



Rekomendacja nr 133/2024

z dnia 22 listopada 2024 r.

Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji w sprawie zasadności kwalifikacji świadczenia opieki zdrowotnej „Badania przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej realizowane jako element badania bilansowego wykonywanego na etapie rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego” jako świadczenia gwarantowanego

Prezes Agencji rekomenduje zakwalifikowanie świadczenia opieki zdrowotnej „Badania przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej realizowane jako element badania bilansowego wykonywanego na etapie rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego” jako świadczenia gwarantowanego z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.

Uzasadnienie rekomendacji

Proponowane rozwiązanie stanowi rozszerzenie dostępnego obecnie badania bilansowego wykonywanego na etapie obowiązkowego rocznego przygotowania przedszkolnego o badanie przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej (FH) poprzez uwzględnienie oznaczania parametrów lipidowych: cholesterol całkowity, cholesterol HDL, cholesterol nie-HDL, cholesterol LDL, triglicerydy.

Aktualnie badanie profilu lipidowego finansowane jest w ramach świadczeń z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej, niemniej nie stanowi ono badania przesiewowego jako elementu bilansu zdrowia.

Odnalezione wytyczne kliniczne rekomendują wprowadzanie programów badań przesiewowych celem wczesnego wykrywania hipercholesterolemii rodzinnej u dzieci.

Uwzględniono wyniki dwóch prospektywnych badań jednoramiennych, tj. Kordonouri 2023 oraz Thajer 2022/Kreissl 2019, które wskazują, że badania przesiewowe stanowią skuteczną metodę wczesnego wykrywania nieprawidłowego poziomu cholesterolu u dzieci. Zarówno badania uniwersalne, jak i selektywne przyczyniają się do identyfikacji dzieci z FH. Należy mieć na uwadze, że dane pochodzą ze źródeł o niskiej wiarygodności.

Oszacowane prognozowane wydatki płatnika publicznego wyniosą około 4,4 mln zł (maks. 9,5 mln zł) w I roku oraz 4,1 mln zł (maks. 8,9 mln zł) w II roku. Na wyniki szacowanych wydatków płatnika publicznego mają wpływ głównie założenia dotyczące liczby uczestników poddanych badaniu bilansowemu oraz przesiewowemu w kierunku FH, a także kosztów oznaczenia profilu lipidowego. Przeprowadzona analiza obarczona jest niepewnością

związaną m.in. z odsetkiem uczestnictwa w badaniach. W związku z powyższym w przypadku podjęcia decyzji o zakwalifikowaniu ocenianego świadczenia jako świadczenia gwarantowanego z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej, będzie konieczna rzeczywista wycena procedury.

Przedmiot wniosku

Zlecenie Ministra Zdrowia dotyczy oceny zasadności zakwalifikowania świadczenia opieki zdrowotnej: „Badania przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej realizowane jako element badania bilansowego wykonywanego na etapie rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego ” jako świadczenia gwarantowanego z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej, na podstawie art. 31 c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2024 r., poz. 146 z późn. zm.).

Problem zdrowotny

Hipercholesterolemia rodzinna (FH, ang. *familial hypercholesterolemia*) to dyslipidemia, która przyczynia się do przedwczesnej choroby układu sercowo-naczyniowego (CVD, ang. *cardiovascular diseases*) z powodu utrzymującego się przez całe życie zwiększonego stężenia frakcji cholesterolu lipoprotein o niskiej gęstości (LDL-C) w osoczu. Jeżeli stan ten pozostawi się bez leczenia, u mężczyzn z heterozygotyczną FH (HeFH) choroba niedokrwienna serca (CAD, ang. *coronary artery disease*) rozwija się typowo przed ukończeniem 55. r.ż., a u kobiet przed ukończeniem 60. r.ż. Szacuje się, że u osób z potwierdzoną lub prawdopodobną heterozygotyczną hipercholesterolemią rodzinną (HeFH) ryzyko CHD (ang. *coronary heart disease*) jest zwiększone co najmniej 10-krotnie. Wczesna diagnoza i odpowiednie leczenie mogą zmniejszyć ryzyko CAD.

Szacuje się, że w populacji polskiej 1 na 250 osób w wieku 20-74 lat osób ma nieprawidłowy gen odpowiedzialny za hipercholesterolemię, co oznacza, że na rodzinną hipercholesterolemię choruje 0,4% wszystkich osób w populacji ogólnej. W Polsce FA występuje u około 80 000 osób, bowiem występuje niska rozpoznawalność tej choroby.

Alternatywna technologia medyczna

Aktualnie badania biochemiczne, w tym cholesterol całkowity, cholesterol HDL, cholesterol LDL, triglicerydy, cholesterol nie-HDL finansowane są ze środków publicznych na podstawie rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 24 września 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej, przy czym nie stanowią badań przesiewowych, jako element bilansu zdrowia w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej.

Opis wnioskowanego świadczenia

Wnioskowane świadczenie obejmuje badanie przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej realizowane jako element badania bilansowego wykonywanego w populacji w wieku 5-7 lat na etapie rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego z uwzględnieniem badań, tj. cholesterol całkowity, cholesterol HDL, cholesterol LDL, triglicerydy, cholesterol nie-HDL (wartość wyliczana).

Badanie prowadzone będzie na próbce krwi żyłnej pobranej na czczo. W przypadku wykrycia nieprawidłowości w zakresie poziomu cholesterolu LDL (> 130 mg/dl) konieczne będzie powtórne badanie próbki żyłnej, aby potwierdzić i uśrednić oznaczenia. W przypadku potwierdzenia nieprawidłowości lekarz wykonujący badanie bilansowe kieruje pacjenta do leczenia specjalistycznego w poradni endokrynologicznej, diabetologicznej lub chorób metabolicznych dla dzieci.

Ocena skuteczności (klinicznej oraz praktycznej) i bezpieczeństwa

Ocena ta polega na zebraniu danych o konsekwencjach zdrowotnych (skuteczność i bezpieczeństwo) wynikających z zastosowania nowej terapii w danym problemie zdrowotnym oraz innych terapii, które w danym momencie są finansowane ze środków publicznych i stanowią alternatywne leczenie dostępne w danym problemie zdrowotnym. Następnie ocena ta wymaga określenia wiarygodności zebranych danych oraz porównania wyników dotyczących skuteczności i bezpieczeństwa nowej terapii względem terapii już dostępnych w leczeniu danego problemu zdrowotnego.

Na podstawie powyższego ocena skuteczności i bezpieczeństwa pozwala na uzyskanie odpowiedzi na pytanie o wielkość efektu zdrowotnego (zarówno w zakresie skuteczności, jak i bezpieczeństwa), którego należy oczekiwać względem nowej terapii w porównaniu do innych rozważanych opcji terapeutycznych.

W wyniku wyszukiwania odnaleziono dwa jednoramienne, prospektywne badania:

- NCT02750527 (Kordonouri 2023) – badanie oceniające wykonalność uniwersalnego badania przesiewowego w kierunku FH poprzez pomiar stężenia cholesterolu frakcji lipoprotein o małej gęstości (LDL-C) u dzieci o medianie wieku 3,9 lat. Do badania włączono 15 009 dzieci, w tym w 496 przypadkach nie wykonano pomiaru LDL-C, z uwagi na zbyt małą objętość próbki lub hemolizę próbki. W badaniu 40,9% populacji miało dodatni wywiad rodzinny w kierunku hiperlipidemii, a 12% miało co najmniej jednego krewnego pierwszego stopnia z podwyższonym stężeniem cholesterolu;
- Thajer 2022, Kreissl 2019¹ – badanie oceniające realizację selektywnego badania przesiewowego w kierunku rodzinnej hipercholesterolemii u dzieci rozpoczynających naukę szkolną. W publikacji Thajer 2022 uwzględniono 344 dzieci w wieku 5-8 r.ż., a w publikacji Kreissl 2019 133 dzieci o medianie wieku 6 lat.

Skuteczność i bezpieczeństwo

Badanie Kordonouri 2023 wykazało, że podczas przesiewowego badania dzieci w wieku 2-6 lat w kierunku rodzinnej hipercholesterolemii, mediana stężenia LDL-C wynosiła:

- 93 mg/dl w całej badanej grupie, w tym:
 - u chłopców: 96 mg/dl;
 - u dziewczynek 91 mg/dl);
- 95 mg/dl u dzieci z dodatnim wywiadem rodzinnym;
- 92 mg/dl u dzieci bez obciążenia rodzinnego.

W badaniu Kordonouri 2023, spośród 14 513 uczestników 711 osób (5%) miało stężenie LDL-C przekraczające 135 mg/dl (3,5 mmol/L), a 142 osoby (1%) miały stężenie LDL-C wyższe niż 160 mg/dl.

W publikacjach Thajer 2022 oraz Kreissl 2019 przedstawiono wyniki selektywnego badania przesiewowego przeprowadzonego u dzieci w wieku 5-8 lat. Odnotowano:

- medianę stężeń lipidów na poziomie:
 - cholesterol całkowity (TC): 159 mg/dl,
 - trójglicerydy (TG): 114 mg/dl,
 - HDL-C: 58 mg/dl,
 - LDL-C: 76 mg/dl,

¹ Obie publikacje dotyczą programu badań przesiewowych przeprowadzonych w Wiedniu. Od stycznia do maja 2017 - Kreissl 2019 oraz od stycznia 2017 do maja 2022 - Thajer 2020,

- nie-HDL-C: 100 mg/dl.
- u 2% dzieci wysokie stężenie LDL-C (≥ 160 mg/dl) oraz nie-HDL-C (≥ 190 mg/dl);
- u 4% dzieci stężenia graniczne LDL-C (≥ 130 mg/dl) oraz nie-HDL-C (≥ 160 mg/dl).

Ponadto w publikacji Kreissl 2019 wykazano, że selektywne badania przesiewowe charakteryzowały się czułością na poziomie 60% oraz swoistością wynoszącą 97%.

Ograniczenia

Włączone badania charakteryzują się niską wiarygodnością, tym samym wnioskowanie na ich podstawie jest ograniczone.

Ponadto odnaleziono badanie opisane w publikacjach Kreissl 2019 i Thajer 2022 opiera się na stosunkowo małej grupie badanych (105-344 dzieci), co ogranicza możliwość uogólnienia wyników na szerszą populację.

Propozycje instrumentów dzielenia ryzyka

Nie dotyczy.

Ocena ekonomiczna, w tym szacunek kosztów do uzyskiwanych efektów zdrowotnych

Ocena ekonomiczna polega na oszacowaniu i zestawieniu kosztów i efektów zdrowotnych, jakie mogą wiązać się z zastosowaniem u pojedynczego pacjenta nowej terapii zamiast terapii już refundowanych.

Koszty terapii szacowane są w walucie naszego kraju, a efekty zdrowotne wyrażone są najczęściej w zyskanych latach życia (LYG, life years gained) lub w latach życia przeżytych w pełnym zdrowiu (QALY, quality adjusted life years) wskutek zastosowania terapii.

Zestawienie wartości dotyczących kosztów i efektów związanych z zastosowaniem nowej terapii i porównanie ich do kosztów i efektów terapii już refundowanych pozwala na uzyskanie odpowiedzi na pytanie, czy efekt zdrowotny uzyskany u pojedynczego pacjenta dzięki nowej terapii wiąże się z wyższym kosztem w porównaniu do terapii już refundowanych.

Uzyskane wyniki wskaźnika kosztów-efektów zdrowotnych porównuje się z tzw. progiem opłacalności, czyli wynikiem, który sygnalizuje, że przy zasobności naszego kraju (wyrażonej w PKB) maksymalny koszt nowej terapii, która ma wiązać się z uzyskaniem jednostkowego efektu zdrowotnego (1 LYG lub 1 QALY) w porównaniu do terapii już dostępnych, nie powinien przekraczać trzykrotności PKB per capita.

Aktualnie próg opłacalności wynosi 217 614 zł (3 x 72 547 zł).

Wskaźnik kosztów-efektów zdrowotnych nie szacuje i nie wyznacza wartości życia, pozwala jedynie ocenić i m. in. na tej podstawie dokonać wyboru terapii związanej z potencjalnie najlepszym.

Odnaleziono dwie analizy dotyczące efektywności kosztowej i kosztów użyteczności przeprowadzania badań przesiewowych w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej u dzieci w wieku 5-7 lat:

- Araujo 2023 (Argentyna) - ocena oczekiwanej opłacalności powszechnych badań przesiewowych u dzieci celem wczesnego rozpoznania rodzinnej hipercholesterolemii w Argentynie przy użyciu modelu probabilistycznego. Przyjęto 60-letni horyzont czasowy;
- Pelczarska 2018 (Polska) - ocena uzasadnienia ekonomicznego różnych podejść do badań przesiewowych w kierunku FH w Polsce u dzieci i młodych dorosłych oraz po pierwszym wystąpieniu ostrej choroby wieńcowej, w połączeniu z kaskadowym badaniem przesiewowym krewnych. Przyjęto dożywotni horyzont czasowy.

W badaniu Araujo (2023), w analizie bazowej każde zidentyfikowane dziecko, które stosowało się do zaleceń dotyczących wizyt kontrolnych i leczenia, zyskiwało średnio 8 lat życia bez wystąpienia zdarzeń sercowo-naczyniowych. ICER wynosił 1 465 USD (5 921 zł) i 1 726 USD (6 976 zł) przy stopie dyskontowej 5%.

Z kolei w badaniu Pelczarska 2018 całkowity ICUR wynosi 4 555 zł, natomiast dla screeningu populacyjnego 6 857 zł, a dla screeningu kaskadowego 1 361 zł. ICUR dla screeningu populacyjnego wynosi 6 857 zł. Wartości te znajdują się poniżej progu opłacalności.

Wskazanie czy zachodzą okoliczności, o których mowa w art. 13 ust. 3 ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2024 r. poz. 930, z późn. zm.)

Jeżeli analiza kliniczna wnioskodawcy nie zawiera randomizowanych badań klinicznych dowodzących wyższości leku nad technologiami medycznymi dotychczas refundowanymi w danym wskazaniu, to cena zbytu netto leku musi być skalkulowana w taki sposób, aby koszt stosowania leku wnioskowanego do objęcia refundacją nie był wyższy niż koszt technologii medycznej o najkorzystniejszym współczynniku uzyskiwanych efektów zdrowotnych do kosztów ich uzyskania.

Nie dotyczy.

Ocena wpływu na system ochrony zdrowia, w tym wpływu na budżet płatnika publicznego

Ocena wpływu na system ochrony zdrowia składa się z dwóch istotnych części.

Po pierwsze, w analizie wpływu na budżet płatnika, pozwala na oszacowanie potencjalnych wydatków związanych z finansowaniem nowej terapii ze środków publicznych.

Szacunki dotyczące wydatków związanych z nową terapią (scenariusz „jutro”) są porównywane z tym ile aktualnie wydajemy na leczenie danego problemu zdrowotnego (scenariusz „dzisiaj”). Na tej podstawie możliwa jest ocena, czy nowa terapia będzie wiązać się z koniecznością przeznaczenia wyższych środków na leczenie danego problemu zdrowotnego, czy też wiąże się z uzyskaniem oszczędności w budżecie płatnika.

Ocena wpływu na budżet pozwala na stwierdzenie, czy płatnik posiada odpowiednie zasoby na finansowanie danej technologii.

Ocena wpływu na system ochrony zdrowia w drugiej części odpowiada na pytanie jak decyzja o finansowaniu nowej terapii może wpłynąć na organizację udzielania świadczeń (szczególnie w kontekście dostosowania do wymogów realizacji nowej terapii) oraz na dostępność innych świadczeń opieki zdrowotnej.

Analizę wpływu na budżet w przypadku podjęcia pozytywnej decyzji o finansowaniu ze środków publicznych badania przesiewowego w kierunku FH realizowanego jako element badania bilansowego wykonywanego na etapie rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego przeprowadzono z perspektywy płatnika publicznego (NFZ) w dwuletnim horyzoncie czasowym.

Uwzględniono koszty zgodnie z Zarządzeniem nr 106/2023/DSOZ Prezesa NFZ, które określa wycenę produktu rozliczeniowego 5.01.02.6000025 – kontrolnego profilu lipidowego na poziomie 23,71 zł, realizowanego w ramach świadczenia 18.7110.001.02 Profilaktyka 40 PLUS. Założono, że wskazany produkt rozliczeniowy zawiera powszechnie wykonywane oznaczenia w ramach komercyjnie dostępnych badań profilu lipidowego, tj. TC, HDL, LDL, TG.

Liczebność populacji docelowej oszacowano na 175 371² (maks. 377 702³) w I roku oraz 164 234 (maks. 353 717) w II roku.

Wyniki analizy wpływu na budżet wskazują, że w przypadku finansowania badań przesiewowych w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej w ramach bilansu zdrowia wykonywanego na etapie rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego prognozowane wydatki płatnika wyniosą:

- w I roku:
 - w scenariuszu bazowym: 4,4 mln zł;
 - w scenariuszu maksymalnym: 9,5 mln zł;
- w II roku:
 - w scenariuszu bazowym: 4,1 mln zł;
 - w scenariuszu maksymalnym: 8,9 mln zł.

Opinia i oszacowania NFZ

Zgodnie z oszacowaniami NFZ, w oparciu o aktualne dane sprawozdawczo-rozliczeniowe, koszty zakwalifikowania analizowanego świadczenia będą się kształtowały na poziomie ok. 5,3 mln zł rocznie.

Dodatkowo wskazano, że z uwagi na przedstawiony procent wykonania badania bilansowego zasadnym jest uwzględnienie gratyfikacji za wykonane badanie w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej po przeprowadzonym przez lekarza POZ wywiadzie rodzinnym.

Ograniczenia analizy

Na niepewność oszacowań analizy wpływu na budżet mają wpływ poniższe czynniki:

- szacunki dotyczące liczebności populacji oparto o prognozy ludności GUS i założonego odsetka populacji pediatrycznej, u której wykonane zostaną badania bilansowe. Rzeczywista liczebność populacji uzależniona jest od wielu czynników, w tym m.in. zaangażowania POZ, chęci uczestnictwa w badaniach bilansowych i ocenianym świadczeniu, w związku z czym oszacowania są obarczone wysoką niepewnością;
- u uczestników z podwyższonym wynikiem LDL-C zakłada się ponowne wykonanie oznaczenia. Odsetek ten został określony na podstawie dostępnej literatury, jednak w rzeczywistości może on różnić się od przyjętej wartości;
- koszt oznaczenia profilu lipidowego został założony na podstawie istniejącego produktu rozliczeniowego, dedykowanego populacji osób dorosłych w ramach programu Profilaktyka 40 PLUS;
- w obliczeniach nie uwzględniono kosztów związanych z diagnozowaniem nowych przypadków FH (w tym rozpoczęciem leczenia farmakologicznego oraz wizytami u specjalistów), objęciem dodatkową opieką osób z innymi zaburzeniami lipidowymi oraz oszczędności wynikających z uniknięcia zdarzeń sercowo-naczyniowych i związanych z nimi hospitalizacji, przedwczesnych zgonów i utraty zdolności do pracy.

Uwagi do proponowanego instrumentu dzielenia ryzyka

Nie dotyczy.

² Oszacowanie własne AOTMiT na podstawie danych NFZ i prognozy ludności GUS – 46,0%;

³ Założone 100% uczestnictwo. Liczebność populacji równa liczbie dzieci w wieku 6 lat w danym roczniku (prognoza GUS), pominięto przesunięcia wykonywania bilansów w 5. i 7. r.ż.

Opinie ekspertów klinicznych

KŚOZ została przygotowana przez Konsultantów Krajowych w dziedzinach: pediatrii metabolicznej, pediatrii, endokrynologii i diabetologii dziecięcej, w związku z powyższym odstąpiono od formalnego zasięgnięcia opinii.

Wystąpiono o opinię do Konsultant Krajowej w dziedzinie medycyny rodzinnej, niemniej do dnia przekazania raportu analitycznego nie otrzymano opinii.

Uwagi do opisu świadczenia

Nie dotyczy.

Omówienie rozwiązań proponowanych w analizie racjonalizacyjnej

Przedmiotem analizy racjonalizacyjnej jest identyfikacja mechanizmu, którego wprowadzenie spowoduje uwolnienie środków publicznych w wysokości odpowiadającej co najmniej wzrostowi kosztów wynikającemu z podjęcia pozytywnej decyzji o refundacji wnioskowanej technologii medycznej.

Analiza racjonalizacyjna jest przedkładana jeżeli analiza wpływu na budżet podmiotu zobowiązanego do finansowania świadczeń ze środków publicznych wykazuje wzrost kosztów refundacji.

Nie dotyczy.

Omówienie rekomendacji wydawanych w odniesieniu do ocenianej technologii

Rekomendacje kliniczne

Odnaleziono sześć wytycznych klinicznych dotyczących rodzinnej hipercholesterolemii, obejmujących zalecenia dotyczące diagnostyki oraz badań przesiewowych wśród dzieci (ESC 2022, ESC 2019, AHA 2018, CCS 2018, FEL 2013, Goldberg 2011).

W czterech dokumentach (ESC 2019, CCS 2018, FEL 2013, Goldberg 2011) podkreśla się zasadność wdrożenia programów badań przesiewowych celem wczesnego wykrywania hipercholesterolemii rodzinnej (FH) u dzieci. Badania te powinny obejmować oznaczanie profilu lipidowego. Zwraca się także uwagę na istotną rolę lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej, którzy powinni odpowiadać za przeprowadzanie badań przesiewowych w kierunku zaburzeń lipidowych, a w razie potrzeby kierować pacjentów do poradni lipidowych w celu dalszej diagnostyki i leczenia.

W analizowanych dokumentach pojawiają się rozbieżności dotyczące wieku, w którym powinny być przeprowadzane badania przesiewowe:

- zgodnie z rekomendacjami ESC 2019, optymalny wiek do rozpoczęcia badań diagnostycznych w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej (FH) u dzieci to 5. rok życia, a w przypadku podejrzenia homozygotycznej postaci FH – wcześniej.
- AHA 2018 oraz FEL 2013 sugerują, aby badania przesiewowe u dzieci bez obciążającego wywiadu przeprowadzać między 9. a 11. rokiem życia, a następnie powtórzyć pomiar między 17. a 21. rokiem życia. W przypadku dzieci, których rodzice mają rozpoznaną hipercholesterolemię rodzinną lub występują u nich czynniki ryzyka, zaleca się przeprowadzenie oznaczenia profilu lipoproteinowego już w 2. roku życia w celu wykrycia FH lub rzadkich postaci hipercholesterolemii.

Ponadto wszystkie odnalezione wytyczne zalecają kaskadowe badania przesiewowe u członków rodziny pacjentów z FH, co obejmuje badanie poziomu lipidów oraz testy genetyczne u krewnych pierwszego stopnia. To podejście pozwala na identyfikację nowych przypadków FH w rodzinach o podwyższonym ryzyku występowania tej choroby.

Rekomendacje refundacyjne

Odnaleziono informacje dotyczące rozwiązań organizacyjnych i refundacyjnych przyjętych w 27 krajach (Austria, Australia, Bułgaria, Czechy, Dania, Estonia, Grecja, Hiszpania, Irlandia, Kosowo, Litwa, Luksemburg, Łotwa, Malta, Niderlandy, Niemcy, Norwegia, Portugalia, Słowacja, Słowenia, Szwecja, Szwajcaria, Turcja, Ukraina, Wielka Brytania) w zakresie badań przesiewowych w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej.

Z przeglądu rozwiązań wynika, że nie istnieje jeden uniwersalny model prowadzenia badań przesiewowych. W niektórych krajach prowadzonych jest kilka form programów przesiewowych jednocześnie. W 17 krajach stosuje się badania kaskadowe w różnej formie (ogólnokrajowe, pilotażowe, programy instytucjonalne). W 9 krajach zidentyfikowano programy uniwersalnych badań przesiewowych prowadzone w różnej formie (ogólnokrajowe, pilotażowe, programy instytucjonalne) – dla dzieci i/lub dorosłych, polegające na oznaczaniu profilu lipidowego (lub jego składowych) z krwi lub analizie danych medycznych z bazy danych, w tym programy dedykowane osobom z podejrzeniem lub podwyższonym ryzykiem FH.

Zidentyfikowano zróżnicowane podejście, co do wykonywanych badań laboratoryjnych. W zależności od programu, pierwsze oznaczenie obejmuje pomiar TC, LDL-C lub pełen profil lipidowy.

Programy badań przesiewowych w kierunku FH polegające na oznaczaniu profilu lipidowego (lub jego składowych) z krwi, obejmujące populację pediatryczną w wieku około 5-7 lat zidentyfikowano w 5 krajach jako:

- regionalne, selektywne programy badań przesiewowych (Austria);
- ogólnokrajowe, selektywne programy badań przesiewowych (Czechy);
- regionalne uniwersalne (powszechne) badania przesiewowe (Luksemburg, Niemcy);
- ogólnokrajowe uniwersalne (powszechne) badania przesiewowe (Słowenia).

Programy selektywne wymagały w pierwszym etapie pozytywnego wyniku kwestionariusza dotyczącego historii dyslipidemii i przedwczesnych zdarzeń sercowo-naczyniowych w rodzinie.

PREZES

Daniel Rutkowski

/dokument podpisany elektronicznie/

Podstawa przygotowania rekomendacji

Rekomendacja została przygotowana na podstawie zlecenia z dnia 25.09.2024 r. Ministra Zdrowia (znak pisma DLG.740.105.2023.TK), w sprawie zasadności zakwalifikowania świadczenia opieki zdrowotnej „Badanie przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej (ICD-10: E78)” realizowane jako element badania bilansowego wykonywanego na etapie „Rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego”, jako świadczenia gwarantowanego z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej, na podstawie art. 31 c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2024 r., poz. 146 z późn. zm.) po uzyskaniu Stanowiska Rady Przejrzystości nr 122/2024 z dnia 18 listopada 2024 roku w sprawie zasadności kwalifikacji świadczenia opieki zdrowotnej „Badania przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej realizowane jako element badania bilansowego wykonywanego na etapie rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego” jako świadczenia gwarantowanego.

Piśmiennictwo

1. Stanowisko Rady Przejrzystości nr 122/2024 z dnia 18 listopada 2024 roku w sprawie zasadności kwalifikacji świadczenia opieki zdrowotnej „Badania przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej realizowane jako element badania bilansowego wykonywanego na etapie rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego” jako świadczenia gwarantowanego.
2. Badanie przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej realizowane jako element badania bilansowego wykonywanego na etapie rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego. Ocena zasadności zakwalifikowania jako świadczenie gwarantowane z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej. Raport analityczny Nr: WS.420.16.2024. Data ukończenia: 13.11.2024 r.