevolkingsonderzoek (StOEH) wegbezuinigd in 2013:
 - Geen actieve opsporing familie meer.
 - Familie van FH patiënt moet nu zelf (huis)arts vragen om DNA-onderzoek (=verzekerde zorg).
- Sindsdien sterke daling aantal familieonderzoeken en aantal gevonden FH patiënten per jaar (gem. van 185 naar 41 FH patiënten per jaar*).
- Sinds 2014: LEEFH coördineert opsporing en zorg FH families
- LEEFH is er ook voor huisartsen! www.leefh.nl



LANDELIJK EXPERTISECENTRUM

ERFELIJKSHEIDSONDERZOEK

FAMILIAIRE HART- EN VAATZIEKTEN

T 020 697 1014



Rol zorgprofessionals

- het vroegtijdig herkennen van FH en het stellen van een diagnose
- het aanvragen van DNA-onderzoek bij een vastgestelde FH-mutatie in de familie (in de 1e of 2e lijn)
- het (eenmalig) verwijzen van de patiënt naar een regionaal LEEFH-centrum in de buurt voor advies, behandeling en voorlichting over het familieonderzoek, bij een gevonden FH-mutatie
- juiste behandeling van FH-patiënten

<https://leefh.nl/zorgprofessionals/rol-huisarts-en-specialist/>



LANDELIJK EXPERTISECENTRUM

ERFELIJKSHEIDSONDERZOEK

FAMILIAIRE HART- EN VAATZIEKTEN

T 020 697 1014



Centrale vraag

Hebben wij onze FH patiënten opgespoord en goed in beeld?

- Hoeveel FH patiënten, hoe FH te coderen en te registreren
- Behandeling en follow-up van FH patiënten (LDL, medicatie)
- Opsporing van FH en familieonderzoek in de huisartsenpraktijk

Wat kan nog beter? En hoe kan dat beter?



Spiegelinformatie

- **Online enquête resultaten** (cognities, gedrag, kennisvragen)
 - Ingevuld door XX huisartsen in de wijkgroep (DATUM).
- **HIS-cijfers**
 - Kenmerken praktijkpopulatie
 - Voor FH relevante ICPC codes (episodes, contacten over een 5 jaars periode JAAR t/m JAAR)
 - LDL, cholesterolverlagende middelen (ATC C10, over een 5 jaars periode JAAR t/m JAAR)



Spiegelinformatie

- Kenmerken praktijkpopulaties: zijn er relevante verschillen t.a.v. FH?
- Kennisvragen over FH (enquête)
- Hoeveel patiënten, coderen en registreren van patiënten met FH
- Behandeling en follow-up van patiënten met FH: LDL en medicatie
- Opsporen van FH patiënten: index en familieleden

Praktijkenmerken



	Populatie	Vrouw	Leeftijd		Contact met ICPC	DM	HVZ	Hypertensie	CVRM
			0-17	70+	*	T90	**	K86/87	K49.01
	aantal	%	%	%	%	%	%	%	%
Praktijk 1									
Praktijk 2									
Praktijk 3									
Praktijk 4									
Praktijk 5									
Wijkgroep									

Kenmerken van de praktijkpopulaties: totaal aantal ingeschreven patiënten (1 juli DATUM en resp. de percentages jongeren, ouderen; *het percentage van alle contacten in JAAR met een ICPC code (consulten, visites, telefoontjes, e-mails); en o.b.v. episodelijst en/of in journaal afgelopen 5 jaar **DM** (diabetes mellitus T90, incl. type 1 en type 2), hart- en vaatziekten (****HVZ**, oftewel: K74 Angina pectoris, K75 Acuut myocardinfarct, K76 Andere/chronische ischemische hartziekte, K89 Passagère cerebrale ischemie/TIA, K90/K90.00 CVA, niet gespecificeerd, K90.03 Cerebraal infarct, K92.01 Claudicatio intermittens, K99.01 Aneurysma aorta), hypertensie (K86/K87), CVRM (K49.01).

→ Zijn er relevante verschillen voor FH? (interpretatie HIS-cijfers)



Spiegelinformatie

- Kenmerken praktijkpopulaties
- **Kennisvragen over FH (enquête)**
- Voorkomen, coderen en registreren van patiënten met FH
- Behandeling en follow-up van patiënten met FH: LDL en medicatie
- Opsporen van potentiële FH patiënten: index en familieleden



Voorkomen FH

Hoeveel FH patiënten zijn er in een gemiddelde normpraktijk (2100 patiënten)?

	2 FH patiënten	7 FH patiënten	20 FH patiënten	40 FH patiënten
aantal respondenten				
percentage				

Toelichting: Schatting in Nederland = 1:300



Eerste graads familie

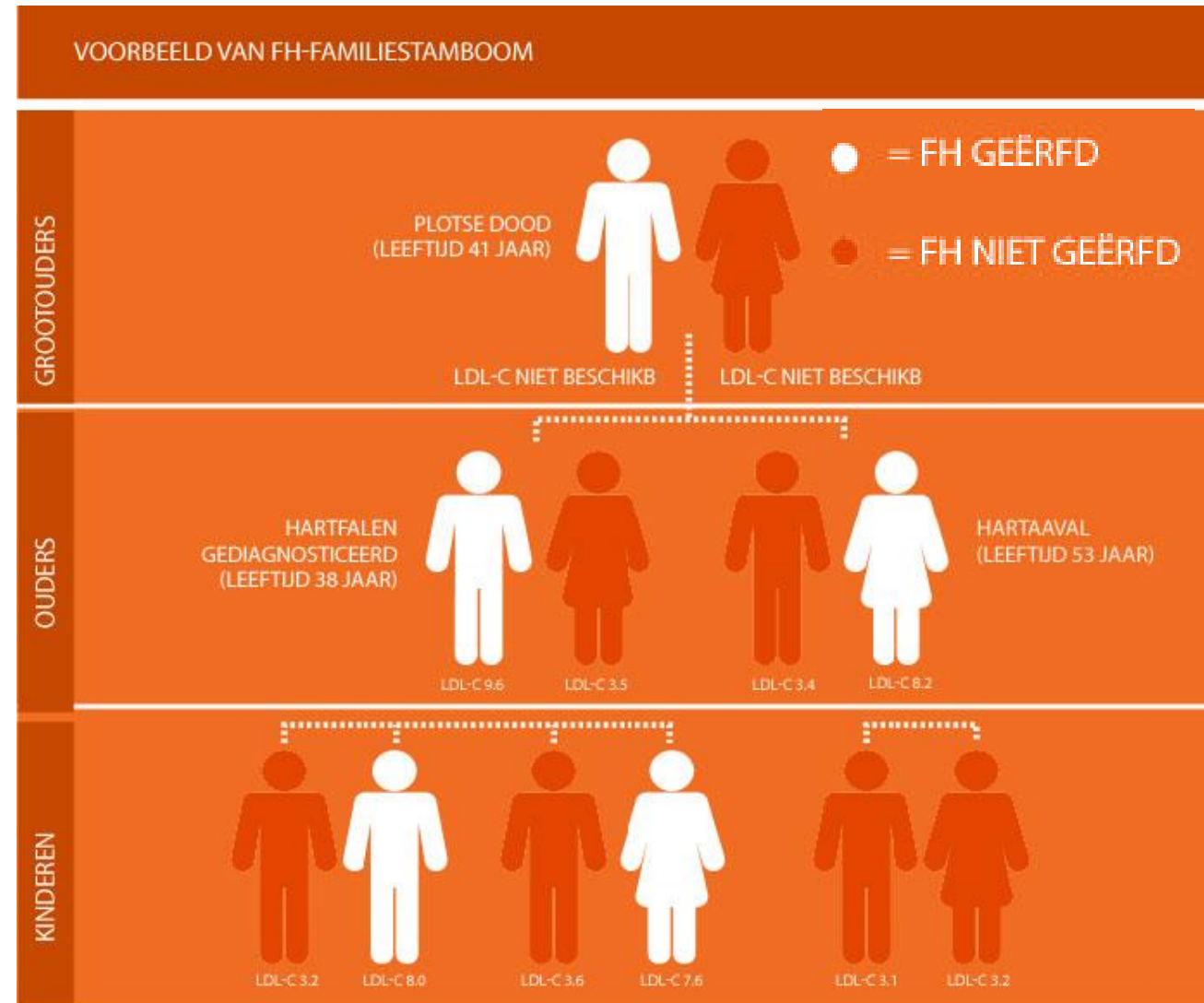
Hoeveel procent kans heeft een eerstegraads familielid van een patiënt met FH (ouders, broers, zussen, kinderen) om ook FH te hebben?

	25%	50%	75%	100%
aantal respondenten				
percentage				

FH is autosomaal dominant, zie toelichting op volgende dia

Genetica en pathofysiologie

- Autosomaal dominant
- Heterozygoot en homozygoot
- 50% eerstegraadsfamilieleden ook FH (kinderen, broers/zussen, ouders)
- Verstoorde opname van LDL-C in lever door gen mutaties in:
 - LDLR: >90%
 - ApoB: 5%
 - PCSK9: <4%
- Verhoogd plasma LDL cholesterol
- Sterk verhoogd risico op HVZ en overlijden op relatief jonge leeftijd





Hoger risico?

Patiënten met FH hebben een **aanzienlijk hoger risico op coronaire hartziekten** dan patiënten zónder FH met dezelfde verhoogde LDL waarde

	juist	onjuist
aantal respondenten		
percentage		

Zie toelichting op de volgende dia

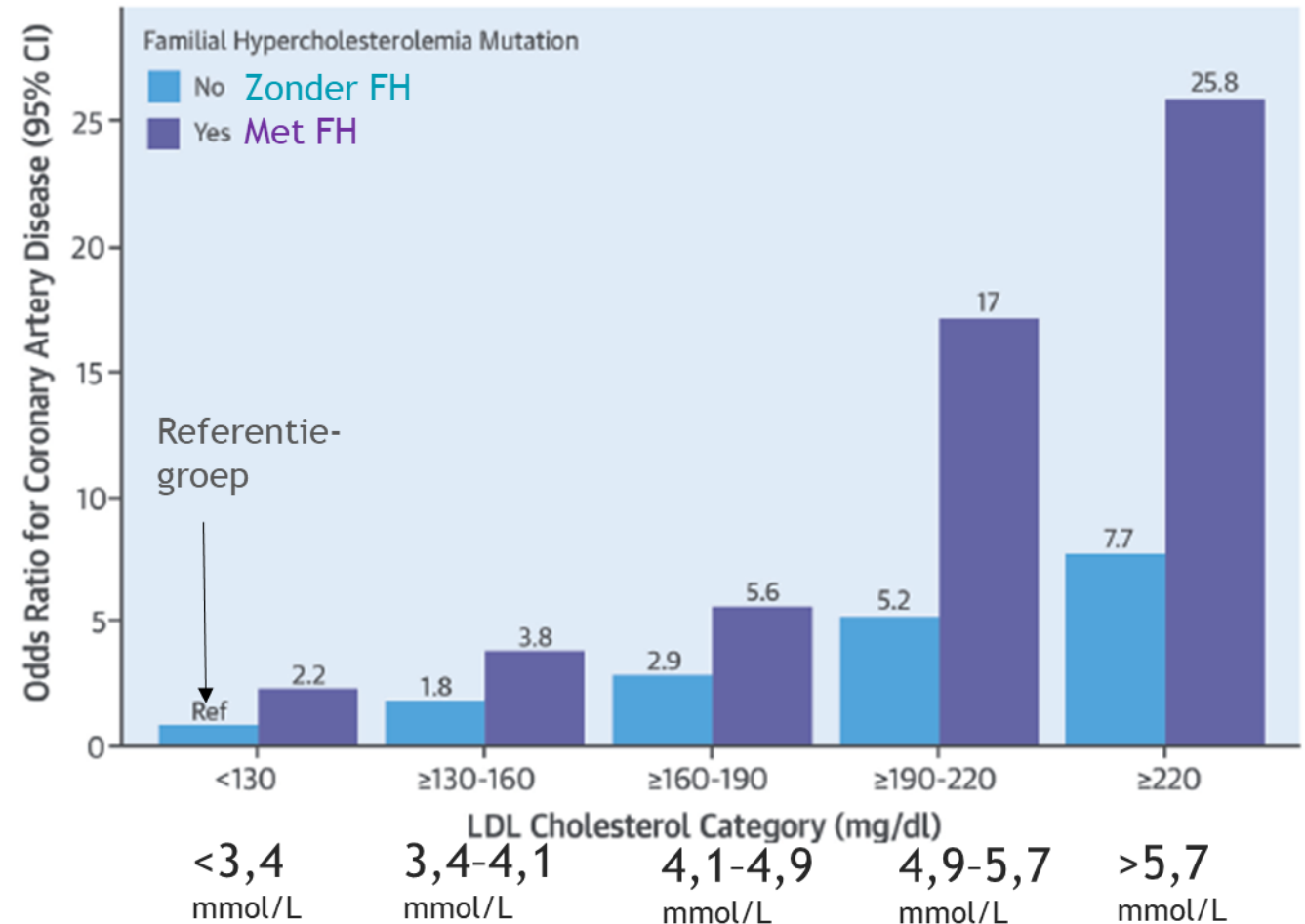
Hoger risico!



B. Impact of Familial Hypercholesterolemia Mutation Status on Coronary Artery Disease According to LDL Cholesterol Level

Zie figuur: risico op coronaire hartziekten (y-as) bij patiënten **met FH** en **zonder FH** afhankelijk van LDL (x-as):

1. Het risico is extra hoog bij FH in elke LDL categorie
2. Het risico neemt bij FH extra toe naarmate LDL hoger is (>4,9 mmol)



Bron: Khera, A.V. et al. J Am Coll Cardiol. 2016;67(22):2578-89

→ Wat betekent dit voor de behandeling van FH patiënten?



Spiegelinformatie

- Kenmerken praktijkpopulaties
- Kennisvragen over FH (enquête)
- **Aantal, coderen en registreren van patiënten met FH**
- Behandeling en follow-up van patiënten met FH: LDL en medicatie
- Opsporen van FH patiënten: index en familieleden

Coderen: casuïstiek

Hoe coderen we vetstofwisselingsstoornissen? (zie ICPC codes in kader)

- Wanneer T93 zonder subcode specificatie? Wanneer met specificatie?
- Wanneer FH (T93.04)?
- Codeer je familieanamnese? Hoe?

Relevante ICPC codes

T93. Vetstofwisselingsstoornissen

T93.01 Hypercholesterolemie

T93.02 Hypertriglyceridemie

T93.03 Gemengde hyperlipidemie

T93.04 Familiaire hypercholesterolemie

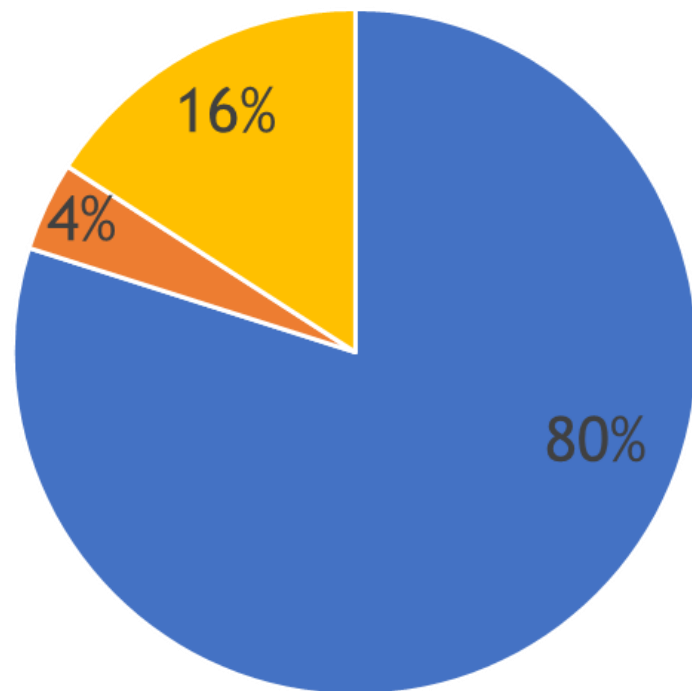
A29.01 Hart- en vaatziekten in familie-anamnese

A29.06 Hypercholesterolemie in familieanamnese



FH coderen

Het gebruik van subcodes bij vetstofwisselingsstoornissen in de wijkgroep (N=XXXX met T93)



- T93 1 subcode
- 2 of 3 subcodes
- geen subcode

Relevante ICPC codes

T93. Vetstofwisselingsstoornissen

T93.01 Hypercholesterolemie

T93.02 Hypertriglyceridemie

T93.03 Gemengde hyperlipidemie

T93.04 Familiaire hypercholesterolemie



ICPC T93.04

Als bij een patiënt de diagnose FH gesteld wordt, dan registreer ik dit met de betreffende ICPC subcode (T93.04)

XX% is het hiermee eens

	helemaal mee eens					helemaal mee oneens
aantal respondenten						
percentage						



Als een patiënt hypercholesterolemie of HVZ in de familie heeft, dan registreer ik dit met de betreffende ICPC subcodes (resp. A29.06 en A29.01)

XX% is het hiermee eens:

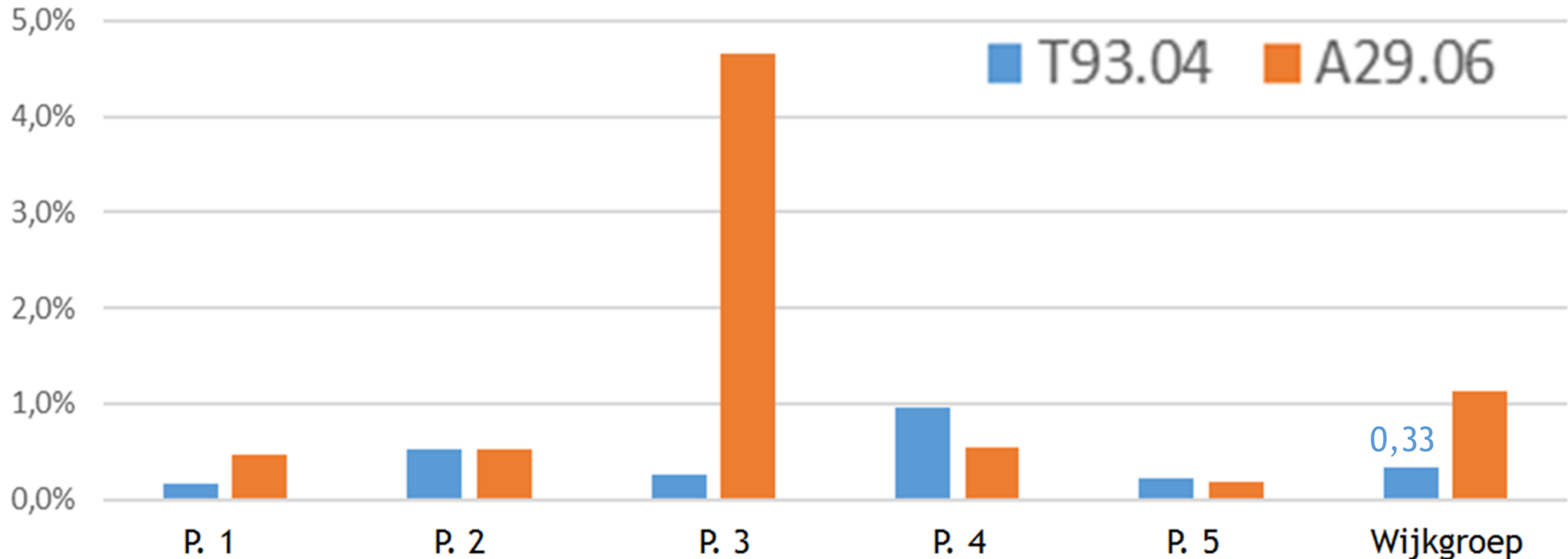
	helemaal mee eens					helemaal mee oneens
aantal respondenten						
percentage						

→ Waarom (niet)?

Voorkomen FH



Het voorkomen (% , y-as) van FH (T93.04) en Hypercholesterolemie in familie anamnese (A29.06) onder de vaste patiënten per praktijk.



Landelijke verwachting 1:300 = 0,33%



Codeer advies

- **T93.04 Familiaire hypercholesterolemie** → Bij klinische/genetische diagnose
- **A29.06 Hypercholesterolemie in familieanamnese** → Indien FH in de familie, dit vermelden in episodetekst: 'FH in familie' (evt. met welk familielid)



Spiegelinformatie

- Kenmerken praktijkpopulaties
- Kennisvragen over FH (enquête)
- Aantal, coderen en registreren van patiënten met FH
- **Behandeling en follow-up van patiënten met FH: LDL en medicatie**
- Opsporen van FH patiënten: index en familieleden



Vanaf welke leeftijd?

Vanaf welke leeftijd is het bij een patiënt met FH zinvol en mogelijk te starten met medicatie?

	geboorte	8 jaar	18 jaar	30 jaar
aantal respondenten				
percentage				

→ Waarom?

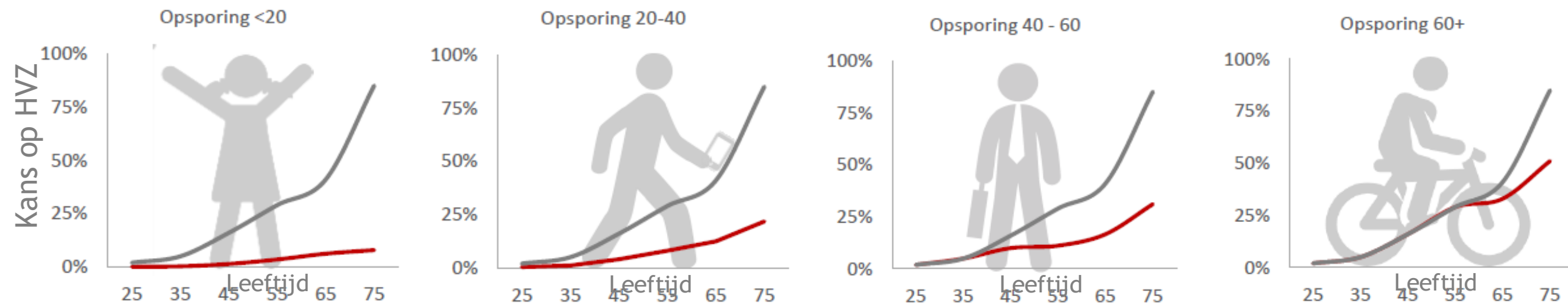
Zie toelichting op de volgende dia



Tijdig opsporen loont

Het effect van behandeling is afhankelijk van het moment van opsporen:

— Patiënt zonder behandeling
— Patiënt met behandeling



Behandeling:

- Gezond dieet en levensstijl
- Statines, cholesterol-absorptie remmers, PCSK9-remmers

Voorschrijven bij kinderen voorbehouden aan kinderartsen met specialistische kennis



Mijn FH patiënten houd ik extra in de gaten wat betreft de follow-up van LDL en lipidenverlagende medicatie

XX% is het hiermee eens:

	helemaal mee eens					helemaal mee oneens
aantal respondenten						
percentage						

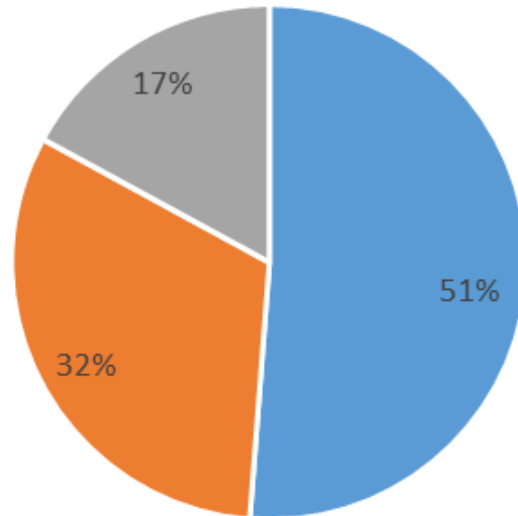
→ Waarom (niet)?

→ Hoe doe je dat dan precies?

FH patiënt in beeld?

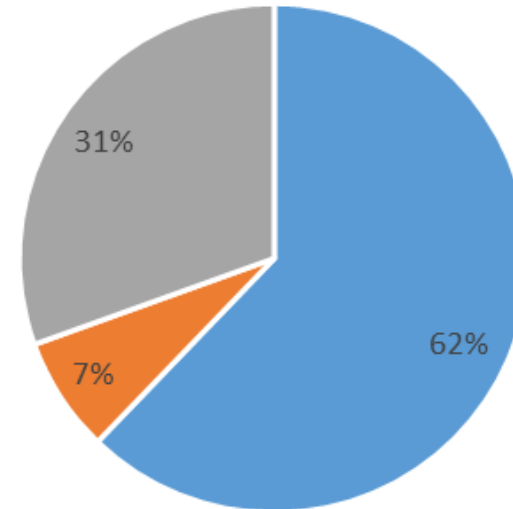


Welk % van uw FH patiënten had in het afgelopen jaar een **LDL meting**?



- LDL meting afgelopen jaar
- LDL meting langer dan een jaar geleden
- geen LDL meting bekend

Welk % van uw FH patiënten had in het afgelopen jaar een voorschrift voor een **lipidenverlagend middel (ATC C10)**?



- C10 voorschrift in afgelopen jaar
- C10 voorschrift langer dan een jaar geleden
- geen C10 voorschrift bekend

Jullie FH patiënten



en hun kenmerken

	FH (T93.04)	HVZ*	CVRM K49.01	Hoofdbeh andelaar CVRM = huisarts	Hoofdbeha ndelaar CVRM = specialist	LDL-meting bekend in afgelopen jaar		Lipiden- verlagende middel voorschrift in afgelopen jaar (ATC C10)	
	aantal	aantal	aantal	aantal	aantal	aantal	%	aantal	%
P. 1									
P. 2									
P. 3									
P. 4									
P. 5									
Wijkgroep									

*HVZ, oftewel: K74 Angina pectoris, K75 Acut myocardinfarct, K76 Andere/chronische ischemische hartziekte, K89 Passagère cerebrale ischemie/TIA, K90/K90.00 CVA, niet gespecificeerd, K90.03 Cerebraal infarct, K92.01 Claudicatio intermittens, K99.01 Aneurysma aorta.



Ter vergelijik

Resultaten van data onderzoek met meer praktijken, inclusief analyse vrije teksten (SOEP):

- Follow-up t.a.v. LDL en medicatie over 5 jaar periode:
 - LDL bij 78% van de ruim 400 FH patiënten (T93.04)
 - Lipiden medicatie bij 52% van de ruim 400 FH patiënten (T93.04) (ATC C10 voorschrift)
- Als naast T93.04 code, “FH” ook in SOEP stond (=ca bij 20%), was dit resp. 85% en 63%.
- Als vervolgens de huisarts CVRM-hoofbehandelaar was, was dit resp. 97% en 92%.



→ Wat betekent deze spiegelinformatie voor uw handelen in de behandeling en follow-up van uw FH patiënten?



Spiegelinformatie

- Kenmerken praktijkpopulaties
- Kennisvragen over FH (enquête)
- Voorkomen, coderen en registreren van patiënten met FH
- Behandeling en follow-up van patiënten met FH: LDL en medicatie
- **Opsporen van potentiële FH patiënten: index en familieleden**



Opsporen: casuïstiek

1. Bij welke LDL en/of totaal cholesterol waarde overweegt u in de praktijk de diagnose FH?

LDL: Totaal cholesterol:

2. Casus de heer Chol (36 jaar, vader van Ester (8) en Roland (10)): meneer Chol werd al behandeld met statines (LDL 6,1 mmol/l) en nu is de uitslag van de FH DNA diagnostiek positief. Wat doet u?

Licht toe



Informeer je familie?

Als bij een patiënt de diagnose FH gesteld wordt, dan informeer ik de eerstegraads familieleden in mijn praktijkpopulatie over deze diagnose

XX% is het hiermee eens:

	helemaal mee eens					helemaal mee oneens
aantal respondenten						
percentage						

- Waarom (niet)? Welke dilemma's ervaar je? Hoe ga je daarmee om?
- En hoe doe je dat dan?



Altijd FH diagnostiek

Bij **eerstegraads familieleden** van FH patiënten is **altijd FH diagnostiek** geïndiceerd, ook als zij zelf normale cholesterolwaarden hebben

	juist	onjuist
aantal respondenten		
percentage		

→ Waarom is dat inderdaad zo?

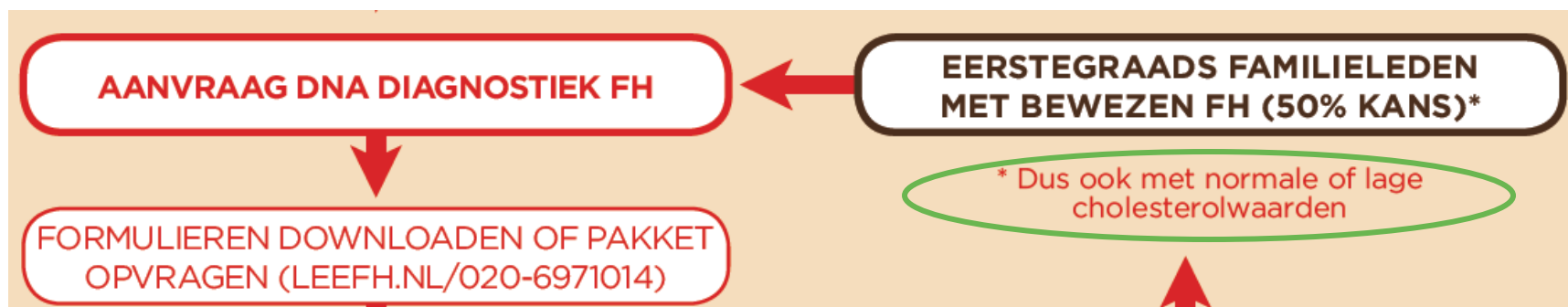
Zie toelichting op de volgende dia



Altijd FH diagnostiek

Toelichting: Soms geen hoge cholesterolwaarden ondanks FH gendefect, terwijl de kinderen met hetzelfde FH gendefect wél hoog LDL hebben ('fenotype slaat een generatie over').

LEEFH diagnoseschema:



→ Wat betekent dit voor jouw handelen, als een 1^e graads familielid je vraagt om DNA-diagnostiek?



- Actieve opsporing naar FH middels bevolkingsonderzoek (StOEH) sinds 2013 gestopt. Wat betekent dit voor jou als huisarts?
- Als je FH vaststelt: denk aan 1^e graadsfamilie (geïnformeerd? kinderen?)
 - Je kunt als huisarts door een familielid gevraagd worden om (zelf) DNA-onderzoek aan te vragen (testpakket, soms al deels ingevuld door LEEFH)
 - Je kunt als huisarts rechtstreeks DNA diagnostiek aanvragen
 - formulier op www.leefh.nl . Bij Amsterdam UMC en LEEFH wordt altijd gecheckt welk DNA-onderzoek nodig is mede o.b.v. landelijke database met bekende FH-families
 - Neem contact op met LEEFH bij vragen



LANDELIJK EXPERTISECENTRUM
ERFELIJKHEIDSONDERZOEK
FAMILIAIRE HART- EN VAATZIEKTEN
T 020 697 1014

FH DIAGNOSE TOOLS »

DNA AANVRAAGFORMULIER »

STUUR TESTPAKKET »

INFORMEER FAMILIE »



Vuistregel huisartsen: Wanneer FH diagnostiek?

- 1. Herhaald LDL > 5 mmol/l * en**
- 2. Sterke positieve HVZ familieanamnese**
Zeldzaam: xanthoma, xantelasmata, arcus lipoides)



1. Verwijs voor FH DNA diagnostiek óf vraag het zelf aan: zie www.leefh.nl (m.n. bij diagnostiek 1^e graads familielid)
2. Start behandeling (dieet, leefstijl, medicatie): DNA-uitslag kan ca 3 maanden duren



Positieve DNA uitslag: LEEFH belt patiënt, aanvragend (huis)arts krijgt bericht.

1. Monitor LDL en medicatie: verwijs volwassenen bij onvoldoende resultaat/ complicaties, retour huisarts zodra streefwaarde of stabiele waarde is bereikt. Verwijs kinderen met FH voor medicatie.
2. Denk aan 1^e graads familieleden:
 - DNA-diagnostiek geïndiceerd ook bij normale of lage cholesterolwaarden
 - Hulpmiddelen voor uw patiënt om familieleden te informeren: familiebrief op leefh.nl, thuisarts.nl
 - Familieleden: LEEFH biedt informatie en hulp



Negatieve DNA uitslag:

Aanvragend (huis)arts krijgt bericht:

1. Monitor LDL en medicatie: verwijs volwassenen bij onvoldoende resultaat/ complicaties, retour zodra streefwaarde of stabiele waarde is bereikt.

***Geen secundaire dyslipidemie? Denk aan: (www.leefh.nl)**

- Hyperthyreoïdie
- Nierfunctiestoornissen/proteïnurie
- Leverfunctiestoornissen
- Geneesmiddelen/ hormoon gebruik
- Diabetes mellitus
- Extreem overgewicht
- Extreem calorierijk/vetrijk dieet
- Overmatig alcoholgebruik



Praktische handvatten

Suggesties, hulpmiddelen bij mogelijke verbeterpunten t.a.v.:

- **Coderen:** advies voor FH resp. FH bij familieleden
- **Zelf DNA diagnostiek aanvragen:** formulier op www.leefh.nl .
- **Opsporen:** Vuistregel wanneer aan FH denken in huisartsenpraktijk?
- **Uw patiënten nalopen:** HIS-query voor patiëntenlijsten
- **Annex 2 (laatste dia):** nuttige links



Patiënten nalopen

- Klopt de diagnose/ICPC? Goed in beeld?

Lijst 1: FH (T93.04)

Lijst 2: Hypercholesterol in familie (A29.06)

- Kan er sprake zijn van FH?

Lijst 3: geen FH diagnose, wel LDL > 5 zonder medicatie

Lijst 4: geen FH diagnose, wel LDL > 5 met medicatie



Plan van aanpak

- Welke lessen kunnen getrokken worden?
 - Welke verbeterdoelen zijn er? (voor jezelf, je praktijk, de wijkgroep):
 - gebruik indien gewenst het FORMAT actieplan (SMART)
- **Concretiseer goede voornemens bij deze verbeterdoelen**
- Plan evaluatiemomenten in en een nameting (2^e keer spiegelen)

Format actieplan



<i>Voornemen: Wat wil je anders gaan doen?</i>
<i>Hoe wil je dat bereiken? Wat is daarvoor nodig?</i>
<i>Wanneer wil je dit bereikt hebben?</i>
<i>Wanneer komt het terug op de agenda van de groep?</i>



Annex 1: Details HIS-data

- **Bron:** ... database, locatie ..., periode JAAR t/m JAAR
- **Patiënten selectie**
 - Alleen vaste patiënten ingeschreven op DATUM
 - Alle leeftijden
 - ICPC code T93* en/of A29.06 en/of LDL-cholesterol > 5,0 en/of ICPC code hartvaatziekten voor 65 jaar en ICPC code A29.01 (hartvaatziekten in familieanamnese)
- **ICPC T93*/A29.06**
 - alle ICPC codes beginnend met T93: T93/T93.00 (Vetstofwisselingsstoornis, niet gespecificeerd), T93.01 (Hypercholesterolemie), T93.02 (Hypertriglyceridemie), T93.03 (Gemengde hyperlipidemie), T93.04 (Familiaire hypercholesterolemie/lipidemie)
 - ICPC code A29.06 (Hypercholesterolemie in familieanamnese)
 - op episodelijst en/of in journaal afgelopen 5 jaar.
- **LDL cholesterol**
 - > 5,0 mmol/L
 - periode JAAR t/m JAAR
- **Hartvaatziekten**
 - één of meer ICPC code(s) uit: K74* (Angina pectoris), K75* (Acuut myocardinfarct), K76* (Andere/chronische ischemische hartziekte), K89* (Passagère cerebrale ischemie/TIA), K90/K90.00 (CVA, niet gespecificeerd), K90.03 (Cerebraal infarct), K92.01 (Claudicatio intermittens), K99.01 (Aneurysma aorta) op episodelijst en/of in journaal afgelopen 5 jaar.

* Dit is inclusief alle eventuele subcodes



Annex 2: Nuttige links

LEEFH: www.leefh.nl hierop bijvoorbeeld:

- LEEFH diagnosekaart met stroomschema
- Aanvraagformulier FH DNA-diagnostiek
- Familial Hypercholesterolemia: Screening, diagnosis and management of pediatric and adult patients - Goldberg e.a. 2011. Huijgen (2016), Versmissen (2008), Besseling (2016)
- Een brief waarmee een FH-index patiënt zijn (1^e graads) familieleden kan informeren over die diagnose en wat dat voor hen betekent
- Informatie over consequenties voor eigen risico en verzekeringen

NHG:

- Thuisarts.nl FH patiëntenbrief
- Naslag: NHG Standpunt FH (2006):
https://www.nhg.org/sites/default/files/content/nhg_org/uploads/standpunt_diagnostiek_en_behandeling_van_familiaire_hypercholesterolemie.pdf
- Naslag: NHG Standaard CRVM en NHG-Standaard Het PreventieConsult module Cardiometabool Risico

Nascholing:

- E-learning Familiaire Hypercholesterolemie, via website LEEFH/Heartlife klinieken
<http://www.leefh.nl/zorgprofessionals/rol-huisarts-en-specialist/>
- Huisarts en genetica: <https://www.huisartsengenetica.nl/ziekte/premature-atherosclerose-en-familiaire-hypercholesterolemie>
- Gen-Equip module Erfelijke cardiovasculaire aandoeningen:
https://www.primarycaregenetics.org/?page_id=873&lang=nl

Overig: Transmurale zorgafspraken FH, zie: www.amsterdam-transmuraal.nl