

dr. Kelly Broen

klinisch chemicus i.o. Zuyderland
Medisch Centrum Sittard-Geleen

drs. Luc Gidding

arts-onderzoeker, Caphri,
vakgroep Family Medicine
Maastricht University

Manon Houter

managing director LEEFH

dr. Mariëtte Krekels

internist Zuyderland Medisch
Centrum Sittard-Geleen, directeur
MCC Omnes

LIMBURGSE EENDRACHT BIJ HET OPSPOREN VAN MENSEN MET EEN ERFELIJKE BELASTING

Op zoek naar familiale hypercholesterolemie

In de Westelijke Mijnstreek werden veel minder mensen met familiale hypercholesterolemie opgespoord dan in de rest van het land. Een gezamenlijk project van huisartsen, regio-ziekenhuis en het Medisch Coördinatiecentrum bracht hierin succesvol verandering.

In 2012 bleek uit gegevens van de Stichting voor het Opsporen van Erfelijke Hypercholesterolemie (StOEh) dat in Limburg beduidend minder personen met familiale hypercholesterolemie (FH) bekend waren dan op statistische gronden was te verwachten (zie *figuur*). Hierop besloten het Medisch Coördinatiecentrum (MCC) Omnes in de Westelijke Mijnstreek Limburg en het Klinisch Chemisch Hematologisch Laboratorium (KCHL) van Zuyderland Medisch Centrum locatie Sittard-Geleen om patiënten met FH actief op te sporen.

Familiaire hypercholesterolemie

Familiaire hypercholesterolemie is een van de meest voorkomende erfelijke stofwisselingsziekten in Nederland. Ongeveer 1 op de 240 Nederlanders heeft FH, zo'n 70.000 mensen. Hiervan zijn er 40.000 nog niet opgespoord en zij worden dus wellicht niet behandeld. Tot eind 2013 verrichtte de StOEh een bevolkingsonderzoek naar deze ziekte, waardoor in twintig jaar bijna 30.000 patiënten zijn opgespoord. StOEh heeft haar kennis, ervaring en datagegevens overgedragen

aan Stichting LEEFH: het Landelijk Expertisecentrum Erfelijkheidsonderzoek Familiaire Hart- en Vaatziekten. Sinds 2014 coördineert LEEFH de opsporing van en de zorg voor families met FH.

Familiaire hypercholesterolemie is een dominant-overervende aandoening. Met DNA-onderzoek kan de diagnose met zekerheid worden gesteld. Dit is bovendien nodig voor familieonderzoek. Indien onbehandeld, zijn de risico's van FH groot. Mensen met heterozygote FH hebben vaak vanaf de geboorte cholesterolwaarden die twee keer hoger zijn dan gemiddeld. Dit kan leiden tot premature atherosclerose, waardoor het risico op hart- en vaatziekten en vroegtijdig overlijden sterk is verhoogd. De cholesterolwaarden van mensen met homozygote FH zijn maar liefst drie tot vijf keer hoger dan gemiddeld. Coronaire hartziekten ontwikkelen zich doorgaans tussen het 40ste en 50ste levensjaar. Homozygote FH kan sterfte aan hart- en vaatziekten voor het 20ste levensjaar veroorzaken. Een dieet en gezonder leven, zonder medicatie, helpen meestal onvoldoende



bij FH-patiënten. Maar met statines is de ziekte goed behandelbaar. Na twee jaar behandeling zijn de risico's op hart- en vaatziekten even groot als voor mensen zonder FH.

Bij verdenking op FH is het belangrijk een DNA-diagnose te hebben en een familie- en stamboomonderzoek te verrichten. Door de patiënt eenmalig naar LEEFH of een FH-expertisecentrum te

verwijzen, worden het DNA-onderzoek, de opsporing van familieleden, de counseling en de behandeling geïntegreerd, ook al is het LDL-cholesterol binnen de streefwaarde.

Retrospectieve opsporing

In de Westelijke Mijnstreek, het gebied rond Sittard en Geleen, werd een werkwijze gestart om zoveel mogelijk perso-

nen met FH op te sporen. Na een pilotfase waarin vier huisartsen proactief hun patiënten benaderden, werd een retrospectieve lijst over de periode 1995 tot 2011 uit het laboratoriuminformatiesysteem (LIS) gegenereerd met alle patiënten die een combinatie van cholesterol >8 mmol/l en LDL >6,5 mmol/l hadden, geordend per huisarts. Iedere huisarts ontving de eigen lijst, een instructiebrief, diagnose-



**Rond Sittard en Geleen
werd een werkwijze
gestart om zoveel mogelijk
personen met FH op te sporen**

Opsporing van familiale hypercholesterolemie

rang	postcodegebied	totaal aantal aanvragen	aantal aanvragen per 100.000 inwoners	aantal aanvragen met positieve uitslag per 100.000 inwoners
	Nederland	2179	13,0	3,3
2	Geleen, Sittard	50	29,1	11,6
5	Regio Limburg 1	46	20,7	7,6
31	Regio Limburg 2	43	23,0	3,7
38	Regio Limburg 3	14	14,2	3,1
69	Regio Limburg 4	27	15,1	1,7

Ranglijst op basis van aantal aanvragen met positieve uitslag per 100.000 inwoners.

schema, aanvraagformulier voor StOEh-onderzoek, aanvraagformulier voor DNA-onderzoek in het AMC en patiënt-informatie. De huisarts werd verzocht deze patiënten uit te nodigen voor een gesprek en bij toestemming van de patiënt, FH-diagnostiek uit te voeren. Een deel van de patiënten bleek door overlijden, verhuizing of wisselen van huisarts, niet te achterhalen. Een ander deel weigerde deelname, bijvoorbeeld vanwege hoge leeftijd of kinderloosheid. De huisartsen werd gevraagd deze informatie terug te koppelen aan MCC Omnes en het KCHL maakte een uitdraai van StOEh-aanvragen. Zo werd duidelijk welke huisartsen patiënten hadden benaderd. De overige huisartsen ontvingen een reminder of het werk werd door MCC Omnes overgenomen, als de huisarts hiermee akkoord ging. Hierdoor werden veel patiënten opgespoord. De facilitering en financiering van dit project vond plaats vanuit MCC Omnes; de huisartsen in de Westelijke Mijnstreek en Zuyderland MC zijn daarvan beide aandeelhouder. Daarnaast subsidieerde de Nederlandse Hartstichting 5000 euro. Het actief benaderen van patiënten door de huisarts en/of POH werd vanuit de reguliere huisartsen-financiering bekostigd.

Brief met patiëntgegevens

Ook worden FH-patiënten prospectief opgespoord. In het laboratorium van Zuyderland genereert het LIS een e-mail als bij iemand een cholesterolwaarde >8 mmol/l en een LDL-waarde >6,5 mmol/l wordt gemeten. De klinisch chemicus bekijkt dan eerdere cholesterol- en LDL-waarden, en indien mogelijk relevante medicatie. Ook controleert hij de labuitslagen op andere oorzaken van dyslipidemie dan FH. Heeft de patiënt diabetes, hypothyreoïdie of hypertriglyceridemie, dan wordt geen verdere actie ondernomen. Vermoedt de klinisch chemicus familiale hypercholesterolemie, dan krijgt de aanvragende huisarts een brief met patiëntgegevens, cholesterol-, LDL- en triglyceridenwaarden, omdat de patiënt mogelijk in aanmerking komt voor DNA-onderzoek. De huisarts wordt gevraagd andere oorzaken van secundaire dyslipidemie uit te sluiten en ontvangt een informatiepakket met het diagnoseschema FH, patiëntinformatie, een aanvraagformulier voor DNA-diagnostiek in het AMC en een Zuyderland-laboratoriumformulier voor de aanvraag LEEFH. Dit totaalpakket, van opsporing tot en met vervolgdagnostiek, zorgt voor overzichtelijke uitslagen en een eenvoudige aanvraag van DNA-diagnostiek.

Postcodegebieden

Om de resultaten van de FH-opsporing in de Westelijke Mijnstreek inzichtelijk te maken, ook in vergelijking met andere Nederlandse regio's, is de DNA-diagnostiek in de periode januari 2014 tot augustus 2015, geanalyseerd. Dit betrof aanvragen voor diagnostiek van patiënten en diagnostiek van hun familieleden. Van beide soorten waren aantallen, uitslagen en de postcodes beschikbaar. Met de inwonersaantallen in 2014 per postcode afkomstig van het Sociaal Cultureel Planbureau, werden diverse percentages berekend en konden postcodegebieden (eerste twee cijfers van de postcode) met elkaar worden vergeleken.

In totaal werd bij 2179 personen DNA-diagnostiek verricht, bij 1710 patiënten en 469 familieleden. Deze personen waren afkomstig uit negentig verschillende postcodegebieden.

Gemiddeld werd per postcodegebied voor 13,0 per 100.000 inwoners diagnostiek aangevraagd. In postcodegebied Geleen-



Bron: StOEh database op 1 juli 2012

FH opgespoord tot juli 2012



De vraag blijft hoeveel ongeïdentificeerde personen met FH er nog precies zijn

Sittard was dit 29,1 per 100.000 inwoners. Hiermee scoorde de Westelijke Mijnstreek (Geleen-Sittard) als op drie na hoogste van de negentig postcodegebieden. Wat betreft de personen met een positieve diagnostische uitslag, 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 negentig postcodegebieden. De vraag blijft hoeveel ongeïdentificeerde personen met FH er nog precies zijn en in welke regio's in Nederland zij wonen. In 2012 ging StOEh ervan uit dat FH in heel Nederland even vaak voorkwam en dat Limburg op basis van die aanname achterbleef. Het feit dat er in 2012 regio's waren die meer dan het verwachte totaal hadden opgespoord ondersteunt deze aanname niet. Hoe de precieze incidentie in de Westelijke Mijnstreek ook is, deze zal niet substantieel verschillen van de rest van Limburg. De hoge gerealiseerde opsporing in de Westelijke Mijnstreek is in ieder geval het resultaat van intensieve samenwerking tussen de betrokken partijen.

Succesfactoren

Het faciliteren van huisartsen, goede samenwerking, onderling vertrouwen, een betrouwbaar LIS en interpretatie van de bloedwaarden door een klinisch chemicus waren de succesfactoren bij het opsporen van dit grote aantal FH-patiënten. Door huisartsen te informeren over patiënten met een FH-verdenking en hen via nieuwsbrieven, bijeenkomsten en twitter op de hoogte te houden van het

aantal opgespoorde patiënten, werden ze gestimuleerd om zich in te zetten. Het feit dat eerstegraadsfamilieleden minstens 50 procent kans hebben op FH en dat patiënten alléén een juiste behandeling kunnen krijgen als bekend is dat zij FH hebben, was de motivatie om mee te doen.

Een niet te onderschatten succesfactor is de jarenlange band van samenwerken en vertrouwen die huisartsen en medisch specialisten in de Westelijke Mijnstreek hebben opgebouwd. MCC Omnes speelt hierin een belangrijke rol. Door het organiseren van scholingen, opzetten van transmurale werkgroepen, delen van keteninformatie en afstemmen met zorgprofessionals, vertrouwen de zorgprofessionals erop dat projecten die door MCC Omnes worden geïnitieerd, de moeite waard zijn. MCC Omnes faciliteert artsen waar mogelijk en stimuleert huisartsen om op één plek diagnostiek aan te vragen: het laboratorium van Zuyderland. Hierdoor bevat het LIS een enorme database aan prikhistorie. En juist dit was de basis voor het genereren van een zo goed als complete uitdraai van patiënten met een verdenking op FH in de periode 1995 tot en met 2011.

Nadat duidelijk werd dat de opsporing van 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. ■

contact

marcellavanweert@mcc-omnes.nl
cc: redactie@medischcontact.nl

Geen belangenverstrengeling gemeld

web

Eerdere MC-artikelen over dit onderwerp vindt u onder dit artikel op medischcontact.nl/artikelen.

ZWIJGEN IS GEEN GOUD (WAARD)

Waar ligt de grens tussen zwijggeld betalen aan een patiënt (of zijn familie) en het financieel schikken van een medische klacht? Ook het laatste is in wezen een manier om de klacht buiten de openbaarheid van een tuchtcollege of een rechtszaal te houden. Beide zijn om die reden ongepast.

Waarom? Omdat het indienen van een klacht door een patiënt, en deze te laten toetsen door een rechter of tuchtcollege, het enige machtsmiddel is dat een patiënt (en zijn familie) heeft om – slechte – medische zorg aan de kaak te stellen. Dat is niet alleen een groot, maar ook een zeer noodzakelijk goed.

Gelukkig leven we in een tijd dat de patiënt mondig aan het worden is en steeds meer mogelijkheden krijgt om de hem geleverde zorg te toetsen. Hoewel we geen Amerikaanse toestanden moeten krijgen waar vergoedingen aan patiënten van vele miljoenen de zorg veel kostbaarder dan nodig maken en daarnaast leiden tot defensieve geneeskunde, is het klachtrecht een belangrijke pijler van ons zorgstelsel.

Dat recht moet op geen enkele wijze afgekocht kunnen worden. Noch direct via 'zwijggeld', noch indirect door een financiële schikking. Sterker, een financiële vergoeding voor medisch falen zou nooit een vervanging van een (openbare) klacht moeten zijn, hoogstens een troost. Pas wanneer we geen fouten meer maken, zouden onze patiënten er het zwijgen toe mogen doen. Tot het zover is, is niet zwijgen goud, maar spreken.

René Kahn