



LANDELIJK EXPERTISECENTRUM
ERFELIJKHEIDSONDERZOEK
FAMILIAIRE HART- EN VAATZIEKTEN

‘CREATING MEANINGFUL IMPACT IN HEALTHCARE TOGETHER’

10 november 2016

Dr. Janneke Wittekoek

cardioloog en medisch directeur **stichting LEEFH**

FAMILIAIRE HYPERCHOLESTEROLEMIE(FH): VAN BEVOLKINGSONDERZOEK NAAR VERZEKERDE ZORG

De uitrol van regionale LEEFH centra



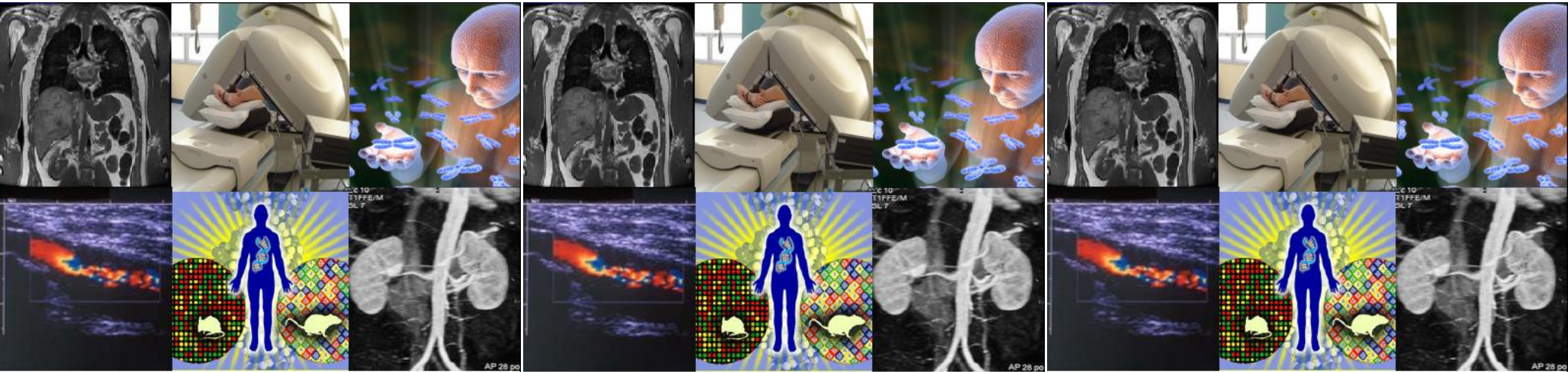
QUOTE OF THE DAY



“I have saved the lives of 150 people from heart transplantations. If I had focused on preventive medicine earlier, I would have saved 150 million”

Christiaan Barnard
heart transplant surgeon

FH ZORG GAAT OVER PREVENTIE



The prevention paradox

The prevention paradox

Geoffrey Rose 1981; 1992:

‘A large number of people exposed to a small risk may generate many more cases than a small number exposed to high risk.’

‘A preventive measure that brings large benefits to the community offers little to each participating individual.’

The converse of the prevention paradox :

‘When many people each receive a little benefit, the total benefit may be large.’

FAMILIAIRE HYPERCHOLESTEROLEMIE (FH)

- 1:250 mensen in Europa heeft FH
- een genetisch defect waardoor het LDL-cholesterol sterk verhoogd is.
- kans op overerving met een aangedane ouder is 50%
- indien onbehandeld 50% kans op hartinfarct
- de behandeling van FH met cholesterolverlagende medicijnen (statines) blijkt effectief

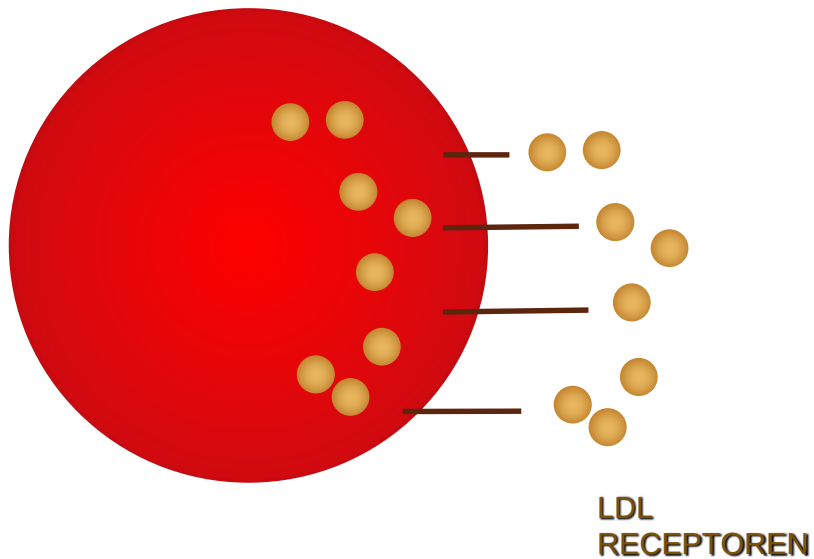


FAMILIAIRE HYPERCHOLESTEROLEMIE (FH)

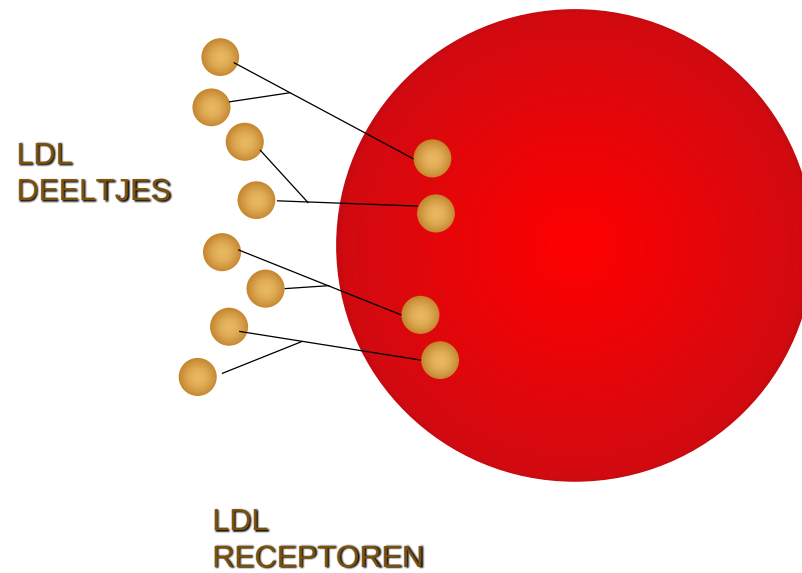
- het is de belangrijkste oorzaak voor vroegtijdig overlijden in de Westerse landen
- het vroegtijdig opsporen van FH patiënten verlaagd niet alleen risico maar leidt tot kostenbesparing in de zorg
- FH heb je vanaf je geboorte en leidt direct tot hoog cholesterol. Vroegtijdige detectie leidt binnen deze families tot gezonde leefstijlveranderingen. Door vroegtijdige behandeling kan het HVZ risico worden gereduceerd naar 'normaal'.
- Nederland is door het actieve opsporingsprogramma koploper in Europa.

FH IS EEN VETSTOFWISSELINGSTOORNIS

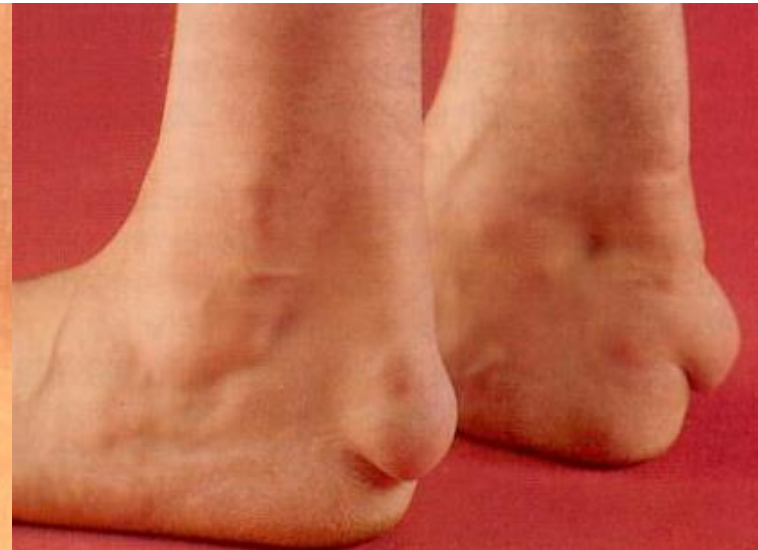
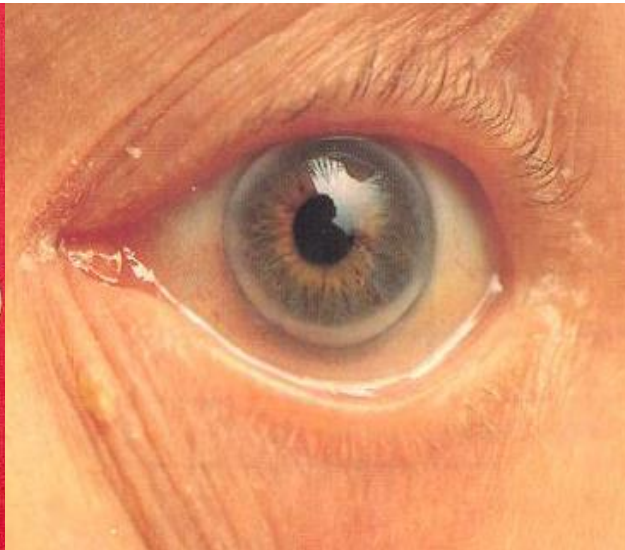
levercel
normale situatie



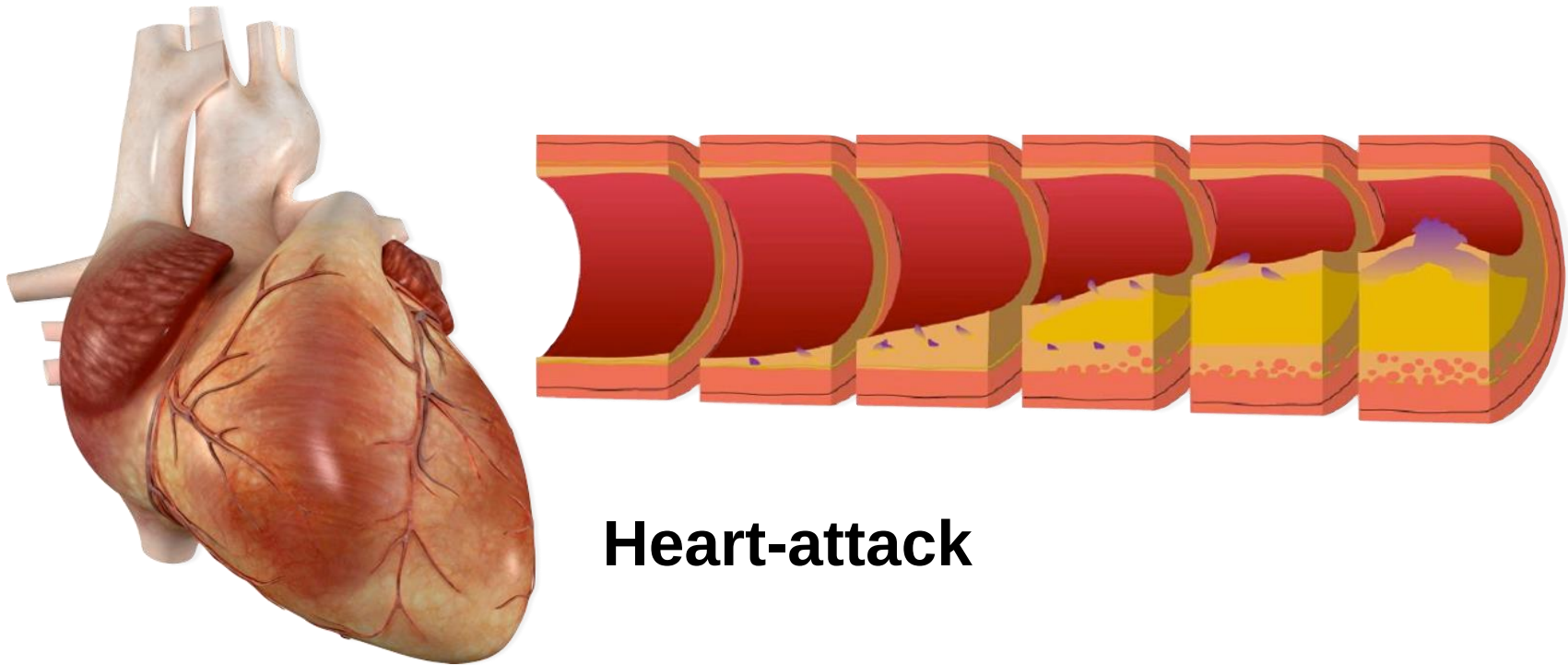
levercel
Familaire Hypercholesterolemie



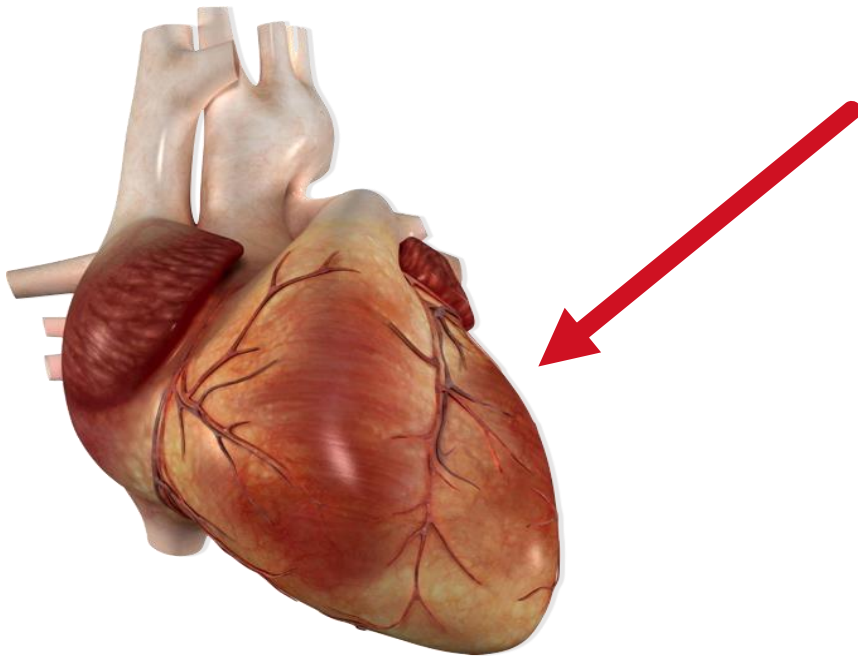
MENSEN MET FH HEBBEN CHOLESTEROL WAARDEN TOT 3X HOGER DAN NORMAAL



ATHEROSCLEROSIS IS ADERVERKALKING



HET HARTINFARCT

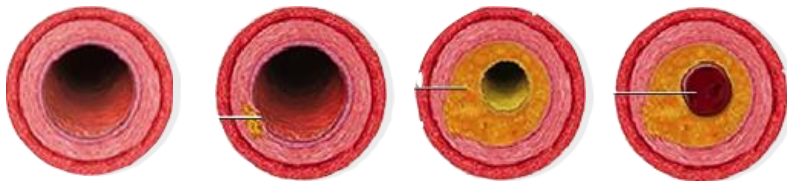


- 20 keer hogere kans op vroegtijdige hart- en vaatziekten

- indien onbehandeld:

 **mannen** : 50% risico HVZ 50 jarige leeftijd

 **vrouwen** : 30% risico HVZ op 60jarige leeftijd





Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart disease

Consensus Statement of the European Atherosclerosis Society

Børge G. Nordestgaard^{1*}, M. John Chapman^{2*†}, Steve E. Humphries^{3†}, Henry N. Ginsberg⁴, Luis Masana⁵, Olivier S. Descamps⁶, Olov Wiklund⁷, Robert A. Hegele⁸, Frederick J. Raal⁹, Joep C. Defesche¹⁰, Albert Wiegman¹⁰, Raul D. Santos¹¹, Gerald F. Watts¹², Klaus G. Parhofer¹³, G. Kees Hovingh¹⁰, Petri T. Kovanen¹⁴, Catherine Boileau¹⁵, Maurizio Averna¹⁶, Jan Borén¹⁷, Eric Bruckert¹⁸, Alberico L. Catapano¹⁹, Jan Albert Kuivenhoven²⁰, Päivi Pajukanta²¹, Kausik Ray²², Anton F. H. Stalenhoef²³, Erik Stroes¹⁰, Marja-Riitta Taskinen²⁴, and Anne Tybjærg-Hansen²⁵, for the European Atherosclerosis Society Consensus Panel



STICHTING OPSPORING ERFELIJKE HYPERCHOLESTEROLEMIE

Tot 2014 : bevolkingsonderzoek voor FH

Doel: zoveel mogelijk personen/families met FH opsporen, in opdracht van het Ministerie van VWS, ter preventie van hart- en vaatziekten

SUBSIDIEGELD



EIND 2013: STAND VAN ZAKEN...

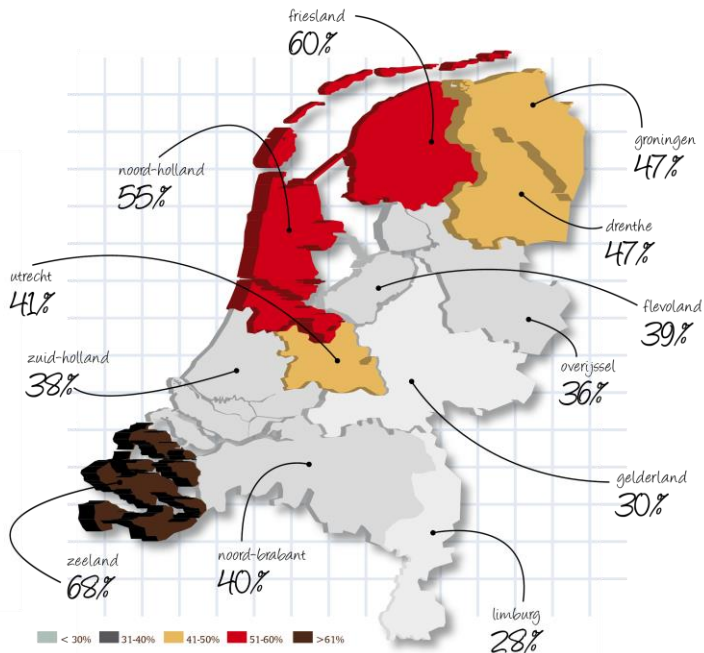
- ruim 27.000 personen met FH geïdentificeerd
- database met 65.000 individuen uit 5.000 stambomen
- 50.000 DNA samples in biobank
- subsidie en bevolkingsonderzoek gestopt
→ actieve opsporing eindigt



PREVALENTIE 1:400 OF 1:240?

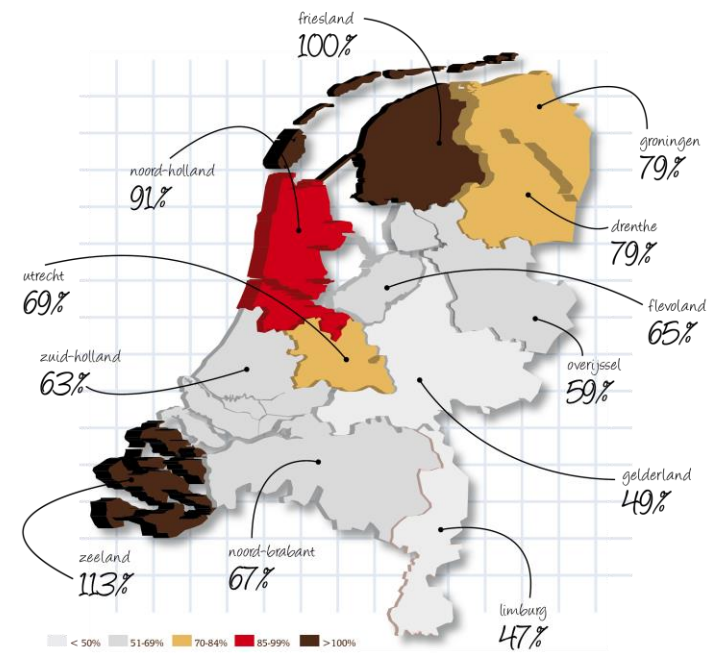
OPSPORINGSPERCENTAGE EIND 2015 BIJ PREVALENTIE 1:240 (LANDELIJK GEMIDDELDE 42%)

Provinciekaart van Nederland



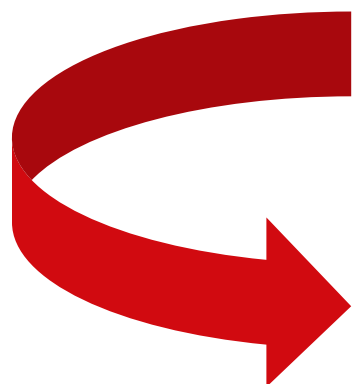
OPSPORINGSPERCENTAGE EIND 2015 BIJ PREVALENTIE 1:400 (LANDELIJK GEMIDDELDE 69%)

Provinciekaart van Nederland



ONLY 30-35% FH PATIËNTS 'MAPPED'

VAN BEVOLKINGSONDERZOEK NAAR VERZEKERDE ZORG



STOEH

STICHTING OPSPORING ERFELIJKE HYPERCHOLESTEROLEMIE



LEEFH

LANDELIJK EXPERTISECENTRUM
ERFELIJKHEIDSONDERZOEK
FAMILIAIRE HART- EN VAATZIEKTEN

2014 ...

FH familieonderzoek wordt alleen vergoed in het kader van klinisch genetische counseling (via klinische genetica).

Prijs FH DNA diagnostiek via de huidige DOT is zeer hoog, met name voor enkelvoudige diagnostiek van een bekende mutatie bij familieleden.

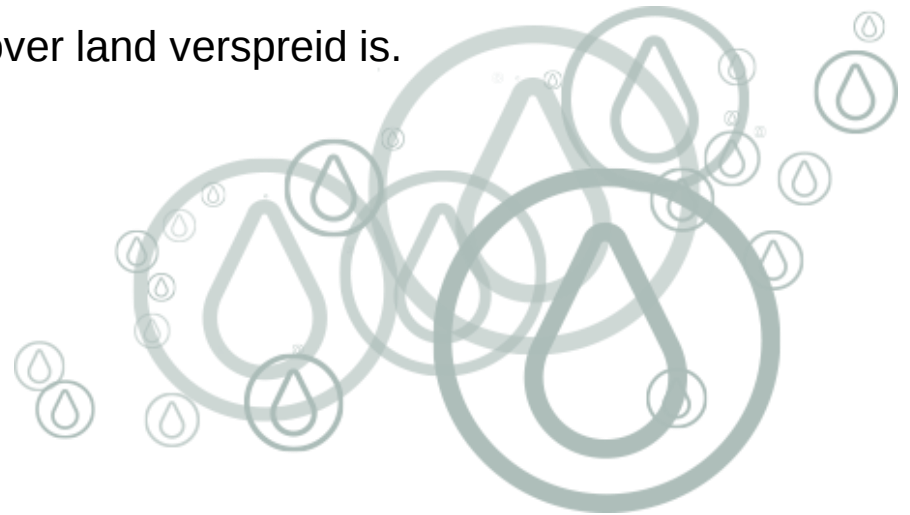
Versnippering dreigt, waardoor vele FH patiënten als potentiële index kunnen worden aangezien terwijl de familie(mutatie) al bekend is.

Opgebouwde FH database wordt niet benut (kliniek en wetenschap)



BELANG VAN BEHOUD LANDELIJKE AANPAK

- landelijke afstemming en structurele evaluatie of familie al bekend is met behulp van FH database
- efficiënte opsporing familieleden zelfs als familie over land verspreid is.
- geen onnodige dure complexe DNA diagnostiek en klinisch genetische counseling

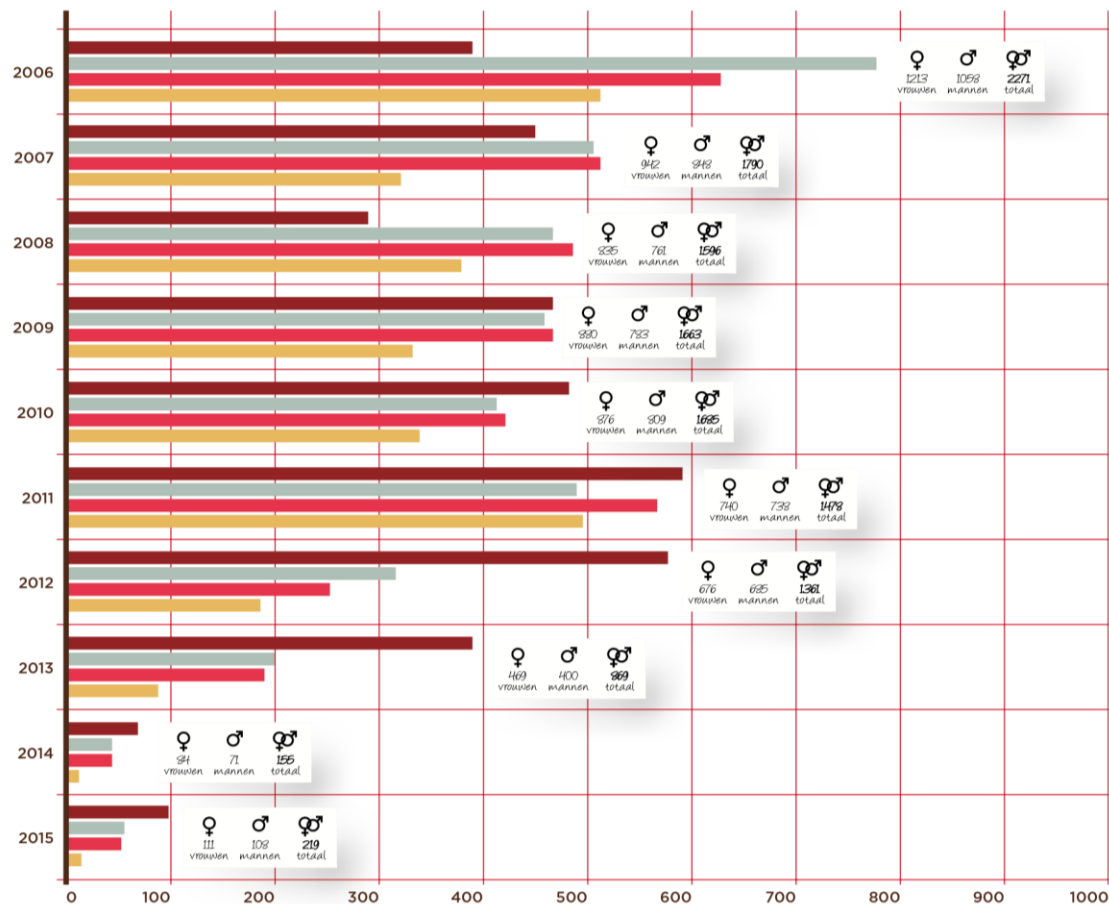


OPSPORING FH-FAMILIELEDEN

(2006-2015)

Deze grafiek geeft een overzicht van de aantallen geïdentificeerde FH-familieleden van de afgelopen 10 jaar (exclusief indexpatiënten) naar geslacht, leeftijd en totaal

■ < 20 jaar ■ 20-40 jaar ■ 40-60 jaar ■ > 60 jaar



STICHTING LEEFH: 'ORGANISATIE VAN FH ZORG'

- 1 centraal/landelijk portaal (database, website en brochures), bereikbaar voor familieleden, verwijzers, regionale FH consulenten en alle overige vragen.
- centrale regie en coördinatie van verwijzingen. Zorgt ervoor dat vragen/personen op juiste (regionale) plek terecht komt.
- alle aanvragen en resultaten voor FH DNA diagnostiek worden centraal geregistreerd en afgehandeld in landelijke database.
- een medische-wetenschappelijke raad coördineert het wetenschappelijk onderzoek en is verantwoordelijk voor de richtlijn/zorgstandaard.
- samenwerking regionale LEEFH centra (klinieken met bewezen dedicated FH zorg) waarmee workflow is afgestemd: opsporing, familieonderzoek en behandeling 'onder 1 dak'

CENTRAAL EN REGIONAAL: 'BEST OF BOTH WORLDS'

Diagnostiek

Centraal

DNA diagnostiek in AMC (klinische genetica)

Opsporing

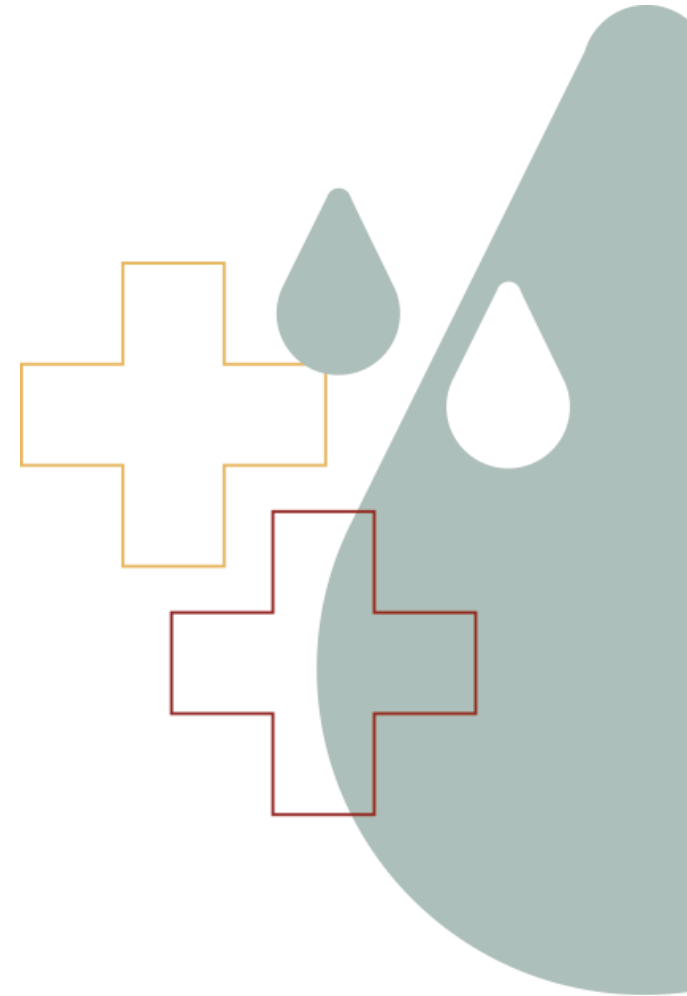
Centraal en Regionaal

Stichting LEEFH i.s.m. regionale LEEFH centra

Behandeling

Regionaal

Regionale LEEFH centra i.s.m. regionale behandelaars



REGIONALE LEEFH CENTRA

- Erasmus MC Rotterdam
- AMC Amsterdam
- UMC Utrecht
- Amphia Ziekenhuis Breda
- Deventer Ziekenhuis
- Noord West Ziekenhuisgroep Alkmaar
- VieCuri Venlo
- Gelre Ziekenhuizen Apeldoorn
- Elisabeth TweeSteden Ziekenhuis Waalwijk
- Medisch Centrum Leeuwarden
- St. Antonius Sneek*
- UMC+ Maastricht*
- UMC St. Radboud Nijmegen*
- HagaZiekenhuis Den Haag*

*) in oprichting



REGIONALE LEEFH CENTRA

- vooralsnog maximaal 15, verdeeld over Nederland
- ‘bewezen’ FH expertise centra met gespecialiseerde FH artsen en verpleegkundigen (regionale LEEFH consulent)
- bereidheid om extra tijd te investeren in de regionale opsporing en het familie onderzoek
- de LEEFH consulent zal samen met een medisch specialist de diagnose, het DNA-onderzoek, de eventuele behandeling en het familieonderzoek coördineren.
- huisartsen wordt geadviseerd om FH patiënt eenmalig te verwijzen naar LEEFH centrum



Velen onwetend over extreem veel cholesterol in hun bloed

Zoektocht naar 40.000 'tikkende tijdbommen'

24 SEP 2015 René Steenhorst



AMSTERDAM - Cardiologen zijn versneld op zoek naar nog zo'n 40.000 personen die met een tikkende tijdbom in hun lichaam rondlopen. Het bloed van deze mensen bevat, vaak zonder dat zij het zelf beseffen, extreem veel cholesterol.



'BEST PRACTICE' REGIONALE LEEFH CENTRA



Als **Stichting LEEFH** richten we ons op het opsporen van de 40.000 familieleden met Familiaire Hypercholesterolemie (FH) die nog niet zijn gevonden.



De **regionale LEEFH centra** spelen een belangrijke rol in de opsporing van FH. Het aantal centra groeit. We willen nieuwe en bestaande centra de kans geven om van elkaar te leren, door het delen van best-practices. Als we nóg effectiever werken kunnen we meer mensen met FH opsporen.



HET LEEFH HANDBOEK

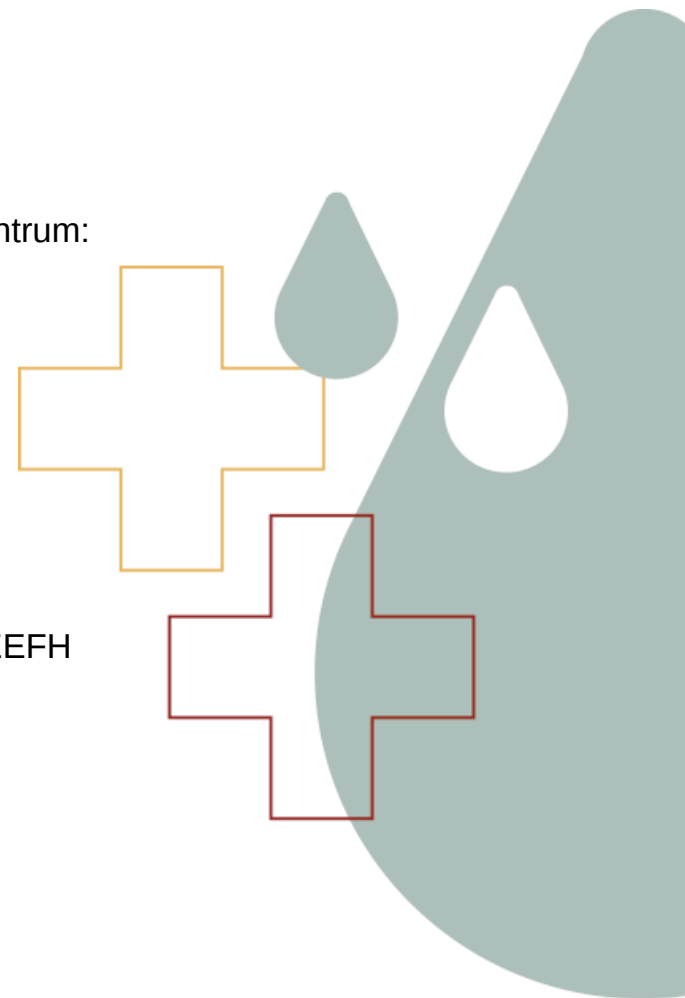


Het Handboek is georganiseerd op basis van de deelgebieden van een centrum:

- Bewustwording & verwijzing
- Diagnose
- Opsporing
- Behandeling

Voor elk deelgebied staat beschreven:

- Doel
- Verwachtingen vanuit Stichting LEEFH
- Activiteiten & praktijkvoorbeelden







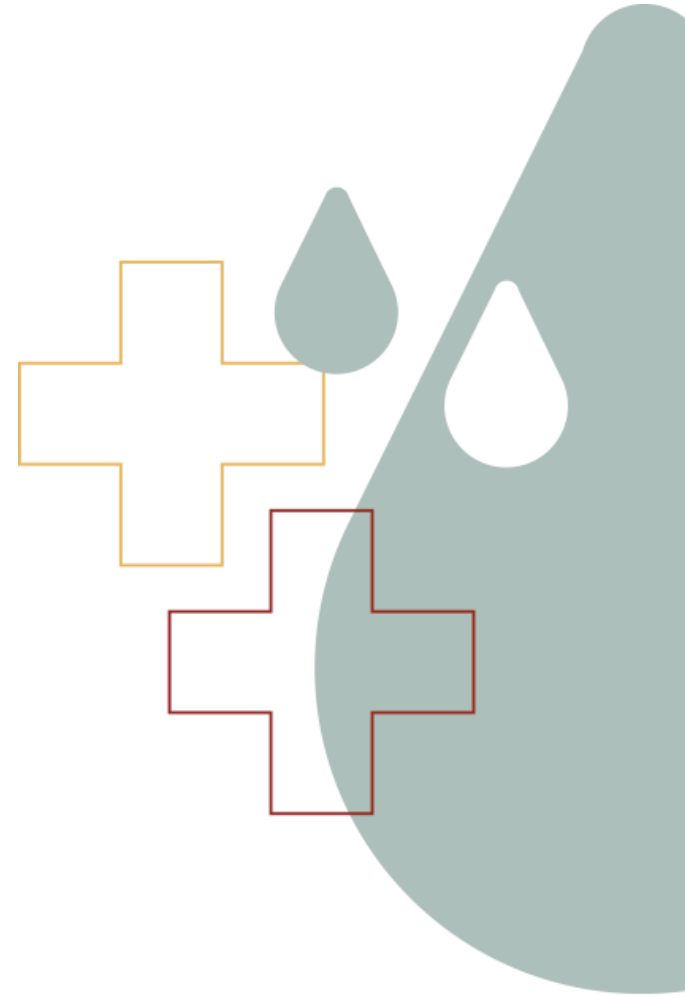
TOEKOMST...

- van actieve 'aansporing' naar actieve opsporing in 2017. FH is stille ziekte en er kan (dus) geen sprake zijn van een zorgvraag. Verantwoordelijkheid bij de index patiënt weghalen. Opzoeken van de grenzen binnen de reguliere zorg.
- maatwerk en zo goedkoop mogelijke financiering FH diagnostiek (complex en enkelvoudig) en familie-opsporing in regionale LEEFH centra
- samenwerking met partners in reguliere zorg, zoals klinische genetica, bundelen van kennis en ervaring, ook voor andere genetische (cardiovasculaire) aandoeningen
- meetbaar maken van de succesfactoren van de regionale LEEFH centra (spiegelinformatie verzamelen)
- nieuwe opsporingswegen bewandelen: hielprik, vingerprik (cholesterolmeting) 8 jarigen via Jeugd Gezondheid zorg, alerts instellen bij klinisch chemisch lab, etc.?

MEANINGFUL IMPACT

Ultieme CVD Preventie

**‘If it can’t be
measured it can’t
be improved’**



VRAGEN?

