

Screening familiární hypercholesterolémie brání zbytečným infarktům

12. 10. 2022

ač

Vyšlo v titulu Medical Tribune, odkaz: <https://www.tribune.cz/medicina/screening-familiarni-hypercholesterolemie-brani-zbytecnym-infarktum/>



Profesor Urh Grošelj Foto MT

Cestu k co nejefektivnějšímu screeningu familiární hypercholesterolémie má urychlit pražská deklarace, představená na mezinárodním setkání expertů.

Na mezinárodní konferenci o pediatrickém screeningu familiární hypercholesterolémie, která proběhla v rámci českého předsednictví Radě EU v září v Senátu Parlamentu ČR, byla představena pražská deklarace, dokument, který žádá evropské politiky a autority zavést plošný screening tohoto onemocnění a zvýšit povědomí o něm mezi lékaři i veřejností.

„Každá země by měla zavést systematický screening a diagnostiku familiární hypercholesterolémie v raném stadiu a odpovídající program péče,“ píše se ve výzvě. Dále autoři a signatáři výzvy volají po podpoře výzkumu a vývoje v této oblasti, mimo jiné nových metod diagnostiky. Také by se měly zkušenosti s pediatrickým screenigem

familiární hypercholesterolémie sledovat a analyzovat na evropské i celosvětové úrovni, žádá výzva.

Výzva navazuje na jednání v rámci slovinského předsednictví EU v říjnu 2021 a výsledný vědecký a politický konsensus o pediatrickém screeningu familiární hypercholesterolémie. Familiární hypercholesterolémie je dědičné onemocnění, postihuje jednoho z 200 až 250 obyvatel a je silně poddiagnostikována. Způsobuje zvýšení koncentrace cholesterolu a vysoké riziko rozvoje aterosklerózy, které lze ale při včasné diagnostice zabránit. U osob s familiární hypercholesterolémií často dochází k infarktu již před 40. rokem jejich věku. Screeningové programy by podle výzvy měly být v souladu s osvědčenými postupy, jak je v roce 2021 publikovala Evropská komise. Tento dokument připouští různé varianty screeningu, plošný screening, kaskádový nebo příležitostný screening, za nepřijatelné ale považuje nezavést žádný screening. Z pediatrického screeningu mohou mít prospěch i rodiče při dodatečném vyšetření příbuzných diagnostikovaného dítěte.

V září 2022 byl v European Journal of Preventive Cardiology publikován článek s doporučením pro pediatrický screening familiární hypercholesterolémie v Evropě, podle kterého je současná převládající praxe oportunního testování nedostatečná, naproti tomu plošný screening v kombinaci s kaskádovým a příležitostným screeningem může vést k 90% detekci nemocných a lze jej považovat za správnou praxi.

V Česku pražskou deklaraci podpořili z politiků mimo jiné senátor Roman Kraus, předseda zdravotního výboru Senátu, který byl také spoluorganizátorem konference, a náměstek ministra zdravotnictví Jakub Dvořáček.



Senátor Roman Kraus Foto FH Europe

„Hlavní cílem toho, jestli se podaří zavést nový systém, musí být snížená úmrtnost a zároveň snížené náklady zdravotních pojišťoven. Efektivní primární i sekundární prevence zlepšuje kvalitu života a snižuje náklady zdravotního systému na léčbu těchto nemocí,“ řekl senátor Kraus.

I když je Česko dáváno někdy za pozitivní příklad, co se týká detekce pacientů s familiární hypercholesterolémií, i u nás rozhodně je velký prostor pro zlepšení, popsal prof. Michal Vrablík, předseda České společnosti pro aterosklerózu. „Usilujeme o zavedení plošného pediatrického screeningu familiární hypercholesterolémie jako vůbec nejčastější vrozené poruchy metabolismu do běžné praxe zdravotních systémů nejen v České republice, ale v celé Evropské unii,“ uvedl profesor Vrablík. „Česká republika dosáhla významných úspěchů ve screeningu; dosud se provádí selektivní screening, ten vedl k odhalení čtvrtiny předpokládaných nositelů tohoto onemocnění. Nemusí se to zdát impresivní, ale jsme v tom třetí nejlepší na světě. Cítíme, že je potřeba zlepšovat detekci. Jako další užitečný krok vnímáme zavedení plošného screeningu. Důležitá je nejen podpora zdravotníků, ale i plátců a všech zúčastněných, a jsem rád, že se nám ji daří získat,“ vysvětlil Vrablík.

Uvádí se, že celosvětově je dosud diagnostikováno a adekvátně léčeno jen deset procent lidí s touto poruchou. Mezi státy úspěšnější v detekci familiární hypercholesterolémie patří Nizozemsko, Norsko, Dánsko a Slovinsko, které nedávno prověřilo a jako první v Evropě zavedlo celostátní univerzální screeningový program u dětí. Slovinský model vypadá tak, že u každého dítěte v předškolním věku je změřena koncentrace cholesterolu, dále je

u dětí s vysokou koncentrací provedeno genetické vyšetření nebo klinické hodnocení a poté se u diagnostikovaných dětí provede vyšetření rodinných příslušníků – rodičů a sourozenců. „Všechny tři kroky jsou nyní kryty národním zdravotním pojištěním. Nyní po desetiletém úsilí program pokrývá 90 procent dětí,“ popsal slovinský model profesor Urh Grošelj z univerzitní nemocnice v Lublani.

„Věříme, že různým zemím může vyhovovat jiný model screeningu. Vlády by měly poskytovat těmto programům svou podporu. Na evropské úrovni bychom mohli například sdílet pozitivní příklady. Efektivní screening familiární hypercholesterolemie zachraňuje a zlepšuje životy mladých lidí i jejich rodičů,“ řekl Grošelj.

V Nizozemsku mají dostupný kaskádový screening příbuzných. Pediatr Albert Wiegman z amsterodamských univerzitních nemocnic prezentoval, jak velký význam může mít včasná kontrola koncentrace cholesterolu od velmi časného věku. „Porovnali jsme rodiče, kteří byli diagnostikováni v průměrném věku 33 let, s jejich dětmi, které se začaly léčit o dvacet let dříve. Jeden ze tří rodičů měl srdeční infarkt před 40. rokem věku a jeden z deseti rodičů dětí s familiární hypercholesterolémií zemřel před 40. rokem. Z dětí, které jsou dnes ve věku mezi třiceti a čtyřiceti lety, zatím nikdo neměl srdeční infarkt ani nezemřel,“ popsal Wiegman. I pro závažnější homozygotní formu familiární hypercholesterolemie je podle jeho slov včasná péče důležitá.

Předpokládá se, že si jednotlivé země uzpůsobí model screeningu podle svých zvyklostí a možností. „Každá země Evropské unie může postupovat rozdílně. Předpokládáme, že jsou dva modely. Pediatrický screening FH se může zařadit do pediatrických preventivních prohlídek předškolních dětí, případně by bylo možné zařadit FH do neonatálního screeningu, což teď prověřuje v Česku probíhající pilotní projekt. Počítáme s tím, že si každá země zařadí pediatrický screening do nejvhodnějšího období ve svých podmínkách,“ uvedl prof. Vrablík.

Snahy o lepší včasný záchyt jsou v souladu s prioritou českého předsednictví v rámci zdravotnictví, a tou je podpora prevence. Zmínil to náměstek ministra zdravotnictví Jakub Dvořáček. „V rámci českého předsednictví aktuálně diskutujeme zpřesnění Evropského plánu boje proti rakovině. Jsem přesvědčen, že takové nástroje, jako je evropský plán pro onkologii, bychom potřebovali i pro další oblasti. Chceme propagovat plánování a rozhodování založené na datech,“ řekl Dvořáček s tím, že kardiovaskulární onemocnění jsou klíčové téma a není pochyb, že pediatrický screening familiární hypercholesterolemie je správná praxe. „Chci také zmínit, že tu je klíčová role patientských organizací. Česko zahrnuje patientské organizace do rozhodování o vstupu inovativních léků na vzácná onemocnění na český trh,“ poznamenal Dvořáček.

Ředitelka evropské patientské sítě FH Europe Magdalena Daccordová připomněla, že o velkém zdravotním dopadu familiární hypercholesterolemie a o tom, jak zlepšit péči, vyšla zpráva Světové zdravotnické organizace (WHO) už v roce 1998 a mnoho se od té doby bohužel nezměnilo. „Teď ale chceme ukázat, že spoluprací pacientů, vědců, expertů

a s politickou podporou situaci jde změnit, abychom mluvili do budoucna spíše o kardiovaskulárním zdraví než o kardiovaskulárních nemocech. Česká republika je pro mnoho jiných zemí vzorem. Pražská deklarace nám umožní se posunout a zavést plošný pediatrický screening v Evropě a nejen v ní," řekla Magdalena Daccordová.