

Interpellation av Pia Ortiz-Venegas (V) om beredskap inom hjärtsjukvården för diagnostik och behandling av familjär hyperkolesterolemi (FH) till följd av Socialstyrelsens nationella riktlinjer

Familjär hyperkolesterolemi (FH) är en genetiskt nedärvd sjukdom som kan upptäckas tidigt genom så kallad kaskadtestning. Detta innebär att man efter att ha diagnosticerat en medlem av familjen screenar övriga familjemedlemmar. I de flesta fall kan diagnosen ställas via familjehistoria och analys av bland annat kolesterol och triglycerider men ibland krävs även en mutationsanalys.

Den första familjemedlemmen upptäcks oftast efter insjuknande i hjärt- kärlsjukdom medan de övriga kan upptäckas många år innan sjukdom hunnit utvecklas. Med rätt behandling i tid kan dessa personer slippa utveckla hjärt- kärlsjukdom. Det finns också starkt evidens för att tidig, förebyggande behandling medför förlängd livslängd och ökad livskvalitet.

I socialstyrelsens nationella riktlinjer för hjärtsjukvård 2015 finns en central rekommendation för kaskadtestning för FH. Man refererar bland annat till en observationsstudie som visat på en 76-procentig riskreduktion för koronar hjärtsjukdom för statinbehandlade personer jämfört med en obehandlad kontrollgrupp samt en som visade på en minskning från 3,4 till 2,1 gånger ökad risk för mortalitet i koronar hjärtsjukdom.

Man beräknar att ca 35 000 personer har familjär kolesterolemi i Sverige vilket skulle innebära att ca 6 600 av dessa bor i Stockholms län. Majoriteten av dessa är helt ovetande om sin sjukdom och riskerar vid utebliven diagnos och behandling att utveckla hjärt- kärlsjukdomar som hade kunnat undvikas.

Vid Karolinska Universitetssjukhusets endokrinklinik finns idag en särskild mottagning för dessa patienter och man utför kaskadtestning där redan idag. Mottagningen har i dagsläget ca 800 patienter med FH. Ska socialstyrelsens riktlinjer följas krävs dock att kaskadtestning, diagnosticering och behandling sker i betydligt större skala än idag.

Med anledning av detta vill jag fråga ansvarigt landstingsråd följande:

- Hur anser du att Stockholms läns landsting ska utveckla arbetet med kaskadtestning av FH så att fler patienter kan upptäckas och behandlas i tid?
- Kommer du att verka för att nödvändiga ekonomiska resurser tillförs så att arbetet med kaskadtestning kan utökas?

Pia Ortiz-Venegas (V)

