Familiale hypercholesterolemie: screening en diagnostiek in de huisartsenpraktijk

Haio: CRAUWELS Lise , KUL
Promotor: AERTGEERTS Bert , KUL
Praktijkopleider: DESIMPELAERE Patrick , Magniette Delphine , Van Renterghem Kwinten , VLIEGHE Barbara

Context: Familiale Hypercholesterolemie (FH) is één van de meest voorkomende erfelijke aandoeningen met een wereldwijde prevalentie van circa 1/250. Patiënten met FH hebben een fors verhoogd cardiovasculair risico en ontwikkelen, indien onbehandeld, prematuur hart- en vaatziekten voor de leeftijd van 60 jaar. Vroegtijdige opsporing en behandeling heeft een grote invloed op de cardiovasculaire prognose, met een risicoreductie van cardiovasculaire morbiditeit en mortaliteit van ongeveer 50-60%. Momenteel wordt in België naar schatting slechts 4% van deze patiënten met FH opgespoord, dit door een gebrek aan screening. In Nederland daarentegen wordt reeds 71% van de geschatte FH gediagnosticeerd. Deze onderdiagnostiek onderlijnt de nood aan verbetering van de FH-screening in België. Eerdere onderzoeken rond FH-screening via het Elektronisch Medisch Dossier (EMD) toonden reeds hun potentieel voor de hulp bij FH identificatie en management.

Onderzoeksvraag: Hoe kunnen we de huidige screening naar familiale hypercholesterolemie in de huisartsenpraktijk in België verbeteren? Welke eerdere studies gebeurden er reeds naar screening van FH via het EMD? Met behulp van het antwoord op deze vragen formuleren we een voorstel en proefimplementatie voor het integreren van een audit in het EMD voor FH-screening.

Methode: Aan de hand van een systematisch literatuuronderzoek in Medline, Embase en Tripdatabase vergeleken we verschillende studies die FH-screening via het EMD implementeren met als doel het identificeren van hoogrisicopatiënten. Er werd gezocht tot oktober 2022 met de concepten ‘familiale hypercholesterolemie’ en ‘screening/diagnose/guideline’. Er werden 2866 unieke artikels gevonden, waarbij na screening van titel, abstract of volledige tekst 30 studies werden geïncludeerd. Op basis van de resultaten van het literatuuronderzoek met kwalitatieve synthese en vergelijking, ontwikkelden we vervolgens een klinische audit om te implementeren in Careconnect General Practitioner, een softwarepakket voor huisartsen. Deze audit lieten we vervolgens proefdraaien in vijf huisartsenpraktijken. Voor het verdere doorverwijzingsbeleid na identificatie van de FH risicopatiënten baseerden we ons op een concrete geïmplementeerde richtlijn in de Belgische context.

Resultaten: We stelden vast dat in de meeste studies de diagnose gebaseerd wordt op de Dutch Lipid Clinics Network (DLCN) criteria. Dit wijst mogelijk op de bruikbaarheid en betrouwbaarheid van deze criteria. Verder observeerden we een heterogeniteit aan LDL cut-off waarden (LDL-C tussen 131mg/dl en 360mg/dl) die de verschillende studies hanteren bij het screenen op FH. Hierbij ligt de meest voorkomende cut-off waarde van de geïncludeerde studies rond de 190mg/dl, wat aansluit bij de cut-off in de DLCN-criteria. We observeerden ook de noodzaak om de LDL-waarde te corrigeren voor de inname van hypolipemiërende middelen, evenals het belang van het meenemen van de familiale en persoonlijke cardiovasculaire voorgeschiedenis bij de analyse van het EMD via de audit. Op deze observaties baseerden wij ons voor het ontwerp van een klinische audit, waarbij we via de statistiekmodule van Careconnect drie risicogroepen identificeerden: patiënten met een LDL-c ?190mg/dl, patiënten met een recent LDL-c ?130mg/dl (2j geleden) én inname van hypolipemiërende middelen en tenslotte patiënten met een LDL-c ?115mg/dl én cardiovasculair (CV) event 60j. De proefdraai in vijf huisartsenpraktijken resulteerde in een toegenomen identificatie van FH risicopatiënten. Het is niet mogelijk om uitspraken te doen over een toename in de detectie

van FH-mutaties, gezien de geïdentificeerde risicopatiënten in dit onderzoek niet verder werden opgevolgd.

Conclusie: FH is ondergediagnosticeerd en onderbehandeld. FH-screening in de huisartsenpraktijk met behulp van een audit in het EMD gebaseerd op de DLCN-criteria kan de identificatie van FH risicopatiënten verbeteren. Verder gevalideerd onderzoek is noodzakelijk (en lopende) om te bepalen of deze aanpak daadwerkelijk het aantal gediagnosticeerde FH patiënten kunnen verhogen, en aldus een doeltreffende screeningsstrategie voor bredere implementatie in de eerste lijn zou zijn.