



EU2022.CZ

Czech Presidency of the Council
of the European Union



FH Europe

The European FH Patient Network



DIAGNÓZA FH, z.s.

Momentul este acum: Implementarea screening-ului pediatric pentru Hipercolesterolemie Familială în Europa



The Prague Declaration

6 September 2022

Momentul este acum: Implementarea screening-ului pediatric pentru hipercolesterolemia familială în Europa

*Declarația de la Praga
6 septembrie 2022*

Preambul

Hipercolesterolemia familială (HF) este o afecțiune sub-diagnosticată și insuficient tratată în Europa, ceea ce determină un risc semnificativ mai mare de boli cardiovasculare premature. HF presupune valori foarte crescute ale colesterolului, de cauză ereditară și afectează 1:300 de persoane, indiferent de vârstă, rasă, sex și stil de viață, reprezentând cea mai frecventă boală metabolică moștenită și un factor de risc cardiovascular nemodificabil.

Fiecare individ cu o variantă patogenă pentru HF are, de asemenea, cel puțin un părinte și, adesea, frați, cu aceeași variantă. În Europa, există peste 500.000 de copii și 2.000.000 de adulți afectați de HF. Cu toate acestea, 5% dintre acești copii sunt identificați și doar o mică parte dintre toate persoanele afectate primesc tratamentul potrivit, care le poate salva viața.

Hipercolesterolemia familială homozigotă (HoHF) este forma rară și cea mai severă de HF. Netratată cauzează adesea boli de inimă (infarct miocardic și boală aortică) în copilărie, de la vârste foarte mici. Având în vedere că inițierea precoce a tratamentului este eficientă în prevenirea afecțiunilor cardiovasculare și cost-eficientă, detecția timpurie a HF este crucială.

Declarația de la Praga este un apel la acțiune pentru decidenții din statele membre UE, de la nivel European și internațional, care este susținută de dovezi științifice solide. Aceasta a fost lansată cu ocazia întâlnirii dedicate screeningului pediatric pentru HF, realizată în contextul Presedinției Cehiei la Consiliul Uniunii Europene din 6 septembrie 2022. În cadrul evenimentului au fost adresate barierele în calea implementării screeningului HF de la nivel UE și s-au propus soluții concrete pentru viitor.

...Recunoscând consultarea OMS privind HF din 1998, care, pentru prima dată, a solicitat guvernelor și sistemelor de sănătate publică să abordeze factorii de risc legați de tulburările moștenite ale metabolismului lipidelor¹.

...Luând în considerare faptul că, în decembrie 2015, Consiliul Uniunii Europene (UE) a prezentat HF ca fiind "un model medical care utilizează caracterizarea <<fenotipurilor și genotipurilor indivizilor>> (de exemplu, profilare moleculară, imagistică medicală, date privind stilul de viață)"².

...Reamintind apelul global la acțiune privind HF (Global Call for Action on FH), publicat în 2020 sub titlu "*Reducerea poverii clinice și de sănătate publică a hipercolesterolemiei familiale*", un efort al comunității globale implicate în domeniul HF de a adopta cele 9 recomandări OMS pentru politici publice privind HF (dintre cele 11 inițiale), care fac referire la componentele de informare, advocacy, screening, testare și diagnosticare, tratament, îngrijire familială, registre, cercetare, cost și valoare.³

¹ <https://apps.who.int/iris/handle/10665/66346>

² [https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:52015XG1217\(01\)&from=FR](https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:52015XG1217(01)&from=FR)

³ <https://jamanetwork.com/journals/jamacardiology/article-abstract/2758279>

...Luând în considerare că screeningul pediatric HF a fost recunoscut în 2021 de către *Portalul de bune practici în materie de sănătate publică al Comisiei Europene* drept un model de bune practici în prevenirea bolilor netransmisibile.⁴

...Luând în considerare articolul din *Lancet* publicat în septembrie 2021, intitulat "Hipercolesterolemia familială - prea multe oportunități pierdute".⁵

...Având în vedere întâlnirea tehnică de nivel înalt din cadrul Președinției Sloveniei la Consiliul UE din octombrie 2021 și consensul științific și politic rezultat cu privire la screeningul pediatric pentru HF și recomandările din acestea.⁶

...Având în vedere Carta albă a Federației Mondiale a Inimii, "*Îmbunătățirea prevenirii și controlului colesterolului crescute*", publicată în 2022, care face referire la importanța screening pediatric pentru HF.⁷

...Recunoscând lipsa de conștientizare în rândul autorităților și al cetățenilor în general cu privire la povara HF, este evidentă necesitatea de a educa și a crea un cadru politic pentru a face din această boală o prioritate.⁸

...Recunoscând inițiativa Comisiei Europene "Mai sănătoși împreună" care adresează bolile netransmisibile, inclusiv boli cardiovasculare.

...Salutând accentul pus de Președinția Cehă la Consiliul UE pe prevenție și boli rare, extrem de relevante în contextul hipercolesterolemiei familiale homozigote (HoFH), o formă rară de HF.⁹

Comunitatea Europeană care activează în domeniul HF cere

1. Angajament și leadership politic pentru a transforma în realitate screeningul pediatric al HF

Liderii politici ar trebui să se angajeze să depună eforturi susținute pentru ca screeningul pediatric al HF să devină o realitate în țările lor, recunoscând dovezile științifice fără echivoc, analizele de cost-eficiență și perspectiva drepturilor (copiilor), în ideea de a nu lăsa pe nimeni în urmă.

De asemenea, este necesară o abordare care să includă mulți stakeholderi, astfel încât sistemele de sănătate să poată integra în mod eficient screeningul pediatric pentru HF. Această abordare ar include factorii care ar facilita implementarea screeningului ar fi digitalizarea, schimbul responsabil de date medicale și educația profesioniștilor din domeniul sănătății.

2. Investiții și un cadru de reglementare pentru a crește nivelul de cunoștințe despre HF în rândul medicilor și a publicului general, pentru a consolida încrederea și capacitatea de reacție

Guvernele statelor membre UE ar trebui să mobilizeze investiții semnificative și să creeze politici de sănătate potrivite care să crească nivelul de cunoștințe atât în populația generală cât și a asistenței medicale legate de HF și riscurile asociate, prevenția personalizată, științele comportamentale, alfabetizarea în domeniul sănătății și factorii determinanți ai sănătății.

Campaniile și inițiativele de diseminare a informației ar trebui să fie co-create prin implicarea semnificativă a organizațiilor de pacienți, a profesioniștilor din domeniul sănătății și a cetățenilor.

⁴ <https://webgate.ec.europa.eu/dyna/bp-portal/practice.cfm?id=390>

⁵ [https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(21\)01372-6/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(21)01372-6/fulltext)

⁶ <https://academic.oup.com/eurheartj/article-abstract/43/34/3209/6578706>

⁷ <https://academic.oup.com/eurjpc/advance-article/doi/10.1093/eurjpc/zwac200/6691825>

⁸ <https://world-heart-federation.org/resource/whf-cholesterol-white-paper/>

⁹ <https://www.eurordis.org/press-release-ecrd-cz-presidency/>

3. Programe comprehensive pentru detecția precoce, screening, diagnostic și îngrijire de-a lungul vieții, în fiecare țară

Fiecare țară ar trebui să introducă programe pentru detecția precoce și diagnosticul HF, inclusiv programe speciale dedicate identificării cazurilor pediatrice și tratamentului acestora. Programele ar trebui aliniat cu ghidul *“Best Practices on How to Establish a Screening Programme”* și mai ales, cu recomandările definite de portalul pentru bune practici ale Comisiei Europene.

Centre dedicate managementului dispidemiilor la nivel de țară/regiune ar trebui să coordoneze screeningul și să promoveze îngrijirea la nivel de familie.

Centrele ar trebui să fie ghidate și de Rețelele Europene de Referință și Rețeaua de clinici a Societății Europene de Ateroscleroză [15]. Fiecare program de screening ar trebui să includă strategii de screening universal, în cascadă și oportunist.

Acestea ar trebui să fie specifice fiecărei țări/regiuni și în conformitate cu structura organizațională a sistemelor de sănătate respective.

4. Acțiuni specifice pentru adresarea barierelor pentru implementarea extinsă a programelor de screening și a tratamentelor

Sunt necesare acțiuni pozitive pentru a asigura succesul screeningului, inclusiv campanii de informare publică și consiliere personalizată în materie de sănătate. De asemenea, este important să se asigure că un diagnostic pozitiv nu are efecte adverse asupra accesului la tratament pentru pacienți și familiile lor.

Ar trebui dezvoltate modele cost-beneficiu care să poată fi adaptate la scenarii naționale specifice pentru a arăta avantajele pe termen lung ale costurilor de screening pentru HF, precum și beneficiile pentru cetățeni și familiile acestora dacă se realizează diagnosticarea timpurie.

5. Strategii de Cercetare&Dezvoltare pentru a adresa deficitele cu privire la cunoștințele legate de HF

Cercetările pentru a sprijini identificare HF la copii ar trebui să includă:

- noi metode de identificare timpurie, diagnostic (inclusiv diagnostic genetic); tratamente personalizate și follow-up
- registrele care documentează îngrijirea HF, monitorizează progresele înregistrate în atingerea obiectivelor din ghiduri privind tratamentul și monitorizează evoluția stării de sănătate. Acestea ar trebui să fie dezvoltate în contextul Spațiului European al Datelor Medicale și al Rețelei Europene de Referință și în colaborare cu Registrul Internațional FH
- studii clinice pe termen lung și studii longitudinale la copii și tineri pentru a monitoriza evoluția, complicațiile, cost-eficiența, fezabilitatea, ceea ce permite analiza HTA completă pentru a sprijini procesul decizional
- implementarea dovezilor științifice pentru a facilita îngrijirea pentru HF bazată pe ghiduri și pe satisfacția cetățenilor cu privire a programe.
- inovația în prevenția personalizată și tratamentul HF

Invităm decidenții de la nivel național și regional din UE, societățile medicale, organizațiile de pacienți și de sănătate publică și experții independenți să sprijine această declarație și să contribuie la asigurarea faptului că screeningul pediatric pentru HF devine o realitate în Europa, ca parte a strategiilor europene și naționale de prevenire a bolilor cardiovasculare și de promovare a sănătății cardiovasculare. Declarația oficială, în limba engleză: <https://www.fhscreening2022.eu/files/prague-declaration.pdf>

