



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

*Rada Przejrzystości uznaje za zasadne 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.*

**Uzasadnienie**

Problem decyzyjny

*Stanowisko Rady Przejrzystości dotyczy 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.*

*Oceniane świadczenie, obejmuje następujące badania: (1) cholesterol całkowity, (2) cholesterol HDL, (3) cholesterol LDL, (4) triglicerydy, (5) cholesterol nie-HDL (wartość wyliczana).*

*Powyżej wskazane diagnostyczne badania hematologiczne aktualnie finansowane są ze środków publicznych w ramach POZ, przy czym nie stanowią badań przesiewowych, jako element bilansu zdrowia.*

*Wprowadzenie świadczenia do bilansu zdrowia na etapie „Rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego” dla dzieci w wieku 5 do 7 lat, ma na celu przede wszystkim poprawę dostępności do diagnostyki hipercholesterolemii rodzinnej, zwiększenie liczby zdiagnozowanych pacjentów oraz podniesienie świadomości o chorobie.*

*Hipercholesterolemia rodzinna (FH) to dziedziczona autosomalnie dyslipidemia, która przyczynia się do przedwczesnej choroby układu sercowo-naczyniowego (CVD) z powodu utrzymującego się przez całe życie zwiększonego stężenia frakcji cholesterolu lipoprotein o niskiej gęstości (LDL-C) w osoczu. Jeśli stan ten nie zostanie poddany leczeniu, prowadzi do rozwoju choroby niedokrwiennej serca – u mężczyzn z heterozygotyczną FH (HeFH) przed 55. r.ż., a u kobiet przed 60. r.ż. U osób z potwierdzoną lub prawdopodobną HeFH ryzyko wystąpienia choroby niedokrwiennej serca jest zwiększone co najmniej 10-krotnie.*

*Szacuje się, że w populacji polskiej 1:250 osób w wieku 20-74 lat osób ma nieprawidłowy gen odpowiedzialny za hipercholesterolemię (jest heterozygotą), co oznacza, że na rodzinną hipercholesterolemię choruje 0,4% wszystkich osób w populacji ogólnej. W Polsce choruje około 80 000 osób, ale jedynie znikomy odsetek jest świadomy swojej choroby.*

#### Dowody naukowe

*W badaniu Kordonouri 2023 wyniki wskazują, że w uniwersalnym badaniu przesiewowym w kierunku rodzinnej hipercholesterolemii przeprowadzonym wśród dzieci w wieku 2-6 lat:*

- 40,9% miało dodatni wywiad rodzinny w kierunku hiperlipidemii, a 12% miało co najmniej jednego krewnego pierwszego stopnia z podwyższonym stężeniem cholesterolu;*
- mediana stężenia LDL-C w całej kohorcie wynosiła 93 mg/dl, z wyższymi wartościami u chłopców (96 mg/dl) niż u dziewczynek (91 mg/dl);*
- dzieci z dodatnim wywiadem rodzinnym miały wyższe mediany stężenia LDL-C (95 mg/dl) niż dzieci bez takiego wywiadu (92 mg/dl);*
- spośród 14 513 uczestników badania, 711 osób (5%) miało stężenie LDL-C powyżej 135 mg/dl (3,5 mmol/L), a 142 osoby (1%) miało stężenie LDL-C powyżej 160 mg/dl.*

*W badaniu Thajer 2022 i Kreissl 2019 wyniki wskazują, że w selektywnym badaniu przesiewowym przeprowadzonym u dzieci w wieku 5-8 lat:*

- mediana stężenia TC wynosiła 159 mg/dl, TG 114 mg/dl, HDL-C 58 mg/dl, LDL-C 76 mg/dl, a nie-HDL-C 100 mg/dl;*
- wysokie stężenie lipidów LDL-C ( $\geq 160$  mg/dl) oraz wysokie stężenie nie-HDL-C ( $\geq 190$  mg/dl) stwierdzono u 2% dzieci, a graniczne stężenie LDL-C ( $\geq 130$  mg/dl) oraz nie-HDL-C ( $\geq 160$  mg/dl) u 4% dzieci;*
- badanie Kreissl 2019 wykazało, że selektywne badania przesiewowe miały czułość 60% i swoistość 97%.*

Sześć wytycznych praktyki klinicznej (ESC 2022, ESC 2019, AHA 2018, CCS 2018, FEL 2013, Goldberg 2011) zaleca wprowadzanie programów badań przesiewowych w celu wczesnego wykrywania hipercholesterolemii rodzinnej (FH) u dzieci. Badania przesiewowe powinny obejmować oznaczanie profilu lipidowego, według niektórych dokumentów na czczo. Lekarze podstawowej opieki zdrowotnej powinni odpowiadać za przeprowadzanie badań przesiewowych w kierunku zaburzeń lipidowych oraz w razie potrzeby, kierować pacjentów do specjalistycznych poradni lipidowych na dalszą diagnostykę i leczenie.

### Problem ekonomiczny

Wyniki włączonych analiz ekonomicznych wskazują, iż badania przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej u dzieci w wieku 6 lat są opłacalne.

W badaniu Araujo 2023 każde zidentyfikowane dziecko, które przestrzegало wizyt kontrolnych i leczenia, zyskiwało 8 lat życia bez zdarzeń sercowo-naczyniowych. ICER wynosił 1 465 USD (5 921 PLN) i 1 726 USD (6 976 PLN) przy zastosowaniu stopy dyskontowej 5%.

W badaniu Pelczarska 2018 ICUR całkowity wynosi 4 555 PLN, dla screeningu populacyjnego 6 857 PLN, a screeningu kaskadowego 1 361 PLN. ICUR w badaniu Pelczarska 2018 dla screeningu populacyjnego znajduje się poniżej aktualnego progu opłacalności.

Oszacowane prognozowane wydatki płatnika publicznego wyniosą:

- w I roku (2025) około 4,4 mln PLN do maksymalnie 9,5 mln PLN (zakładając realizację na poziomie 100%);
- w II roku (2026) około 4,1 mln PLN do maksymalnie 8,9 mln PLN (zakładając realizację na poziomie 100%).

### Główne argumenty decyzji

- interwencja jest zalecana w dostępnych wytycznych klinicznych,
- jest efektywna kosztowo,
- umożliwi zidentyfikowanie osób dorosłych (rodziców dzieci z wykrytą hipercholesterolemią) i wdrożenie adekwatnego leczenia.

### **Tryb wydania stanowiska**

Stanowisko wydano na podstawie art. 31c ust. 6 w zw. z art. 31s ust. 6 pkt 1 ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2024 r., poz. 146), z uwzględnieniem opracowania nr: WS.420.16.2024 „Badanie przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej realizowane jako element badania bilansowego wykonywanego na etapie rocznego obowiązkowego przygotowania przedszkolnego”; data ukończenia: 13.11.2024 r.