

 Bristol Myers Squibb®

Cardiomyopathies Matter

Οδικός χάρτης για τη βελτίωση της διαχείρισης
των μυοκαρδιοπαθειών στην Ελλάδα



Cardiomyopathies
Matter

Επιστημονική επιμέλεια έκδοσης «Cardiomyopathies Matter»

Πάνος Ε. Βάρδας

Καθηγητής Καρδιολογίας, Συντονιστής Τομέα Καρδιάς, Όμιλος Υγεία, ΗΗΓ, τ. Πρόεδρος Ευρωπαϊκής Καρδιολογικής Εταιρείας (2012-2014)

Χαράλαμπος Βλαχόπουλος

Καθηγητής Καρδιολογίας, Υπεύθυνος Μονάδας Καρδιογενετικής και Αθλητικής Καρδιολογίας (ΕΚΚΑΝ), Α' Πανεπιστημιακή Καρδιολογική Κλινική Ε.Κ.Π.Α., Ιπποκράτειο Γ.Ν.Α.

Αριστείδης Αναστασάκης

MD, PhD, Καρδιολόγος, Επιστημονικός Υπεύθυνος, Μονάδα Κληρονομικών Παθήσεων Καρδιάς, Αν. Διευθυντής Καρδιολογικού Τομέα, Ωνάσειο Καρδιοχειρουργικό Κέντρο

Αλέξανδρος Κασιακόγιας

MD, PhD, Καρδιολόγος, Εντεταλμένος Διδάσκοντας, Μονάδα Καρδιογενετικής και Αθλητικής Καρδιολογίας (ΕΚΚΑΝ), Α' Πανεπιστημιακή Καρδιολογική Κλινική Ε.Κ.Π.Α., Ιπποκράτειο Γ.Ν.Α

Η πρωτοβουλία «Cardiomyopathies Matter» στην Ελλάδα περιλαμβάνει τους παρακάτω φορείς:



Με την ευγενική υποστήριξη της Bristol Myers Squibb



Το «Cardiomyopathies Matter» είναι μία πανευρωπαϊκή πολιτική της Bristol Myers Squibb με σκοπό την ευαισθητοποίηση του κοινού για το υγειονομικό, οικονομικό και κοινωνικό φορτίο των μυοκαρδιοπαθειών και την προώθηση πολιτικής για την αναβάθμιση της διαχείρισής τους από την πρόληψη και τον προσυμπτωματικό έλεγχο μέχρι την πρόσβαση σε καινοτόμες θεραπείες και την αποκατάσταση.

Στην Ελλάδα, η κοινή πρωτοβουλία «Cardiomyopathies Matter» τελεί υπό την επιστημονική εποπτεία του Εθνικού Δικτύου Ιατρικής Ακριβείας στην Καρδιολογία και στην Πρόληψη του Νεανικού Αιφνιδίου Θανάτου και σε αυτή συμμετέχουν η Ένωση Ασθενών Ελλάδας, η Ένωση Σπάνιων Ασθενών Ελλάδας, ο Πανελλήνιος Σύνδεσμος Πασχόντων από Καρδιοπάθειες και η Ένωση Καρδιοπαθών Αξιωματικών Πολεμικού Ναυτικού, Λιμενικού Σώματος & Φίλων. Η Συμμαχία ολοκληρώνεται με την υποστήριξη της βιοφαρμακευτικής εταιρείας Bristol Myers Squibb.

Νοέμβριος 2024

Περιεχόμενα

Περίληψη	6
Εισαγωγή	7
Κατανοώντας τις μυοκαρδιοπάθειες	8
1. Πόσο συχνές είναι οι μυοκαρδιοπάθειες.....	8
2. Τα καρδιαγγειακά νοσήματα και οι μυοκαρδιοπάθειες με αριθμούς στην Ελλάδα.....	10
3. Το οικοσύστημα των μυοκαρδιοπαθειών στην Ελλάδα.....	11
4. Τι προκαλεί τις μυοκαρδιοπάθειες;.....	13
5. Ποια είναι τα συμπτώματα και το ρίσκο για τους ασθενείς;.....	13
6. Γιατί οι μυοκαρδιοπάθειες είναι σημαντικές για την κοινότητα των ασθενών με σπάνια νοσήματα;.....	15
7. Πώς επηρεάζουν οι μυοκαρδιοπάθειες την ποιότητα ζωής;.....	16
8. Ποιο είναι το οικονομικό κόστος των μυοκαρδιοπαθειών;.....	16
9. Έμμεσα κοινωνικοοικονομικά κόστη.....	17
Αντιμετωπίζοντας τις προκλήσεις και τις ανικανοποίητες ανάγκες υγείας	18
1. Πρόληψη, προσυμπτωματικός έλεγχος και έγκαιρη διάγνωση.....	19
2. Ευαισθητοποίηση και εγγραμματοσύνη υγείας.....	21
3. Μία ολιστική προσέγγιση για την υποστήριξη και φροντίδα των ασθενών.....	22
4. Ποιότητα και τρόπος ζωής.....	24
5. Ένα δυνατό οικοσύστημα Έρευνας & Ανάπτυξης και καινοτομίας.....	25
6. Συλλογή και διαμοιρασμός δεδομένων.....	26
Δράση αντί επιλόγου	29
Βιβλιογραφία	30

Περίληψη

Εισαγωγή

Οι μυοκαρδιοπάθειες - μια ομάδα ασθενειών που επηρεάζουν το μυοκάρδιο της καρδιάς – οφείλουν να προτεραιοποιηθούν περαιτέρω σε επίπεδο πολιτικής υγείας στην Ελλάδα, λόγω του σημαντικού επιδημιολογικού, υγειονομικού και κοινωνικού φορτίου που φέρουν, διαμέσου της ευαισθητοποίησης, της έγκαιρης διάγνωσης και της ποιοτικής φροντίδας.

Ο παρών Οδικός Χάρτης φιλοδοξεί να συμβάλει στο να φέρει στο επίκεντρο της δημόσιας και πολιτικής συζήτησης τη διαχείριση των μυοκαρδιοπαθειών στην Ελλάδα. Σε αυτή την κατεύθυνση:

- Επιχειρεί να αποτυπώσει τον αντίκτυπο των συγκεκριμένων παθήσεων στους ασθενείς, τις οικογένειές τους, το σύστημα υγείας και την κοινωνία.
- Εντοπίζει τις κύριες προκλήσεις και τα περιθώρια βελτίωσης κατά μήκος του μονοπατιού φροντίδας των ασθενών.
- Αναδεικνύει τεκμηριωμένες προτάσεις πολιτικής σε εθνικό επίπεδο για την αντιμετώπιση αυτών των προκλήσεων και τη βελτίωση των εκβάσεων των ασθενών.

Κατανοώντας της μυοκαρδιοπάθειες

Οι μυοκαρδιοπάθειες επηρεάζουν περίπου 1 στους 330 ανθρώπους στην Ευρώπη και μπορούν να εμφανιστούν σε οποιαδήποτε ηλικία. Ο επιπολασμός και το υγειονομικό και κοινωνικό φορτίο τους αυξάνονται, ενώ η υποδιάγνωση και η λανθασμένη ή καθυστερημένη διάγνωση παραμένουν κυρίαρχες προκλήσεις. Ορισμένοι τύποι μυοκαρδιοπαθειών συχνά οφείλονται σε κληρονομικές παθολογίες γενετικές μεταλλάξεις, καθώς περίπου το 20 έως 60% των περιπτώσεων των τεσσάρων κύριων τύπων μυοκαρδιοπάθειας είναι κληρονομικές.

Επιπτώσεις στους ασθενείς και τις οικογένειές τους

Οι μυοκαρδιοπάθειες συχνά προκαλούν ανεπάρκεια της καρδιάς και αιφνίδιο θάνατο. Μπορούν επίσης να προκαλέσουν ανωμαλίες στον καρδιακό ρυθμό, οι οποίες σε κάποιες περιπτώσεις είναι απειλητικές για τη ζωή. Ως αποτέλεσμα, επηρεάζουν σημαντικά την ποιότητα ζωής των ασθενών, περιορίζοντας τις καθημερινές τους δραστηριότητες και επιβαρύνοντας την ψυχολογική τους ευημερία.

Επιπτώσεις στις οικογένειες και τους φροντιστές

Οι οικογένειες και φροντιστές των ασθενών επηρεάζονται επίσης από τη νόσο, είτε λόγω περιορισμού της διαθεσιμότητάς τους για εργασία εξαιτίας των υποχρεώσεων φροντίδας, είτε λόγω οικονομικής επιβάρυνσης.

Κόστη στον τομέα της υγείας και της κοινωνίας

Οι μυοκαρδιοπάθειες έχουν σημαντικό μερίδιο στο υψηλό κόστος των καρδιαγγειακών παθήσεων, οι οποίες απορροφούν μεγαλύτερο μέρος των δαπανών υγειονομικής περίθαλψης σε σύγκριση με οποιαδήποτε άλλη ομάδα νοσημάτων. Επιπλέον, έχουν σημαντικό κόστος ανά ασθενή, κυρίως λόγω έκτακτων νοσηλείων που σχετίζονται με επιπλοκές και ευθύνονται για έμμεσα κόστη από την απώλεια παραγωγικότητας.

Αντιμετώπιση προκλήσεων και ανικανοποίητων αναγκών

Απαιτούνται πολιτικές πρωτοβουλίες για την αντιμετώπιση των βασικών προκλήσεων και των ανεκπλήρωτων αναγκών σε όλα τα στάδια διαχείρισης των μυοκαρδιοπαθειών, από την πρόληψη, τον προσυμπτωματικό έλεγχο και τη διάγνωση, μέχρι τη θεραπεία, την αποκατάσταση και την ολιστική υποστήριξη. Χρειάζονται επίσης πολιτικές για την ενδυνάμωση των ασθενών και των φροντιστών, καθώς και για την ενίσχυση της έρευνας και της καινοτομίας σε αυτόν τον τομέα.

Συμπέρασμα και έκκληση προς δράση

Οι υπεύθυνοι λήψης αποφάσεων πρέπει να αναγνωρίσουν και να αντιμετωπίσουν τις σημαντικές συνέπειες των μυοκαρδιοπαθειών στους ασθενείς, τις οικογένειες, το σύστημα υγείας και την κοινωνία. Υπάρχουν ανεκπλήρωτες ανάγκες σε όλα τα στάδια φροντίδας. Για το λόγο αυτό, καλούμε την Πολιτεία και τους αρμόδιους φορείς να ενεργήσουν σύμφωνα με τις συστάσεις που περιλαμβάνονται στην έκθεση αυτή, προκειμένου να αντιμετωπίσουν αυτά τα κενά, σε συνεργασία με την επιστημονική κοινότητα και τις ενώσεις ασθενών. Στο πεδίο αυτό, το Εθνικό Δίκτυο Ιατρικής Ακρίβειας στην καρδιολογία μπορεί να επιτελέσει κρίσιμο έργο.

Εισαγωγή

Οι μυοκαρδιοπάθειες αποτελούν μια ομάδα παθήσεων που επηρεάζουν το μυοκάρδιο, δηλαδή τον καρδιακό μυ. Οι αιτίες τους μπορεί να είναι κληρονομικές, ιδιοπαθείς ή να οφείλονται σε άλλες καταστάσεις, όπως οι ιογενείς λοιμώξεις. Η πολυπλοκότητα της διάγνωσης και η ποικιλία των συμπτωμάτων καθιστούν τη διαχείριση αυτών των παθήσεων δύσκολη και απαιτητική για το σύστημα υγείας και τους επαγγελματίες υγείας.

Το υγειονομικό φορτίο των μυοκαρδιοπαθειών είναι σημαντικό καθώς επηρεάζουν συνολικά περίπου 1 στα 330 άτομα, δηλαδή 1,5 εκατομμύριο άτομα στην Ευρωπαϊκή Ένωση. Οι πάσχοντες από αυτές τις παθήσεις διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο καρδιακής ανεπάρκειας, αρρυθμιών ή και αιφνίδιου θανάτου.

Η πρόληψη των μυοκαρδιοπαθειών περιλαμβάνει την έγκαιρη ανίχνευση ατόμων με αυξημένο κίνδυνο, την τροποποίηση παραγόντων κινδύνου, καθώς και την πρόωθηση ενός υγιεινού τρόπου ζωής. Η διάγνωση βασίζεται σε μια σειρά εξετάσεων, όπως το ηλεκτροκαρδιογράφημα, το ηχοκαρδιογράφημα και η μαγνητική τομογραφία, οι οποίες επιτρέπουν την ακριβή εκτίμηση της καρδιακής λειτουργίας και της δομής του μυοκαρδίου.

Οι μυοκαρδιοπάθειες επιφέρουν σημαντικό φορτίο στην υγεία των ασθενών, επηρεάζοντας την ποιότητα ζωής τους και αυξάνοντας την ανάγκη για ιατρική φροντίδα και νοσηλεία. Επιπλέον, το κοινωνικό και οικονομικό φορτίο τους είναι εξαιρετικά υψηλό, λόγω της μακροχρόνιας διαχείρισης και της απώλειας παραγωγικότητας που σχετίζεται με την ασθένεια. Η κατανόηση και η αντιμετώπιση αυτών των παραμέτρων είναι κρίσιμη για τη βελτίωση των εκβάσεων των ασθενών και την ελάφρυνση των επιπτώσεων στην κοινωνία και το σύστημα υγείας.

Τέλος, η έρευνα και η καινοτομία στον τομέα των μυοκαρδιοπαθειών διαδραματίζουν καθοριστικό ρόλο στην αντιμετώπιση της επιδημιολογικής πρόκλησης που συνιστούν. Οι νέες διαγνωστικές τεχνολογίες και θεραπείες προσφέρουν ελπίδα για καλύτερη διαχείριση των παθήσεων, με στόχο την πρόληψη της εξέλιξής τους και τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών. Ωστόσο, η πρόοδος αυτή αντιμετωπίζει προκλήσεις, όπως η ανάγκη για συνεχή εκπαίδευση του υγειονομικού προσωπικού και η χρηματοδότηση της έρευνας.

Κατανοώντας τις μυοκαρδιοπάθειες

1. Πόσο συχνές είναι οι μυοκαρδιοπάθειες;

Οι τέσσερις κύριες μορφές των μυοκαρδιοπαθειών διαφέρουν στην επικρατούσα συχνότητά τους - κάποιες είναι σχετικά συνηθισμένες και άλλες κατατάσσονται ως σπάνιες νόσοι (Πίνακας 1).

Πίνακας 1. Χαρακτηριστικά των βασικών τύπων μυοκαρδιοπαθειών

Μυοκαρδιοπάθεια	Χαρακτηριστικό	Επιπολασμός στο γενικό πληθυσμό	Ποσοστό των περιπτώσεων στις οποίες εντοπίζεται γενετική μετάλλαξη
Υπερτροφική	Χαρακτηρίζεται από πάχυνση ενός τμήματος ή και ολόκληρου του μυοκαρδίου. Τα κύτταρα της καρδιάς δεν έχουν τη σωστή διάταξη ενώ διαταράσσεται και η φυσιολογική μυοκαρδιακή σύσπαση.	1:500 (κλινική διάγνωση) 1:200 (γενετική διάγνωση)	60%
Διατακτική	Πρόκειται για την αύξηση των εσωτερικών διαστάσεων της αριστερής ή και της δεξιάς κοιλίας σε συνδυασμό με μειωμένη συστολική απόδοση αυτών, ενώ απουσιάζουν άλλες καταστάσεις που θα μπορούσαν να δικαιολογήσουν αυτή την παθολογία (π.χ. αρτηριακή υπέρταση, βαλβιδοπάθειες, στεφανιαία νόσος).*	1:250	50%
Αρρυθμιόγος μυοκαρδιοπάθεια	Είναι μια κληρονομική νόσος του μυοκαρδίου, που προσβάλλει κυρίως τη δεξιά κοιλία της καρδιάς και συνοδεύεται από σοβαρές αρρυθμίες που μπορεί να οδηγήσουν σε απώλεια συνείδησης ή ακόμα και αιφνίδιο θάνατο.	1:2000–5000	50–60%
Περιοριστική	Ο καρδιακός μυς χάνει την ελαστικότητά του, που σημαίνει ότι η καρδιά δεν μπορεί να χαλαρώσει σωστά και να γεμίσει με αίμα κατά τη διάρκεια της διαστολικής περιόδου.	Εξαιρετικά σπάνια	Μη σαφές (ίσως άνω του 60%)

* Μπορεί να συμβεί προς το τέλος της εγκυμοσύνης ή στους μήνες που ακολουθούν τον τοκετό (περιτοκεφαλική μυοκαρδιοπάθεια). (Timmis A, et al., 2013)

Ως μυοκαρδιοπάθειες έχουν περιγραφεί επίσης η υπερδοκίωση της αριστερής κοιλίας (left ventricular non-contraction cardiomyopathy) και η μυοκαρδιοπάθεια Takotsubo (η οποία συνήθως είναι προσωρινή και σχετίζεται με στρεσογόνο ερέθισμα).

Συνολικά, το φορτίο νοσηρότητας από τις μυοκαρδιοπάθειες αυξάνεται, όπως τεκμηριώνεται από τον αριθμό των ανθρώπων που διαγιγνώσκονται, καθώς και τους θανάτους και τα σταθμισμένα έτη ζωής ως προς την ανικανότητα (DALYs) που προκαλούν (Σχήμα 1).

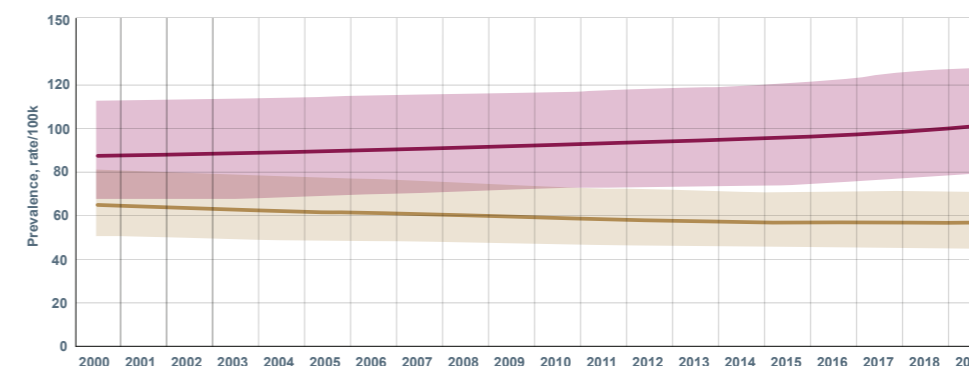
Οι παθήσεις αυτές μπορούν να εμφανιστούν σε ασθενείς όλων των ηλικιών. Γενικά, διαγιγνώσκονται κυρίως σε ενήλικες, αλλά κάποιες μορφές -συχνά οι πιο σοβαρές - επηρεάζουν παιδιά.

Η γενετική διάγνωση και ο έλεγχος των οικογενειών θα συμβάλει στην καλύτερη αποτύπωση της συχνότητας εμφάνισης των μυοκαρδιοπαθειών στον γενικό πληθυσμό καθώς και στο να εντοπιστούν τα clusters (φωλιές) της νόσου.

Σχήμα 1. Αυξανόμενη επιβάρυνση από τις μυοκαρδιοπάθειες.

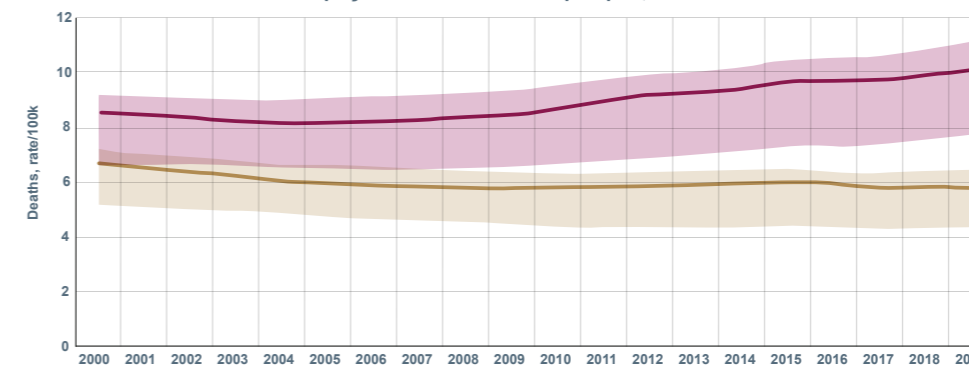
Επιπολασμός

Ρυθμός επιπολασμού/100.000 πληθυσμού, 2000–2019



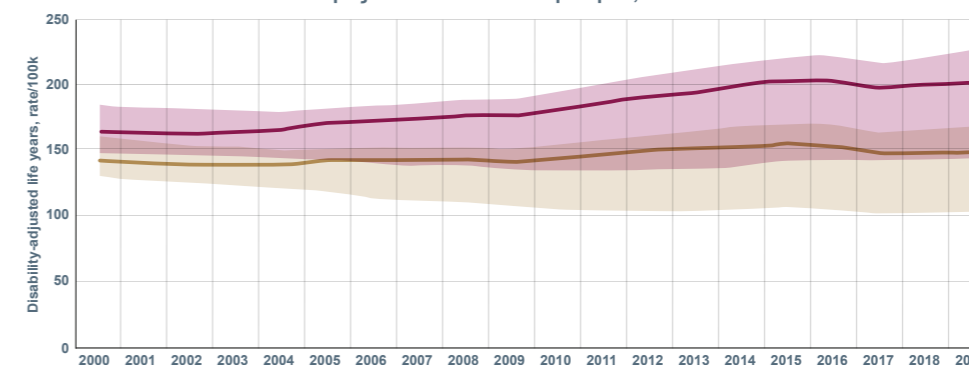
Θάνατοι

Ρυθμός θανάτων/100.000 πληθυσμού, 2000–2019



DALYs

Ρυθμός DALYs/100.000 πληθυσμού, 2000–2019



Όλες οι ηλικίες Τυποποίηση ως προς την ηλικία

Οι σκιασμένες περιοχές αβεβαιότητας αντιπροσωπεύουν τα ανώτερα και κατώτερα περιθώρια σφάλματος των αναφερόμενων δεδομένων.

Τα δεδομένα καταγράφουν τον επιπολασμό, τους θανάτους και τα έτη ζωής προσαρμοσμένα ως προς την αναπηρία (DALYs) από μυοκαρδιοπάθεια (εξαιρουμένης της αλκοολικής καρδιομυοπάθειας) στην Ευρώπη. Πηγή: Ινστιτούτο Μετρήσεων και Αξιολόγησης της Υγείας (IHME). Χρήση κατόπιν άδειας.

2. Τα καρδιαγγειακά νοσήματα και οι μυοκαρδιοπάθειες με αριθμούς στην Ελλάδα

Στην Ελλάδα ο ρυθμός θνησιμότητας από καρδιαγγειακά συμβλήματα είναι κατά μέσο όρο 485 θάνατοι ανά 100.000 άτομα στους άνδρες και 391 θάνατοι ανά 100.000 άτομα στις γυναίκες. Συγκεκριμένα, η θνησιμότητα από στεφανιαία νόσο ανέρχεται περίπου σε 145 θανάτους ανά 100.000 άτομα στους άνδρες και 68 θανάτους ανά 100.000 άτομα σε γυναίκες.

Ωστόσο, σύμφωνα με τα επίσημα στατιστικά στοιχεία για τις καρδιακές παθήσεις και τα εγκεφαλικά επεισόδια στις ΗΠΑ, καθώς και τα διαθέσιμα δεδομένα από το 2016 για την Ευρώπη, καταγράφεται σημαντική μείωση του ρυθμού θνησιμότητας από καρδιαγγειακά νοσήματα και στεφανιαία νόσο με την πάροδο των ετών. Συγκεκριμένα, στην Ελλάδα, ο ρυθμός θνησιμότητας από καρδιαγγειακά νοσήματα μειώθηκε κατά 31% στους άνδρες και κατά 39% στις γυναίκες και από στεφανιαία νόσο κατά 28% στους άνδρες και 39% στις γυναίκες, κατά τις τρεις τελευταίες δεκαετίες.

Σύμφωνα με το πρόγραμμα Atlas της Ευρωπαϊκής Καρδιολογικής Εταιρείας με επικεφαλής τον Καθηγητή κ. Π. Βάρδα, υπάρχουν ενδείξεις ότι παρόλο που η καρδιαγγειακή θνησιμότητα μειώθηκε, τα νεοδιαγνωσθέντα περιστατικά καρδιαγγειακών νοσημάτων συνέχισαν να αυξάνονται μεταξύ των ετών 1990 και 2015 στην πλειοψηφία των χωρών μελών της ESC, συμπεριλαμβανομένης της Ελλάδας, ως αποτέλεσμα της αύξησης του πληθυσμού και της γήρανσης.

Στην Ελλάδα, είχαν καταγραφεί συνολικά 8.500.000 ενήλικες στην απογραφή του 2021. Με βάση την τρέχουσα εκτίμηση ότι μέχρι και ένας στους 330 ενήλικες μπορεί να πάσχει από μυοκαρδιοπάθεια, η ομάδα αυτών των νοσημάτων ενδέχεται να αφορά και να επηρεάζει τη ζωή άνω των 25.000 συμπολιτών μας. Εξάλλου, η χώρα μας, λόγω των νησιωτικών της περιοχών, που λειτούργησαν για μεγάλα διαστήματα ως κλειστές κοινωνίες, αποτελεί ένα φυσικό πάρκο κληρονομικών και σπανίων νοσημάτων. Ωστόσο, είναι κρίσιμο να τονιστεί ότι ένα μεγάλο ποσοστό των ασθενών ή των ατόμων με γενετική προδιάθεση παραμένει αδιάγνωστο ή διαγιγνώσκεται καθυστερημένα, επιβαρύνοντας περαιτέρω το επιδημιολογικό, υγειονομικό και κοινωνικό φορτίο της νόσου.

Οι μαζικοί προληπτικοί έλεγχοι που γίνονται στη χώρα μας αφορούν κυρίως νέους που αθλούνται συστηματικά ή/και μετέχουν σε πρωταθλήματα. Παρότι οι νέοι που δεν αθλούνται ενδεχομένως υποβάλλονται σε προσυμπτωματικό έλεγχο σπανιότερα από τους αθλητές, παρουσιάζουν επίσης ένα μικρό αλλά υπαρκτό κίνδυνο αιφνίδιου καρδιακού θανάτου. Τα κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα αποτελούν βασική αιτία αιφνίδιου θανάτου στη νεανική ηλικία και, συνεπώς, η πρόληψη τους σχετίζεται με τη δυνατότητα διάγνωσης και πρόσβασης στη φροντίδα.

3. Το οικοσύστημα των μυοκαρδιοπαθειών στην Ελλάδα

Εθνικό Δίκτυο Ιατρικής Ακρίβειας στην Καρδιολογία και στην Πρόληψη του Νεανικού Αιφνίδιου Θανάτου

Το Εθνικό Δίκτυο Ιατρικής Ακρίβειας στη Καρδιολογία και στην Πρόληψη του Νεανικού Αιφνίδιου Θανάτου είναι μια σύμπραξη δημόσιων και πανεπιστημιακών νοσοκομείων καθώς και ερευνητικών φορέων της χώρας. Ξεκίνησε τον Ιούλιο του 2019 και χρηματοδοτείται από τη Γενική Γραμματεία Έρευνας και Καινοτομίας του Υπουργείου Ανάπτυξης και Επενδύσεων από το Εθνικό Σκέλος του Προγράμματος Δημοσίων Επενδύσεων της Γ.Γ.Ε.Τ. Ο σκοπός του δικτύου είναι η εφαρμογή προσεγγίσεων Ιατρικής Ακρίβειας για την αντιμετώπιση των κληρονομικών παθήσεων της καρδιάς και του νεανικού αιφνίδιου θανάτου.

Το Δίκτυο εργάζεται ακριβώς στην κατεύθυνση της διασφάλισης της ισονομίας στο δικαίωμα του πληθυσμού για πρόληψη του αιφνίδιου θανάτου και αντιμετώπιση των κληρονομικών καρδιαγγειακών νοσημάτων όπως οι μυοκαρδιοπάθειες.

Στο παραπάνω πλαίσιο, το Δίκτυο έχει αναπτύξει μια Τράπεζα Πληροφοριών με κλινικογενετικές συσχετίσεις για τα νοσήματα αυτά, η οποία αποτελεί τη βάση για εξατομικευμένη προσέγγιση των καρδιολογικών νοσημάτων. Η Τράπεζα υποστηρίζει τρεις κατηγορίες καταγραφών:

- Κληρονομικών Νοσημάτων της Καρδιάς
- Νεανικού Αιφνίδιου Θανάτου
- Γονιδιακών Δεδομένων

Οι καταγραφές αυτές οδηγούν στα παρακάτω αποτελέσματα:

- Άμεσος κλινικός και γενετικός έλεγχος των οικογενειών με κληρονομικά νοσήματα ή/και νεανικό αιφνίδιο θάνατο και διάγνωση με κατάλληλη αντιμετώπιση μελών των οικογενειών αυτών, κυρίως με σιωπηλές και υποκλινικές μορφές των επικίνδυνων αυτών νοσημάτων.
- Σπάσιμο της αλυσίδας της κληρονομικότητας και διακοπή της συνέχειας μετάδοσης των νοσημάτων αυτών στην επόμενη γενιά, μέσω της προεμφυτευτικής διάγνωσης πριν την κύηση.
- Ανάπτυξη επιδημιολογικού χάρτη της χώρας για τα κληρονομικά νοσήματα της καρδιάς και το νεανικό αιφνίδιο θάνατο που οδηγεί στον εντοπισμό περιοχών με αυξημένο επιπολασμό τέτοιων φαινομένων (εστίες – φωλιές κληρονομικών παθήσεων, πχ. Νόσος Νάξος). Αυτό δίνει τη δυνατότητα για στοχευμένες και αποτελεσματικές παρεμβάσεις του δημοσίου συστήματος υγείας της χώρας.

Ελληνική Καρδιολογική Εταιρεία

Η Ελληνική Καρδιολογική Εταιρεία (Ε.Κ.Ε.), ιδρύθηκε το 1948 και ανεγράφη στα βιβλία των επιστημονικών σωματείων του Ειρηνοδικείου Αθηνών, το έτος 1950. Αρχικά τα ιδρυτικά μέλη της ήταν 28, ενώ σήμερα έχει εγγεγραμμένους 3.500 περίπου

καρδιολόγους με ειδικότητα. Στους σκοπούς της Εταιρείας συμπεριλαμβάνονται η προαγωγή του κλάδου της καρδιολογίας και των συναφών κλάδων, η οργάνωση επιστημονικών συνεδρίων και διαλέξεων, καθώς και η επιδίωξη άριστων επιστημονικών και επαγγελματικών συνθηκών εργασίας για τα μέλη της.

Η πορεία της Ε.Κ.Ε. είναι συνυφασμένη με την ιστορία της καρδιολογίας στην Ελλάδα καθώς αποτελεί το θεσμικό επιστημονικό βήμα των Ελλήνων Καρδιολόγων από την αναγνώριση της ειδικότητας ως ανεξάρτητης στα μέσα του 20ου αιώνα.

Η Ε.Κ.Ε. είναι ο συνδετικός κρίκος των καρδιολόγων και ενθαρρύνει τις εκπαιδευτικές προσπάθειες για την επιμόρφωση των ιατρών καθώς και τις ερευνητικές δραστηριότητες. Σε συνεργασία με την Ευρωπαϊκή Καρδιολογική Εταιρεία, η Ε.Κ.Ε. δραστηριοποιείται πλέον στην ομογενοποίηση της εκπαίδευσης των ειδικευόμενων Καρδιολόγων για την απόκτηση του τίτλου ειδικότητας και του Ευρωπαϊκού Διπλώματος Καρδιολογίας, ενώ προσφέρει προγράμματα συνεχούς επιμόρφωσης και δια βίου εκπαίδευσης των ειδικευμένων Καρδιολόγων της χώρας.

Στο πλαίσιο της Ε.Κ.Ε. λειτουργεί η Ομάδα Εργασίας Μυοκαρδιοπαθειών, Βασικής Έρευνας και Κληρονομικών Παθήσεων, η οποία αναπτύσσει πλούσιο επιστημονικό και εκπαιδευτικό έργο.

Ένωση Ασθενών Ελλάδας

Η Ένωση Ασθενών Ελλάδας είναι το τριτοβάθμιο σωματείο μη κερδοσκοπικού χαρακτήρα συλλόγων και ομοσπονδιών ασθενών από ολόκληρη την Ελλάδα και όλο το φάσμα των θεραπευτικών κατηγοριών. Ιδρύθηκε το Μάιο του 2019 με σκοπό την προάσπιση των δικαιωμάτων των ληπτών υπηρεσιών υγείας, τη συμμετοχή τους στη χάραξη και αξιολόγηση των πολιτικών που τους αφορούν και τη συμβολή τους στην προαγωγή ενός βιώσιμου και δίκαιου συστήματος υγείας. Η Ένωση Ασθενών Ελλάδας είναι αναγνωρισμένη δια νόμου συνομιλητής της Πολιτείας για ζητήματα που αφορούν στις πολιτικές της υγείας.

Οι κυριότεροι στόχοι της Ένωσης Ασθενών Ελλάδας, πέρα από τη συνεργασία και τον συντονισμό των ενεργειών των οργανώσεων ασθενών, είναι η προάσπιση των δικαιωμάτων όλων των ληπτών υπηρεσιών υγείας, η συνεργασία και ο διάλογος με κοινωνικούς και επιστημονικούς εταίρους, η υπεύθυνη πληροφόρηση του κοινού για ζητήματα υγείας και η ενεργός συμμετοχή των ασθενών σε όλες τις διαδικασίες λήψης αποφάσεων.

Η εκπαίδευση και η ενδυνάμωση των στελεχών και των μελών της Ένωσης καθώς και η συνεργασία με οργανώσεις ασθενών σε ευρωπαϊκό επίπεδο, αποτελεί επίσης επιδίωξη του τριτοβάθμιου φορέα, υπηρετώντας το όραμα της συμβολής στην υιοθέτηση πολιτικών και μεταρρυθμίσεων, όπου ο ασθενής θα βρίσκεται πραγματικά στο επίκεντρο αλλά και στη δημιουργία ενός συστήματος υγείας που θα προσφέρει ισότιμα στον κάθε πολίτη, ποιοτικές υπηρεσίες υγείας καθώς και απρόσκοπτη πρόσβαση σε καινοτόμες θεραπείες και νέες τεχνολογίες με ταυτόχρονη διασφάλιση της βιωσιμότητάς του.

Ένωση Σπάνιων Ασθενών Ελλάδας

Πρόκειται για σωματείο που αριθμεί 30 πλήρη μέλη – συλλόγους, σωματεία και αστικές μη κερδοσκοπικές εταιρείες που εκπροσωπούν ασθενείς με σπάνια νοσήματα σε όλη τη χώρα. Αποτελεί τον μεγαλύτερο φορέα εκπροσώπησης των Σπάνιων Ασθενών και των αναγκών τους στην Ελλάδα.

Βασικοί άξονες δράσης περιλαμβάνουν την προάσπιση των δικαιωμάτων των πασχόντων με σπάνια νοσήματα, τη συμμετοχή στις διαδικασίες λήψης αποφάσεων και στον σχεδιασμό πολιτικών Υγείας, την ενημέρωση και ευαισθητοποίηση του κοινού για τις σπάνιες παθήσεις, και την ενδυνάμωση και εκπαίδευση των σπάνιων ασθενών και των Συλλόγων τους.

Η Ένωση Σπάνιων Ασθενών Ελλάδας συμμετέχει σε Επιτροπές και Ομάδες Εργασίας, όπως στην Επιτροπή Σπάνιων Νοσημάτων, στην Ομάδα Εργασίας Μητρώου για τα Σπάνια Νοσήματα και Θεραπευτικών Πρωτοκόλλων, καθώς και στην Επιτροπή Φαρμακευτικής Δαπάνης του υπουργείου Υγείας.

Παράλληλα, είναι ο επίσημος φορέας εκπροσώπησης της Ελλάδας στο εξωτερικό, μέλος του Παγκόσμιου Οργανισμού Σπάνιων Παθήσεων (RDI), του Ευρωπαϊκού Οργανισμού Σπάνιων Παθήσεων (EURORDIS) και του Συμβουλίου των Εθνικών Ενώσεων της Ευρώπης μέσω του Council of National Alliances.

Πανελλήνιος Σύνδεσμος Πασχόντων από Καρδιοπάθειες

Ο Πανελλήνιος Σύνδεσμος Πασχόντων από Καρδιοπάθειες ιδρύθηκε το 2022 και αποτελεί τη νομική, ουσιαστική και λειτουργική συνέχεια του Πανελληνίου Συνδέσμου Πασχόντων από Συγγενείς Καρδιοπάθειες ο οποίος ιδρύθηκε αρχικά από μία ομάδα ενηλίκων πασχόντων το 2005.

Υιοθετώντας τη λογική η οποία επικρατεί πλέον και διεθνώς, σύμφωνα με την οποία τα καρδιαγγειακά νοσήματα αποτελούν ένα αδιάσπαστο σύνολο, με διακριτές πάντοτε υποκατηγορίες, αλλά και αναγνωρίζοντας την έλλειψη θεσμικής και πρακτικής εκπροσώπησης ενός μεγάλου αριθμού ασθενών, ο Σύνδεσμος έχει διευρύνει το φάσμα των δραστηριοτήτων και παρεμβάσεών του.

Το κύριο πλαίσιο δράσης αφορά στη βελτίωση της καθημερινότητας των ασθενών αλλά και των οικογενειών τους σε όλες τις πτυχές. Με αφετηρία την εξασφάλιση ελεύθερης πρόσβασης σε υψηλού επιπέδου ιατρικές υπηρεσίες και προχωρώντας στην πλήρη ιατροφαρμακευτική κάλυψη, την αποκατάσταση και την εκπαίδευση, η στόχευση του Συνδέσμου επεκτείνεται στην καταπολέμηση των κοινωνικών προκαταλήψεων και στερεοτύπων και στην ενεργό συνεργασία με όλους τους συμβαλλόμενους φορείς και την επιστημονική κοινότητα.

Ένωση Καρδιοπαθών Αξιωματικών Πολεμικού Ναυτικού, Λιμενικού Σώματος & Φίλων

Η Ένωση Καρδιοπαθών Αξιωματικών Πολεμικού Ναυτικού, Λιμενικού Σώματος & Φίλων είναι ένα ανθρωπιστικό, μη κερδοσκοπικό σωματείο που ιδρύθηκε το 2010 με σκοπό την υποστήριξη και βελτίωση της ποιότητας ζωής των μελών της.

Η Ένωση δραστηριοποιείται σε ποικίλα πεδία με στόχο την άμεση και συνεχόμενη παροχή βοήθειας στα μέλη της. Οι δράσεις της περιλαμβάνουν:

- Άμεση και συνεχής αρωγή: Παρέχει υποστήριξη στα μέλη της, εξασφαλίζοντας ότι λαμβάνουν την απαραίτητη φροντίδα και βοήθεια σε κάθε στάδιο της ασθένειάς τους.
- Υποστήριξη στη βάση των ομοτίμων: Διοργανώνει ομάδες υποστήριξης που βασίζονται στην αλληλοβοήθεια μεταξύ των μελών, ενισχύοντας το αίσθημα της κοινότητας και της συντροφικότητας.
- Διατήρηση τράπεζας αίματος: Διαχειρίζεται τράπεζα αίματος για την κάλυψη των αναγκών των ασθενών, εξασφαλίζοντας ότι τα μέλη έχουν πρόσβαση σε ζωτικής σημασίας πόρους όταν το χρειάζονται περισσότερο.

Η Ένωση είναι αφοσιωμένη στη βελτίωση της ζωής κυρίως των καρδιοπαθών αξιωματικών και των οικογενειών τους, προσφέροντας στήριξη, ελπίδα και αλληλεγγύη.

4. Τι προκαλεί τις μυοκαρδιοπάθειες;

Οι μυοκαρδιοπάθειες είναι παθήσεις που επηρεάζουν τον καρδιακό μυ και μπορεί να προκληθούν από διάφορους παράγοντες, όπως η γενετική προδιάθεση. Σε πολλές περιπτώσεις, η μυοκαρδιοπάθεια μπορεί να κληρονομείται από τους γονείς, με αποτέλεσμα να υπάρχουν γενετικές μεταλλάξεις που επηρεάζουν τη δομή και τη λειτουργία του καρδιακού μυός. Αυτές οι γενετικές ανωμαλίες ενδέχεται να οδηγήσουν σε διάφορες μορφές της πάθησης, όπως η υπερτροφική, η διατακική ή η περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια.

Πέρα από τη γενετική προδιάθεση, υπάρχουν και άλλοι παράγοντες που συμβάλλουν δυνητικά στην εμφάνιση μυοκαρδιοπάθειας. Αυτοί περιλαμβάνουν λοιμώξεις, όπως η ιογενής μυοκαρδίτιδα, που μπορεί να προκαλέσει φλεγμονή και βλάβη στον καρδιακό μυ. Επιπλέον, συστηματικές ασθένειες όπως η υπέρταση, ο διαβήτης και οι παθήσεις του θυρεοειδούς αυξάνουν σε ορισμένες περιπτώσεις τον κίνδυνο εμφάνισης μυοκαρδιοπάθειας, λόγω της συνεχιζόμενης επιβάρυνσης που προκαλούν στην καρδιά.

5. Ποια είναι τα συμπτώματα και οι κίνδυνοι για τους ασθενείς;

Τα συμπτώματα των μυοκαρδιοπαθειών ποικίλλουν ανάλογα με τον τύπο της πάθησης και την βαρύτητά της. Στη διατακτική μυοκαρδιοπάθεια, τα πιο κοινά συμπτώματα περιλαμβάνουν δύσπνοια, κόπωση και πρήξιμο στα άκρα. Οι ασθενείς συχνά αναφέρουν αίσθημα αδυναμίας και περιορισμένη ικανότητα άσκησης, καθώς η καρδιά δεν μπορεί να αντλήσει αποτελεσματικά το αίμα. Η προοδευτική μείωση της καρδιακής λειτουργίας μπορεί να οδηγήσει σε καρδιακή ανεπάρκεια, με συμπτώματα όπως βήχας, δύσπνοια κατά τη διάρκεια της νύχτας και συχνουρία.

Στην υπερτροφική, τα συμπτώματα μπορεί να περιλαμβάνουν θωρακικό πόνο, ζάλη και λιποθυμία. Η υπερτροφία του καρδιακού μυός, που περιορίζει τη δυνατότητα της καρδιάς να γεμίσει με αίμα, μπορεί να προκαλέσει σοβαρές επιπλοκές όπως αρρυθμίες και αιφνίδιο καρδιακό θάνατο. Οι ασθενείς με αυτή τη μορφή της πάθησης ενδέχεται να βιώνουν έντονη κόπωση ή να αντιμετωπίζουν προβλήματα κατά τη διάρκεια σωματικής άσκησης.

Ένας άλλος σημαντικός παράγοντας είναι ο τρόπος ζωής. Η κακή διατροφή, η έλλειψη άσκησης, το κάπνισμα και η υπερβολική κατανάλωση αλκοόλ μπορούν να αυξήσουν τον κίνδυνο εμφάνισης μυοκαρδιοπάθειας. Αυτές οι συνήθειες οδηγούν συχνά σε καταστάσεις όπως η παχυσαρκία και η υπέρταση, που με τη σειρά τους βλάπτουν τον καρδιακό μυ και μειώνουν την αποτελεσματικότητά του στη λειτουργία της καρδιάς.

Τέλος, ορισμένα φάρμακα, ιδιαίτερα όταν χρησιμοποιούνται σε μεγάλες δόσεις ή για παρατεταμένες περιόδους, μπορούν να έχουν τοξική επίδραση στον καρδιακό μυ.

Η περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια συνήθως συνδέεται με δυσκολία στη χαλάρωση των καρδιακών κοιλοτήτων, γεγονός που επηρεάζει την πλήρωση της καρδιάς με αίμα κατά τη διάρκεια της διαστολής. Η έλλειψη αποτελεσματικής πλήρωσης μπορεί να οδηγήσει σε καρδιακή ανεπάρκεια με συμπτώματα που περιλαμβάνουν πρήξιμο των ποδιών, δύσπνοια και κόπωση.

Ο κίνδυνος για τους ασθενείς με μυοκαρδιοπάθειες είναι σημαντικός και περιλαμβάνει αυξημένη πιθανότητα ανάπτυξης καρδιακής ανεπάρκειας, αρρυθμιών, εμφράγματος και εγκεφαλικού επεισοδίου. Η χρόνια φύση αυτών των παθήσεων σημαίνει ότι οι ασθενείς συχνά χρειάζονται συνεχή ιατρική παρακολούθηση και θεραπεία για να ελέγξουν τα συμπτώματα και να προλάβουν τις σοβαρές επιπλοκές. Η έγκαιρη διάγνωση και η κατάλληλη θεραπεία μπορούν να βελτιώσουν σημαντικά την ποιότητα ζωής και να μειώσουν τους κινδύνους που συνοδεύουν αυτές τις παθήσεις.

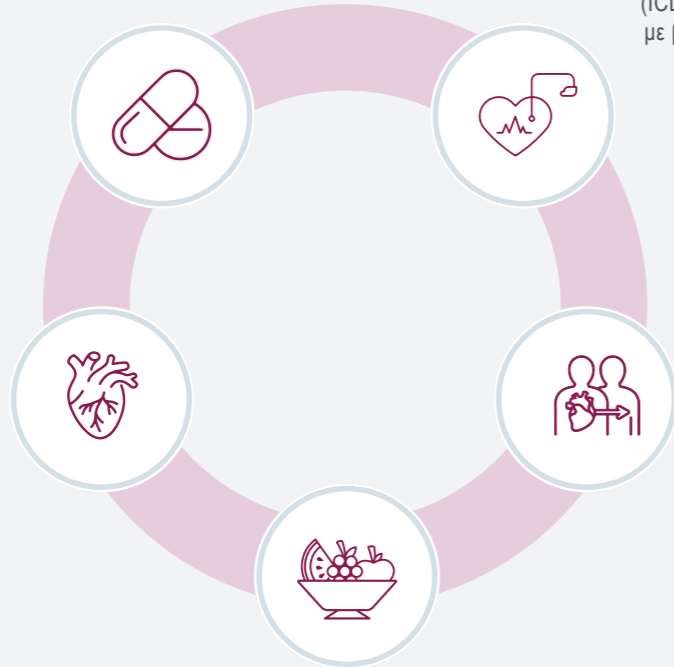
Πώς γίνεται η διαχείριση των μυοκαρδιοπαθειών;

Φάρμακα

Για τη διαχείριση των συμπτωμάτων και των ανώμαλων καρδιακών παλμών.

Χειρουργικές ή επεμβατικές θεραπείες

(π.χ. κατάλυση με καθετήρα) για την ανακούφιση αποφρακτικών περιοχών του καρδιακού μυός, τη θεραπεία των αρρυθμιών ή την ανακούφιση της παλινδρόμησης αίματος μέσω των καρδιακών βαλβίδων.



Χειρουργικά εμφυτεύσιμες συσκευές

δηλαδή εμφυτεύσιμοι απινιδωτές (ICD) - που μπορεί να συνδυαστούν με βηματοδότες για τη βελτίωση της καρδιακής λειτουργίας - για τον έλεγχο απειλητικών για τη ζωή ανώμαλων καρδιακών παλμών και την πρόληψη του αιφνίδιου καρδιακού θανάτου.

Μεταμόσχευση καρδιάς

ή συσκευές υποβοήθησης κοιλιών είναι περιστασιακά απαραίτητες - οι μυοκαρδιοπάθειες αποτελούν την κύρια αιτία για μεταμόσχευση καρδιάς.

Μέτρα που σχετίζονται με τον τρόπο ζωής

για να διασφαλιστεί ότι οι ασθενείς παραμένουν όσο το δυνατόν πιο υγιείς (π.χ. διατροφή, έλεγχος βάρους, περιορισμός καπνού και αλκοόλ, αποφυγή έντονων αθλητικών δραστηριοτήτων) και συμμόρφωση με φάρμακα που τροποποιούν την πορεία της νόσου.

6. Γιατί οι μυοκαρδιοπάθειες είναι σημαντικές για την κοινότητα των ασθενών με σπάνια νοσήματα;

Οι σπάνιες ασθένειες επηρεάζουν πάνω από μισό εκατομμύριο συνανθρώπους μας στην Ελλάδα ενώ είναι πολυσυστηματικές και συνήθως απειλητικές για την ζωή νόσοι.

Οι μυοκαρδιοπάθειες μπορούν να επηρεάσουν διάφορα σπάνια νοσήματα με ποικίλους τρόπους:

- **Γενετική σχέση:** Πολλά σπάνια γενετικά σύνδρομα συσχετίζονται με τις μυοκαρδιοπάθειες. Για παράδειγμα, το σύνδρομο Noonan και το σύνδρομο Danon συσχετίζονται με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια. Αυτές οι γενετικές μεταλλάξεις μπορεί να προκαλέσουν ανωμαλίες στον καρδιακό μυ και να αυξήσουν τον κίνδυνο καρδιακών επιπλοκών.
- **Συμπτώματα και επιπλοκές:** Τα σπάνια νοσήματα που επηρεάζουν το καρδιαγγειακό σύστημα μπορεί να προκαλέσουν μυοκαρδιοπάθειες ως μέρος των κλινικών συμπτωμάτων τους. Οι ασθενείς μπορεί να εμφανίσουν δυσκολία στην αναπνοή, κόπωση και ακανόνιστους καρδιακούς παλμούς (αρρυθμίες), τα οποία συνδέονται με τη δυσλειτουργία του καρδιακού μυός.
- **Καρδιακή ανεπάρκεια:** Οι μυοκαρδιοπάθειες, όταν αφεθούν χωρίς θεραπεία, μπορούν να οδηγήσουν σε καρδιακή ανεπάρκεια, όπου η καρδιά δεν μπορεί να αντλεί αποτελεσματικά αίμα. Αυτό είναι ιδιαίτερα σημαντικό για άτομα με σπάνια νοσήματα που είναι ήδη ευπαθή σε καρδιακές επιπλοκές.
- **Θεραπευτικές παρεμβάσεις:** Ορισμένες σπάνιες παθήσεις απαιτούν ειδικές θεραπείες για τη διαχείριση των μυοκαρδιοπαθειών. Για παράδειγμα, γονιδιακές θεραπείες και θεραπείες με ένζυμα χρησιμοποιούνται σε ορισμένα γενετικά σπάνια νοσήματα που επηρεάζουν την καρδιά. Η χρήση φαρμάκων ή εμφυτεύσιμων συσκευών (όπως βηματοδότες) μπορεί να βελτιώσει τη λειτουργία της καρδιάς σε ασθενείς με μυοκαρδιοπάθειες.

Η αντιμετώπιση των μυοκαρδιοπαθειών είναι εξαιρετικά σημαντική για διάφορους λόγους, ειδικά όταν συνδέονται με σπάνια νοσήματα:

- **Πρόληψη Καρδιακής Ανεπάρκειας:** Οι μυοκαρδιοπάθειες, εάν δεν αντιμετωπιστούν έγκαιρα, μπορούν να οδηγήσουν σε καρδιακή ανεπάρκεια, όπου η καρδιά δεν μπορεί να αντλεί αρκετό αίμα για να καλύψει τις ανάγκες του σώματος. Αυτό μπορεί να έχει σοβαρές συνέπειες για την υγεία, όπως κόπωση, δυσκολία στην αναπνοή και μειωμένη αντοχή στην καθημερινή δραστηριότητα.
- **Μείωση του Κινδύνου Αρρυθμιών:** Οι ασθενείς με μυοκαρδιοπάθειες συχνά εμφανίζουν αρρυθμίες, δηλαδή ακανόνιστους καρδιακούς παλμούς. Αυτές οι αρρυθμίες μπορεί να προκαλέσουν αιφνίδιο θάνατο εάν δεν ελεγχθούν σωστά. Η έγκαιρη διάγνωση και η σωστή διαχείριση μειώνουν σημαντικά τον κίνδυνο αυτών των επιπλοκών.

- **Βελτίωση Ποιότητας Ζωής:** Η αποτελεσματική διαχείριση των μυοκαρδιοπαθειών μπορεί να βελτιώσει δραστικά την ποιότητα ζωής των ασθενών. Αντιμετωπίζοντας τα συμπτώματα, όπως κόπωση, δύσπνοια και καρδιακή ανεπάρκεια, οι ασθενείς μπορούν να διατηρήσουν έναν πιο ενεργό και αυτόνομο τρόπο ζωής.
- **Αποτροπή Επιπλοκών από Σπάνια Νοσήματα:** Πολλά σπάνια γενετικά και μεταβολικά νοσήματα συνδέονται με μυοκαρδιοπάθειες. Η σωστή αντιμετώπιση των μυοκαρδιοπαθειών βοηθά στη μείωση των επιπλοκών αυτών των νοσημάτων και στην καθυστέρηση της εξέλιξής τους. Για παράδειγμα, η διαχείριση της μυοκαρδιοπάθειας μπορεί να παρατείνει τη ζωή των ασθενών και να βελτιώσει τη λειτουργικότητά τους.
- **Αποφυγή Καρδιοχειρουργικών Επεμβάσεων:** Σε ορισμένες περιπτώσεις, η έγκαιρη φαρμακευτική ή μη επεμβατική αντιμετώπιση μπορεί να αποτρέψει την ανάγκη για επεμβατικές διαδικασίες, όπως μεταμόσχευση καρδιάς ή εμφύτευση συσκευών όπως οι βηματοδότες και οι απινιδωτές.
- **Γενετική Πρόληψη και Καθοδήγηση:** Οι μυοκαρδιοπάθειες έχουν συχνά γενετική βάση, οπότε η έγκαιρη διάγνωση και διαχείριση μπορεί να βοηθήσει στην προληπτική φροντίδα των συγγενών. Η γενετική καθοδήγηση επιτρέπει σε οικογένειες να ενημερωθούν για τους κινδύνους και τις επιλογές πρόληψης ή έγκαιρης διάγνωσης σε μέλη της οικογένειας.
- **Προσαρμογή Θεραπείας σε Σπάνια Νοσήματα:** Σε πολλές περιπτώσεις, οι ασθενείς με σπάνια νοσήματα μπορεί να χρειάζονται προσαρμοσμένες θεραπείες για την αντιμετώπιση της μυοκαρδιοπάθειας. Η σωστή θεραπευτική προσέγγιση (π.χ. φάρμακα, ενζυμικές θεραπείες) βοηθά στην καλύτερη αντιμετώπιση της κατάστασης και στη βελτίωση της πρόγνωσης.
- **Αποτροπή Επιπλοκών:** Η καρδιακή ανεπάρκεια ή οι αρρυθμίες που προέρχονται από μυοκαρδιοπάθειες μπορεί να επηρεάσουν και άλλα συστήματα του σώματος, όπως τα νεφρά και τους πνεύμονες. Η έγκαιρη και σωστή αντιμετώπιση μειώνει τον κίνδυνο αυτών των δευτερευόντων επιπλοκών.

Συνοπτικά, η σωστή αντιμετώπιση των μυοκαρδιοπαθειών είναι κρίσιμη για την πρόληψη σοβαρών επιπλοκών, τη βελτίωση της ποιότητας ζωής και την αύξηση της διάρκειας ζωής των ασθενών, ειδικά αυτών που πάσχουν από σπάνια νοσήματα.

7. Πώς επηρεάζουν οι μυοκαρδιοπάθειες την ποιότητα ζωής;

Οι μυοκαρδιοπάθειες επηρεάζουν διάφορους τομείς της καθημερινότητας των ασθενών. Τα σωματικά συμπτώματα, όπως η δύσπνοια, η κόπωση και οι περιορισμένες φυσικές αντοχές, καθιστούν πιο δύσκολη τη σωματική δραστηριότητα και την κοινωνική αλληλεπίδραση και επιτείνουν αισθήματα απογοήτευσης ή απομόνωσης.

Η ψυχολογική επιβάρυνση είναι επίσης έντονη. Η ανησυχία για την εξέλιξη της υγείας και η αβεβαιότητα για το μέλλον μπορούν να επηρεάσουν αρνητικά τη διάθεση των ασθενών. Οι συχνές ιατρικές επισκέψεις και οι θεραπείες που απαιτούνται για τη διαχείριση της πάθησης προκαλούν συχνά πρόσθετο στρες και συναισθηματική πίεση.

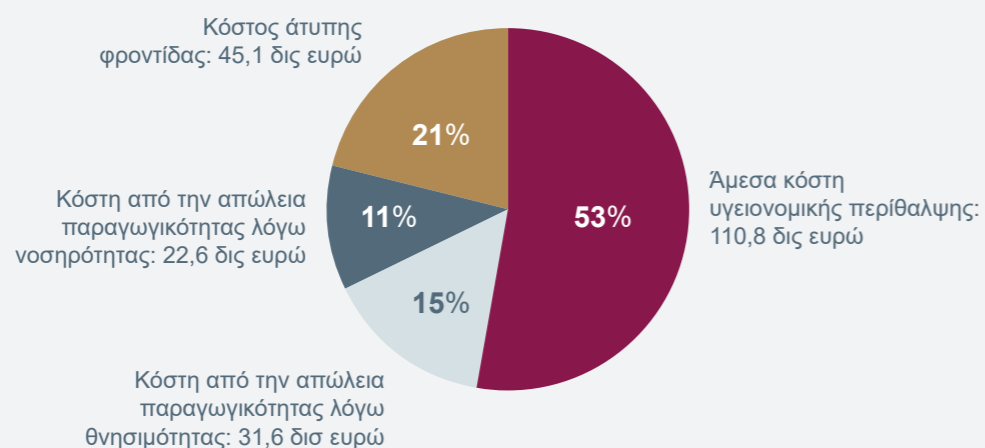
Το οικονομικό φορτίο είναι ένας ακόμη κρίσιμος παράγοντας που επηρεάζει την ποιότητα ζωής. Η ανάγκη για συνεχή ιατρική παρακολούθηση και φαρμακευτική αγωγή, συνεπάγεται σημαντικά άμεσα και έμμεσα κόστη που συχνά καλούνται να καλύψουν οι ασθενείς και οι οικογένειές τους, οδηγώντας σε επιπλέον άγχος και κοινωνικές προκλήσεις.

Τέλος, οι μυοκαρδιοπάθειες μπορούν να επηρεάσουν τις σχέσεις και τη δυναμική της οικογένειας. Η καθημερινή φροντίδα που απαιτείται για τη διαχείριση της πάθησης αποτελεί συχνά ευθύνη των οικείων προσώπων, προκαλώντας πιθανές εντάσεις και αλλαγές στη σχέση μεταξύ των μελών της οικογένειας. Για το λόγο αυτό είναι συχνά εξαιρετικά σημαντική η ψυχολογική υποστήριξη τόσο των ασθενών, όσο και των φροντιστών τους.

8. Ποιο είναι το οικονομικό κόστος των μυοκαρδιοπαθειών;

Οι καρδιαγγειακές παθήσεις έχουν υψηλότερο κόστος σε σύγκριση με κάθε άλλη θεραπευτική κατηγορία, περίπου €110,8 δισεκατομμύρια ετησίως στην Ευρωπαϊκή Ένωση (Σχήμα 4) (European Heart Network, 2017).

Σχήμα 4. Τα καρδιαγγειακά νοσήματα κόστισαν στην Ευρωπαϊκή Ένωση 210 δισεκατομμύρια ευρώ το 2015.



Αναφορικά με τις μυοκαρδιοπάθειες, αν και δεν υπάρχουν διαθέσιμα δεδομένα για την Ελλάδα, μία πληθώρα μελετών στην Ευρώπη έχουν τεκμηριώσει ότι οι παθήσεις αυτές επιφέρουν μεγάλο οικονομικό κόστος.

- Σε εθνικό επίπεδο στη Γαλλία, εκτιμάται ότι οι ασθενείς με μυοκαρδιοπάθειες αντιστοιχούν στο 11,3% των νοσηλειών για καρδιακή ανεπάρκεια, στο 33% των εμφυτεύσεων απινιδωτή, στο 38% μηχανικής υποστήριξης του κυκλοφορικού και στο 51% των μεταμοσχεύσεων καρδιάς.
- Στη Γερμανία, το 65% των μεταμοσχεύσεων καρδιάς γίνεται σε ασθενείς με μυοκαρδιοπάθειες.
- Στην Ιταλία, περίπου ένας στους τρεις ασθενείς με διαγνωσμένη υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια χρειάστηκε τουλάχιστον μία φορά έκτακτη νοσηλεία κατά τη διάρκεια έξι ετών. (Ciabatti M, et al., 2020).
- Πρόσφατα δεδομένα από τη Γερμανία και το Ηνωμένο Βασίλειο δείχνουν ότι η αποφρακτική υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια συνεπάγεται σημαντικό οικονομικό βάρος που αυξάνεται δραματικά ανάλογα με το βαθμό σοβαρότητας της καρδιακής ανεπάρκειας, κυρίως λόγω των δαπανών νοσηλείας.

9. Έμμεσα κοινωνικοοικονομικά κόστη

Τα έμμεσα κοινωνικοοικονομικά κόστη των μυοκαρδιοπαθειών απορρέουν κυρίως από την απώλεια παραγωγικότητας τόσο για τους ασθενείς όσο και για τους φροντιστές τους. Η επιβάρυνση της υγείας που προκαλεί η πάθηση συχνά περιορίζει την ικανότητα των ατόμων να συμμετέχουν πλήρως στην εργασία τους. Οι ασθενείς με μυοκαρδιοπάθειες αναγκάζονται τακτικά να πάρουν άδεια, είτε λόγω των συμπτωμάτων, είτε εξαιτίας της ανάγκης για συχνές ιατρικές επισκέψεις και θεραπείες. Αυτή η καθημερινότητα επηρεάζει συχνά τη συνολική παραγωγικότητα του ατόμου, προκαλώντας οικονομικές δυσκολίες.

Επιπλέον, η μειωμένη ικανότητα εργασίας των ασθενών συχνά έχει ως αποτέλεσμα την πρόωρη συνταξιοδότηση ή την αναγνώριση του αναπηρικού καθεστώτος, που επιβαρύνει περαιτέρω τα συστήματα κοινωνικής ασφάλισης. Οι ασθενείς που δεν μπορούν να συνεχίσουν την επαγγελματική τους ζωή λόγω της μυοκαρδιοπάθειας, συχνά εξαρτώνται από συντάξεις αναπηρίας ή άλλες μορφές κοινωνικής στήριξης. Ως αποτέλεσμα, προκύπτουν αυξημένα κόστη για τα κοινωνικά συστήματα και μείωση των φορολογικών εσόδων και ασφαλιστικών εισφορών.

Οι φροντιστές των ατόμων με μυοκαρδιοπάθειες αντιμετωπίζουν και αυτοί σημαντικές κοινωνικοοικονομικές επιπτώσεις. Συχνά, οι συγγενείς αναγκάζονται να μειώσουν ή να εγκαταλείψουν την εργασία τους προκειμένου να παρέχουν τη συνεχή φροντίδα που απαιτείται. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε μείωση του εισοδήματός τους και περιορισμό των επαγγελματικών ευκαιριών, δημιουργώντας οικονομική πίεση, πέρα από τη συναισθηματική πίεση που συνοδεύει την παροχή φροντίδας.

Αντιμετωπίζοντας τις προκλήσεις και τις ανικανοποίητες ανάγκες υγείας

Είναι αναγκαία μία σειρά παρεμβάσεων σε επίπεδο πολιτικής υγείας για να αντιμετωπιστούν οι κύριες προκλήσεις και τα κενά σε όλο το φάσμα φροντίδας των μυοκαρδιοπαθειών, συμπεριλαμβανομένης της διάγνωσης, της διαχείρισης της νόσου και της ολιστικής υποστήριξης. Επιπλέον, απαιτούνται πρωτοβουλίες για την ενδυνάμωση των ασθενών και των φροντιστών τους, καθώς και την υποστήριξη της έρευνας και καινοτομίας στο συγκεκριμένο τομέα.

Η ενότητα αυτή περιλαμβάνει συστάσεις για τη βελτίωση της αντιμετώπισης των μυοκαρδιοπαθειών στην Ελλάδα. Ορισμένες από αυτές αφορούν σε προκλήσεις του υγειονομικού συστήματος που σχετίζονται και με άλλες χρόνιες παθήσεις, συνεπώς η αξία της εφαρμογής τους δεν περιορίζεται στη συγκεκριμένη θεραπευτική κατηγορία.

Στην Ελλάδα ενώ αντιμετωπίζεται όλο και πιο οργανωμένα η πρόκληση του αιφνιδίου θανάτου, δεν υπάρχει ολοκληρωμένη πολιτική φροντίδας των ασθενών με καρδιακή ανεπάρκεια.

Σχήμα 5. Οι προτεινόμενοι πυλώνες του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για την προαγωγή της Καρδιαγγειακής Υγείας στην Ελλάδα

Πρόληψη & έγκαιρη διάγνωση

- Προγράμματα check-up
- Έλεγχος νεαρού πληθυσμού υψηλού ρίσκου
- Συλλογή δεδομένων από γενετικές εξετάσεις
- Εκπαίδευση ιατρών για ακριβή διάγνωση
- Επαρκής στελέχωση και χρηματοδότηση εξειδικευμένων κέντρων

Ευαισθητοποίηση & εγγραμματοσύνη υγείας

- Στόχευση στην αναγνώριση συμπτωμάτων
- Ισότιμη πρόσβαση στην πληροφόρηση
- Εκπαίδευση επαγγελματιών υγείας



Ολιστική προσέγγιση

- Διεπιστημονική φροντίδα με επίκεντρο τον ασθενή
- Πρόσβαση σε εξειδικευμένες υπηρεσίες αποκατάστασης
- Ψυχολογική υποστήριξη για ασθενείς και φροντιστές
- Συμβουλευτική οικογενειακού προγραμματισμού
- Παροχή παρηγορητικής φροντίδας

Δυνατό οικοσύστημα Έρευνας & Ανάπτυξης

- Βιώσιμη χρηματοδότηση καινοτόμων καρδιολογικών θεραπειών
- Εθνικοί στόχοι και κίνητρα για επενδύσεις κλινικής έρευνας
- Διευκόλυνση συμμετοχής ασθενών σε κλινικές μελέτες
- Απλοποίηση διαδικασιών εγκρίσεων μελετών

Ποιότητα & τρόπος ζωής

- Συστηματική παροχή εκπαιδευτικών δράσεων
- Ψηφιακά εργαλεία για εύκολη πλοήγηση στο ΕΣΥ
- Προαγωγή της φυσικής δραστηριότητας
- Σχέδιο για την προώθηση υγιεινής διατροφής και την αντιμετώπιση της παχυσαρκίας
- Προγράμματα ψυχολογικής υποστήριξης

Συλλογή και διαμοιρασμός δεδομένων

- Μητρώο Νεανικού Αιφνιδίου Θανάτου
- Μητρώο Κληρονομικών Παθήσεων της Καρδιάς
- Διασύνδεση δεδομένων με Ατομικό Φάκελο Υγείας
- Συλλογή και αξιοποίηση δεδομένων πραγματικού κόσμου (real world data)

1. Πρόληψη, προσυμπτωματικός έλεγχος και έγκαιρη διάγνωση

Οι μυοκαρδιοπάθειες συχνά παραμένουν αδιάγνωστες, ειδικά σε νεότερα, φαινομενικά υγιή άτομα. Επιπλέον, ένα σημαντικό ποσοστό ασθενών συχνά αναζητά πολύ αργά εξειδικευμένες υπηρεσίες φροντίδας. Είναι συνεπώς αναγκαίο να αυξήσουμε τις προσπάθειες ενημέρωσης και ευαισθητοποίησης στην Ελλάδα, καθώς έχει αποδειχθεί ότι η έγκαιρη διάγνωση και πρόσβαση στη θεραπεία συμβάλλουν σε καλύτερες εκβάσεις.

Οι μέθοδοι που χρησιμοποιούνται για τη διερεύνηση των μυοκαρδιοπαθειών περιλαμβάνουν ηλεκτροκαρδιογράφημα, υπερηχοκαρδιογράφημα, περιπατητική καταγραφή ρυθμού (Holter), δοκιμασία κοπώσεως, μαγνητική τομογραφία, πυρηνική απεικόνιση, βιοχημικές εξετάσεις και γενετικό έλεγχο. Αυτές οι εξετάσεις είναι απαραίτητες για να αποκλείσουν άλλες υποκείμενες αιτίες όπως υψηλή αρτηριακή πίεση ή βαλβιδικές ή διηθητικές νόσους, αλλά και για να τεκμηριώσουν τη διάγνωση μυοκαρδιοπάθειας για έναν συγκεκριμένο ασθενή.

Για την ανίχνευση και την παρακολούθηση ορισμένων κληρονομικών καρδιακών παθήσεων, όπως οι υπερτροφικές και οι διατακτικές μυοκαρδιοπάθειες, το ηλεκτροκαρδιογράφημα χρησιμοποιείται ως κύριο εργαλείο ανίχνευσης ενώ η μαγνητική τομογραφία και οι γενετικές εξετάσεις συμβάλλουν στη διάγνωση και τη διαστρωμάτωση κινδύνου. Η μαγνητική τομογραφία θεωρείται μια ασφαλής και ολοκληρωμένη μέθοδος απεικόνισης για την αξιολόγηση της καρδιάς και των αγγείων, ιδίως για ασθενείς με πολύπλοκες συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες, που απαιτούν επαναλαμβανόμενες εξετάσεις.

Παρά ταύτα, είναι αναγκαίο να τονιστεί ότι ακόμα και μεταξύ των επαγγελματιών υγείας, η εκτίμηση της κατάστασης του ασθενούς και ο καθορισμός της ακριβούς θεραπείας συνεχίζουν να αντιμετωπίζουν σημαντικές προκλήσεις στην πράξη. Η Ευρωπαϊκή Καρδιολογική Εταιρεία πρόσφατα περιέλαβε τη μαγνητική τομογραφία στη διαγνωστική διαδικασία όλων των ασθενών με μυοκαρδιοπάθειες στις συστάσεις της, όπως δημοσιεύτηκαν στις κατευθυντήριες οδηγίες του 2023.

Δεδομένης της ισχυρής συσχέτισης της γενετικής με τις μυοκαρδιοπάθειες, ο ρόλος της γενετικής εξέτασης είναι καθοριστικός για την ταυτοποίηση ατόμων με κληρονομικές μυοκαρδιοπάθειες, ακόμη και αν είναι ασυμπτωματικοί. Ο τομέας αυτός είναι καθοριστικός για την αναγνώριση της ακριβούς υποκείμενης αιτίας για έναν ασθενή, αλλά και σε ορισμένες περιπτώσεις για τη διαστρωμάτωση κινδύνου. Σημαντικός είναι επίσης ο ρόλος της γενετικής εξέτασης στον εντοπισμό φορέων της μετάλλαξης χωρίς κλινικές εκδηλώσεις στους συγγενείς.

ΤΟ ΓΝΩΡΙΖΑΤΕ;

Στο πλαίσιο των δράσεων του Δικτύου Ιατρικής Ακριβείας στην Καρδιολογία, από το 2019 έχουν συνολικά εξεταστεί κλινικά πάνω από 2.000 ασθενείς με κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα, ενώ έχουν καταγραφεί πάνω από 1.000 οικογένειες των οποίων κάποιο μέλος πέθανε αιφνιδώς. Συνολικά, 3.000 οικογένειες με κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα ή ιστορικό νεανικού αιφνιδίου θανάτου στη χώρα βρίσκονται υπό στενή παρακολούθηση και 350 αρχικοί ασθενείς έχουν προβεί σε γενετικό έλεγχο και παράλληλα ελέγχονται γενετικώς οι οικογένειές τους.

Μέχρι στιγμής, οι γενετικοί έλεγχοι έχουν εντοπίσει μέλη οικογενειών που δεν γνώριζαν ότι είχαν κάποιο γενετικό καρδιολογικό νόσημα, καθώς και φορείς παθολογικών γονιδίων που θα εκδηλώσουν τη νόσο αργότερα στη ζωή τους και θα τη μεταδώσουν στην επόμενη γενιά. Συγκεκριμένα στο 49% των οικογενειών εντοπίστηκαν μέλη που δεν γνώριζαν ότι είχαν υποκλινική νόσο ή γενετική ευαισθησία.

Η πρόωμη αυτή διάγνωση συμβάλλει στην αποτροπή μεταφοράς των νοσημάτων στις επόμενες γενεές και διαμέσου της παρακολούθησης των μικρών παιδιών σε οικογένειες όπου κάποιο μέλος έχει διαγνωσθεί με γενετικό νόσημα, οι ειδικοί μπορούν πλέον να παρακολουθούν την πορεία των διαφορετικών νοσημάτων εν τω γεννάσθαι. Η συστηματική παρακολούθηση των μελών των οικογενειών προτού καν εμφανίσουν συμπτώματα του νοσήματος αλλά και σε όλη την πορεία της νόσου δίνει την ευκαιρία συγκέντρωσης γνώσης για τη γέννηση και την εξέλιξη των κληρονομικών καρδιολογικών νοσημάτων, η οποία είναι πολύτιμη για την έρευνα και την ανάπτυξη νέων θεραπευτικών προσεγγίσεων ενώ συγχρόνως επιτρέπει στους εξειδικευμένους επαγγελματίες υγείας να παρέμβουν εγκαίρως και με τη βοήθεια που παρέχει η φαρμακογενετική να χορηγήσουν σε αρκετές περιπτώσεις νέα, καινοτόμα φάρμακα προσφέροντας καλύτερη ποιότητα ζωής.

Επιπλέον για πρώτη φορά καθίσταται δυνατή η «χαρτογράφηση» των περιοχών της χώρας μας που αποτελούν «φωλιές» κληρονομικών νοσημάτων με καρδιαγγειακή εμπλοκή. Με τον τρόπο αυτό, οι ειδικοί του Δικτύου έχουν τη δυνατότητα στοχευμένης ιατρικής παρέμβασης σε διαφορετικές περιοχές που έχουν ήδη σημειωθεί στον «γενετικό χάρτη» και συγκεκριμένα στη Νάξο, στη Μήλο και στη Μύκονο όπου εντοπίζεται η νόσος Νάξος, στους Φούρνους Ικαρίας όπου εντοπίζεται η νόσος Cohen, στην Ικαρία όπου εντοπίζεται η Αταξία του Φρίντριχ, στην Κάλυμνο όπου εντοπίζεται η νόσος Wilson, στην Κρήτη όπου εμφανίζονται η προπιοτική οξυουρία, η υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια και η ΑΤΤΡ-αμυλοείδωση, στη Χίο όπου εντοπίζεται η νόσος Kennedy και στη Μάνη όπου παρατηρείται σε υψηλότερα ποσοστά η μυοτονική δυστροφία τύπου 1.

Ακριβώς λόγω του συμπλέγματος των νησιών της και των ορεινών όγκων της που ιστορικά οδηγούσαν σε κλειστές κοινωνίες και δημιουργούσαν τις προϋποθέσεις για την εμφάνιση κληρονομικών καρδιαγγειακών παθήσεων, η Ελλάδα είναι συνιστά ένα «φυσικό τάρκο» σπάνιων και κληρονομικών νοσημάτων. Στο πλαίσιο αυτή, η δημιουργία του επιδημιολογικού κλινικογενετικού χάρτη της χώρας ανοίγει τον δρόμο για στοχευμένες παρεμβάσεις σε περιοχές όπου ενδημούν τέτοιου είδους νοσήματα, ανάμεσά τους και οι μυοκαρδιοπάθειες.

Τα παραπάνω βήματα συνιστούν μία συντονισμένη εθνική προσπάθεια που αποσκοπεί στο να αποτελέσει την επιστημονική βάση προόδου και καλύτερης αντιμετώπισης των καρδιαγγειακών νοσημάτων στη χώρα μας και ένα πρότυπο σε διεθνές επίπεδο.

Συστάσεις πολιτικής υγείας

Για την αποτελεσματική αντιμετώπιση των μυοκαρδιοπαθειών, είναι κρίσιμο να δοθεί έμφαση στον προσυμπτωματικό έλεγχο και την έγκαιρη ανίχνευση της νόσου, καθώς και στον έγκαιρο εντοπισμό των ασθενών που διατρέχουν υψηλό κίνδυνο.

- Εφαρμογή προγραμμάτων check-up, αξιολόγησης κινδύνου, καθοδήγησης για τη διατήρηση ενός υγιεινού τρόπου ζωής, ακόμη και για φαινομενικά υγιή άτομα.
- Ιδιαίτερη προσοχή πρέπει να δοθεί στην πρόληψη και τον έλεγχο του νεαρού πληθυσμού υψηλού ρίσκου, καθώς οι νεότεροι συνήθως επηρεάζονται περισσότερο από τις μυοκαρδιοπάθειες.
- Για την ενίσχυση της πρόληψης, είναι επίσης σημαντικό να ενδυναμωθούν οι συγγενείς των ασθενών με μυοκαρδιοπάθειες, ώστε να παρακολουθούνται τακτικά. Για παράδειγμα, μπορεί να τους προσφερθεί συμβουλευτική ή να ενθαρρυνθούν να υποβληθούν σε έλεγχο. Η αύξηση της συλλογής δεδομένων από προγράμματα γενετικών εξετάσεων και η ενίσχυση της αναγνώρισης καρδιαγγειακών συμπτωμάτων από τους επαγγελματίες υγείας είναι βασικές προϋποθέσεις για την αύξηση της ευαισθητοποίησης και την αντιμετώπιση της νόσου.

2. Ευαισθητοποίηση και εγγραμματοσύνη υγείας

Όπως περιγράφει ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας, οι καρδιαγγειακές παθήσεις κατατάσσονται στις κύριες αιτίες θανάτου και αναπηρίας παγκοσμίως, με ένα σημαντικό ποσοστό αυτών των περιστατικών να μπορούν να προληφθούν μέσω ενός καλύτερου τρόπου ζωής και της αποφυγής παραγόντων κινδύνου όπως το κάπνισμα, η ανθυγιεινή διατροφή, η έλλειψη άσκησης, η κατανάλωση αλκοόλ και το άγχος. Ωστόσο, τα σχετικά χαμηλά επίπεδα εγγραμματοσύνης υγείας συνιστούν εμπόδιο έναντι της αποτελεσματικής αντιμετώπισης αυτών των παραγόντων.

Επιστημονικές μελέτες τεκμηριώνουν ότι η σε βάθος κατανόηση των συμπεριφορικών κινδύνων και η αυξημένη αντίληψη προσωπικής ευπάθειας αποτελούν βασικούς παράγοντες που οδηγούν στην υιοθέτηση ενός υγιεινού τρόπου ζωής και στη μείωση της πιθανότητας εμφάνισης καρδιαγγειακών παθήσεων. Συνεπώς, η σημασία του προσυμπτωματικού ελέγχου και της έγκαιρης ανίχνευσης είναι καθοριστική, καθώς συμβάλλουν στην ενημέρωση των ατόμων για την κατάσταση της υγείας τους και τα παρακινούν να υιοθετήσουν θετικές αλλαγές στη συμπεριφορά τους.

Ενώ τα δεδομένα για αυτό το ζήτημα στην Ελλάδα παραμένουν περιορισμένα, μια μελέτη που διεξήχθη από το Ινστιτούτο Πολιτικής Υγείας για λογαριασμό της Ένωσης Ασθενών Ελλάδας το 2022, τεκμηριώνει ότι το επίπεδο εγγραμματοσύνης υγείας των Ελλήνων αξιολογείται ως χαμηλό, με 2 στους 3 ασθενείς να δηλώνουν ότι δυσκολεύονται να κατανοήσουν βασικές πληροφορίες σχετικά με θέματα που αφορούν στην υγεία τους.

Οι εκστρατείες ευαισθητοποίησης για την υπεύθυνη ενημέρωση των πολιτών, αλλά και των επαγγελματιών υγείας, για τις μυοκαρδιοπάθειες, τα πιθανά συμπτώματα και τους τρόπους ανίχνευσης και αντιμετώπισης, μπορούν να ενθαρρύνουν τα άτομα να συμβουλευτούν έγκαιρα έναν ειδικό. Σε αυτό το πλαίσιο, ενέργειες που σχετίζονται με τη συστηματική διάδοση αξιόπιστων πληροφοριών θα συμβάλουν καθοριστικά στη μείωση της καθυστερημένης ή λανθασμένης διάγνωσης, καθώς και της υποδιάγνωσης.

Συστάσεις πολιτικής υγείας

Συνίσταται η περαιτέρω επικέντρωση του Εθνικού Συστήματος Υγείας στην ευαισθητοποίηση του πληθυσμού αναφορικά με τους παράγοντες κινδύνου και των μέτρων πρόληψης των καρδιαγγειακών νόσων, προωθώντας την έγκαιρη διάγνωση και την κατάλληλη παρακολούθηση των συγγενών.

- Ανάπτυξη δράσεων ευαισθητοποίησης του γενικού πληθυσμού και στοχευμένων ομάδων προκειμένου να αναγνωρίζουν τα πιθανά συμπτώματα. Διαμέσου της υπεύθυνης και κατανοητής ενημέρωσης, τα άτομα ενθαρρύνονται να αναγνωρίσουν τη νόσο και να ζητήσουν ιατρική συμβουλή. Η έγκαιρη διάγνωση που προκύπτει από αυτήν την προσέγγιση είναι ευεργετική για τη θεραπεία και την εξέλιξη της νόσου, προλαμβάνοντας δυνητικά σοβαρούς κινδύνους.
- Προτεραιοποίηση δράσεων που στοχεύουν στον περιορισμό των ανισοτήτων πρόσβασης στην υπεύθυνη πληροφόρηση. Οι πρωτοβουλίες ευαισθητοποίησης οφείλουν να σχεδιάζονται με τρόπο που να γεφυρώνει αυτό το χάσμα γνώσης, διασφαλίζοντας ότι άτομα από όλες τις κοινωνικοοικονομικές κατηγορίες έχουν ίση πρόσβαση σε πληροφορίες για τα νοσήματα, τα μέτρα πρόληψης, τις επιλογές διάγνωσης και τις υπηρεσίες φροντίδας.
- Η εκπαίδευση και ευαισθητοποίηση όλων των επαγγελματιών υγείας που δεν εξειδικεύονται στον τομέα των καρδιαγγειακών παθήσεων είναι ζωτικής σημασίας για την έγκαιρη διάγνωση της νόσου και μπορεί να συμβάλει καθοριστικά στην αποφυγή λανθασμένων διαγνώσεων.

3. Μία ολιστική προσέγγιση για την υποστήριξη και φροντίδα των ασθενών

Η πολύπλοκη φύση των μυοκαρδιοπαθειών οδηγεί σε σύνθετες ανάγκες των ασθενών. Παρέχοντας πρόσβαση σε υπηρεσίες υποστήριξης, καθώς και σε αξιόπιστες πληροφορίες και ψηφιακά εργαλεία, οι επαγγελματίες υγείας μπορούν να προσφέρουν την απαραίτητη βοήθεια για την ικανοποίηση αυτών των αναγκών. Ακριβώς για αυτό το λόγο είναι κρίσιμος ο ρόλος των Κέντρων Αριστείας για τη διαχείριση των κληρονομικών καρδιαγγειακών παθήσεων στο Εθνικό Σύστημα Υγείας, ως δομές παροχής ολιστικής φροντίδας προς τους ασθενείς και τις οικογένειές τους, καθώς και προαγωγής της επιστημονικής έρευνας.

Τα τελευταία χρόνια, η υγειονομική περίθαλψη γίνεται σταδιακά πιο ασθενοκεντρική, με την έννοια ότι εστιάζει περισσότερο στις ανάγκες του ασθενούς με βάση τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του κάθε ατόμου. Σε αυτό το πλαίσιο, μία πρακτική που συνιστάται διεθνώς είναι η εφαρμογή των μετρήσεων αποτελεσμάτων που αναφέρονται από τους ασθενείς (Patient Reported Outcome Measures - PROMs) και των μετρήσεων εμπειρίας που αναφέρονται από τους ασθενείς (Patient Reported Experience Measures - PREMs).

Με τον όρο PREMs εννοούμε τα εργαλεία που μετρούν την εμπειρία ενός ατόμου από τη χρήση των υγειονομικών υπηρεσιών, όπως ο χρόνος αναμονής, η ποιότητα της επικοινωνίας με το ιατρικό προσωπικό, η εμπλοκή στη λήψη αποφάσεων κ.λπ. Αντίστοιχα τα PROMs παρέχουν δεδομένα σχετικά με την αντίληψη που έχει ένα άτομο για την κατάσταση της υγείας του, στα οποία αξιολογούνται πτυχές όπως τα συμπτώματα, οι λειτουργικές ικανότητες και η αυτονομία. Με αυτό τον τρόπο επιτρέπεται στους κλινικούς γιατρούς να κατανοήσουν καλύτερα πώς οι ασθενείς αντιλαμβάνονται τον αντίκτυπο της νόσου και της θεραπείας στον τρόπο και την ποιότητα ζωής τους. Ωστόσο, τα εργαλεία αυτά έχουν γνωρίσει μέχρι στιγμής εξαιρετικά περιορισμένη χρήση στην Ελλάδα, παρά το τεκμηριωμένο όφελός τους στη διαμόρφωση των κατάλληλων πολιτικών υγείας και στην αναβάθμιση της φροντίδας.

Ένας δεύτερος πυλώνας στην ολιστική υποστήριξη είναι η ενδυνάμωση των ασθενών και η διευκόλυνση των κοινών αποφάσεων. Ο όρος ενδυνάμωση αντιστοιχεί στη διαδικασία που βοηθά τους ασθενείς να αποκτούν έλεγχο της ζωής τους και να εστιάζουν στα θέματα που οι ίδιοι θεωρούν σημαντικά. Η λήψη κοινών αποφάσεων ιατρού και ασθενούς λαμβάνει υπόψη τις προτιμήσεις και τις αξίες του ασθενή. Καθίσταται, συνεπώς, σημαντικό οι ασθενείς και οι επαγγελματίες υγείας να αλληλοεπιδρούν συμπληρωματικά κατά την παροχή υγειονομικής φροντίδας. Αυτός ο στόχος επιτυγχάνεται μέσω διαμοιρασμού κατανοητών πληροφοριών μεταξύ ασθενών και ιατρών, και απλουστευμένης επικοινωνίας των συμπτωμάτων, της θεραπείας και των φαρμακευτικών επιλογών, ώστε να υποστηρίζονται οι ασθενείς να εκτιμήσουν τις θετικές και αρνητικές παραμέτρους των αποφάσεων που καθορίζουν την υγεία και τη θεραπεία τους.

Τέλος, η βιβλιογραφία τεκμηριώνει ότι η κοινωνική στήριξη και η ύπαρξη ενός ισχυρού υποστηρικτικού δικτύου (ομάδες-συνεδρίες ομοτίμων, κοινωνικός λειτουργός, ψυχολόγος κ.λπ.) μειώνουν σημαντικά τον κίνδυνο καρδιαγγειακών νοσημάτων και ανακουφίζουν τα συμπτώματα των ασθενών. Είναι, συνεπώς, κρίσιμο για την Πολιτεία σε συνεργασία με την επιστημονική κοινότητα και τους συλλόγους ασθενών, να διασφαλίσει ένα επαρκώς αποτελεσματικό πλαίσιο υποστήριξης, αξιοποιώντας και τα συγκριτικά πλεονεκτήματα της ψηφιακής τεχνολογίας.

ΤΟ ΓΝΩΡΙΖΑΤΕ;

Το Ωνάσειο Καρδιοχειρουργικό Κέντρο αναγνωρίστηκε πρόσφατα ως το πρώτο Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων και Κληρονομικών Καρδιολογικών Παθήσεων στην Ελλάδα.

Η Μονάδα Κληρονομικών Παθήσεων της Καρδιάς λειτουργεί στους εξής άξονες:

- Παροχή ολοκληρωμένης και υψηλής ποιότητας φροντίδας υγείας σε ασθενείς που πάσχουν από σπάνια και πολύπλοκα νοσήματα
- Διασφάλιση της ισότιμης πρόσβασης των ασθενών σε πολυεπιστημονικές ομάδες επαγγελματιών υγείας
- Ενίσχυση της συνεργασίας και της δικτύωσης με άλλα Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης σε εθνικό, ευρωπαϊκό ή και διεθνές επίπεδο
- Ανάπτυξη της συνεργασίας με συλλόγους ασθενών που πάσχουν από σπάνια και πολύπλοκα νοσήματα της καρδιάς.

Το Ωνάσειο Καρδιοχειρουργικό Κέντρο, είναι ένα από τα ελάχιστα Ευρωπαϊκά Κέντρα, όπου ασθενείς με Κληρονομικά Καρδιολογικά Νοσήματα και οι συγγενείς τους αντιμετωπίζονται συνολικά. Αυτό επιτυγχάνεται με την ευρεία καρδιολογική διερεύνηση από εξειδικευμένη Κλινική Μονάδα και τη Γενετική Ανάλυση από το Εργαστήριο Καρδιογενετικής του Ωνασείου, έως την παραπομπή στα Τμήματα Ηλεκτροφυσιολογίας, Καρδιακής Ανεπάρκειας και Μεταμοσχεύσεων του νοσοκομείου για θεραπευτική αντιμετώπιση.

Ήδη, στο Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης έχουν παραπεμφθεί απ' όλη την Ελλάδα, έχουν διερευνηθεί κλινικά και γενετικά και παρακολουθούνται περισσότεροι από 3.500 ασθενείς και συγγενείς τους. Η παρακολούθηση των περισσότερων από αυτούς γίνεται στο πλαίσιο της Εθνικής Εμβληματικής δράσης για τον Νεανικό Αιφνίδιο Θάνατο.

Συστάσεις πολιτικής υγείας

Ο συγκεκριμένος πυλώνας αγγίζει την ψυχική υγεία, ιδιαίτερα στην περίπτωση κληρονομικών μυοκαρδιοπαθειών, καθώς οι ασθενείς ή τα άτομα με κληρονομική προδιάθεση καλούνται να αντιμετωπίσουν το άγχος της μετάδοσης στους απογόνους, περισσότερο ίσως και από την ίδια την αντιμετώπιση του νοσήματος. Λόγω αυτών των διαφορετικών πτυχών, οι ασθενείς συνιστάται να λαμβάνουν ποιοτική μακροπρόθεσμη φροντίδα που να ανταποκρίνεται στις ιδιαίτερες ανάγκες τους.

- Διασφάλιση διεπιστημονικής προσέγγισης για τις μυοκαρδιοπάθειες με επίκεντρο τους ασθενείς και τις οικογένειές τους, όπως συνιστούν οι επικαιροποιημένες Κατευθυντήριες Οδηγίες της Ευρωπαϊκής Καρδιολογικής Εταιρείας (2023). Αυτή η προσέγγιση απαιτεί συντονισμό μεταξύ εμπειρογνομώνων υγείας για τη διάγνωση, την αξιολόγηση και τη διαχείριση των ασθενών με μυοκαρδιοπάθειες, προκειμένου να παρέχεται ένα «εξατομικευμένο μονοπάτι βέλτιστης φροντίδας και συμβουλευτικής για τον τρόπο ζωής από μια διεπιστημονική ομάδα εμπειρογνομώνων». Η έννοια του «εξατομικευμένου μονοπατιού» υποδηλώνει ότι η σύνθεση της ομάδας μπορεί να διαφέρει και να προσαρμόζεται, ανάλογα με τις ανάγκες του ασθενούς και της οικογένειάς του.
- Ενσωμάτωση των PROMs και PREMs στο σύστημα υγείας, ώστε να διασφαλιστεί ότι λαμβάνεται υπόψη η εμπειρία του ασθενούς. Μέσω της χρηματοδότησης και της υποστήριξης διασυνδεδεμένων συστημάτων, ο ασθενής θα μπορεί πλέον να συμμετέχει αποτελεσματικά στο ταξίδι της θεραπείας του.
- Διευκόλυνση της πρόσβασης σε υπηρεσίες αποκατάστασης προσαρμοσμένες στα ειδικά χαρακτηριστικά της νόσου.
- Παροχή υπηρεσιών ψυχολογικής υποστήριξης για ασθενείς και φροντιστές, συμπεριλαμβανομένων αντίστοιχων υπηρεσιών προς την οικογένεια στην περίπτωση αιφνίδιου καρδιακού θανάτου.
- Παροχή συμβουλευτικής οικογενειακού προγραμματισμού και εγκυμοσύνης, καθώς σε ορισμένες περιπτώσεις, ο προεμφυτευτικός γενετικός έλεγχος σε συνδυασμό με την εξωσωματική γονιμοποίηση μπορεί να αξιοποιηθεί για να αποφευχθεί η μετάδοση μιας γενετικής μετάλλαξης στους απογόνους.
- Ενίσχυση των συλλόγων ασθενών, καθώς διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στην παροχή πληροφοριών και πόρων σε ασθενείς και οικογένειες, π.χ. για την υποστήριξη της αυτοφροντίδας, τη συμβουλευτική σε επίπεδο ομοτίμων και τη διευκόλυνση πλοήγησης στο υγειονομικό σύστημα.
- Παροχή υπηρεσιών παρηγορητικής φροντίδας. Πρόκειται για έναν πυλώνα παραμελημένο στην Ελλάδα, ο οποίος ωστόσο συνιστά αναπόσπαστη πτυχή της φροντίδας υγείας.

4. Ποιότητα και τρόπος ζωής

Οι πολιτικές που στοχεύουν στην προώθηση θετικών προτύπων τρόπου ζωής θα πρέπει να αποτελέσουν προτεραιότητα σε επίπεδο πολιτικής υγείας στην Ελλάδα. Είναι σημαντικό να διασφαλιστεί ότι οι ασθενείς με μυοκαρδιοπάθειες παραμένουν όσο το δυνατόν πιο υγιείς, μέσω θετικών αλλαγών όπως υγιεινές συνήθειες, η σωστή τήρηση της αγωγής και η αποτελεσματική συμμετοχή στη φροντίδα.

Η βιβλιογραφία έχει επαρκώς τεκμηριώσει ότι τα ανθυγιεινά διατροφικά πρότυπα, το κάπνισμα, η υπερβολική κατανάλωση αλκοόλ και το χρόνιο στρες συντελούν στην αύξηση του

κινδύνου εμφάνισης καρδιαγγειακών νόσων και ενδέχεται να επιδεινώνουν την έκβαση των μυοκαρδιοπαθειών. Είναι κρίσιμο για τους ασθενείς με μυοκαρδιοπάθειες να διαχειρίζονται την ένταση της σωματικής δραστηριότητας με την αναζήτηση κατάλληλης συμβουλευτικής και να παρακολουθούν προσεκτικά την κληρονομική πτυχή της νόσου, σε περιπτώσεις γενετικής προδιάθεσης. Ο τρόπος ζωής μπορεί να επηρεάσει την πάθηση, ωστόσο, σε πολλές περιπτώσεις, ο κληρονομικός παράγοντας έχει τον κύριο ρόλο. Εδώ ακριβώς απαιτούνται οι παρεμβάσεις της Πολιτείας μέσα από προγράμματα προσυμπτωματικού ελέγχου, έγκαιρης ανίχνευσης και διασύνδεσης με εξειδικευμένα κέντρα.

ΤΟ ΓΝΩΡΙΖΑΤΕ;

Η Μονάδα Καρδιογενετικής και Αθλητικής Καρδιολογίας (Ειδικό Κέντρο Καρδιάς Αθλητών και Νέων- ΕΚΚΑΝ) της Α' Πανεπιστημιακής Καρδιολογικής Κλινικής του Ιπποκρατείου Νοσοκομείου Αθηνών αποτελεί το μοναδικό τμήμα του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών το οποίο διαχειρίζεται ασθενείς με κληρονομούμενα και σπάνια καρδιαγγειακά νοσήματα. Στο πλαίσιο της συνεχούς δράσης για πάνω από 20 έτη, ελέγχονται και παρακολουθούνται ασθενείς όλου του φάσματος των σπανίων νοσημάτων, συμπεριλαμβανομένων των μυοκαρδιοπαθειών, της καρδιακής αμυλοείδωσης, των αρρυθμιολογικών συνδρόμων και των αορτοπαθειών.

Το τμήμα είναι στελεχωμένο από καρδιολόγους πλήρους απασχόλησης με ειδική εκπαίδευση στο αντικείμενο των μυοκαρδιοπαθειών και της αθλητικής καρδιολογίας.

Κατά τη διάρκεια της τελευταίας δετίας έχουν εξετασθεί περί τους 3.500 ασθενείς από όλη την Ελλάδα.

- Η Μονάδα ακολουθεί το μοντέλο του One Stop Shop ώστε ο ασθενής να υποβάλλεται στο σύνολο των βασικών εξετάσεων πριν την κλινική εκτίμηση, ενώ περαιτέρω εξετάσεις διενεργούνται σε συνεργασία με τα λοιπά εξειδικευμένα τμήματα της Α' Πανεπιστημιακής Καρδιολογικής Κλινικής.
- Εντός της μονάδας λειτουργεί Τμήμα Γενετικής Συμβουλευτικής και προγραμματισμού Γενετικών Ελέγχων όπως και Τμήμα Ψυχολογικής Υποστήριξης ασθενών με μυοκαρδιοπάθειες.
- Σε εβδομαδιαία βάση πραγματοποιείται Συνάντηση Διεπιστημονικής Ομάδας (Multidisciplinary Team Meeting) για τη λήψη αποφάσεων σύμπλοκων περιστατικών. Στη συνάντηση μετέχουν μεταξύ άλλων καρδιολόγοι με εξειδίκευση στα κληρονομικά νοσήματα της καρδιάς, επεμβατικοί καρδιολόγοι, ειδικοί στην καρδιαγγειακή απεικόνιση και ηλεκτροφυσιολόγοι.

Η Μονάδα βρίσκεται σε διαδικασία αξιολόγησης ως Κέντρο Εμπειρογνώμοσης για τα σπάνια Καρδιαγγειακά Νοσήματα και την Καρδιακή Αμυλοείδωση.

Η προαγωγή της επιστημονικής έρευνας αποτελεί παράλληλο και κεντρικό άξονα του Τμήματος, γεγονός που αποτυπώνεται σε υψηλό επίπεδο επιστημονικές δημοσιεύσεις, συμμετοχή σε πολυκεντρικές μελέτες και δραστηριοποίηση σε Ευρωπαϊκές Ομάδες Εργασίας.

Συστάσεις πολιτικής υγείας

Τα προγράμματα δημόσιας υγείας και εκπαίδευσης είναι αναγκαίες πολιτικές για την προώθηση της ευαισθητοποίησης και την ενθάρρυνση υιοθέτησης ενός πιο υγιεινού τρόπου ζωής, οδηγώντας τελικά σε μείωση της συχνότητας και περιορισμού του αντίκτυπου των μυοκαρδιοπαθειών στην κοινωνία.

- Υλοποίηση στοχευμένων δράσεων εκπαίδευσης του κοινού και συγκεκριμένων πληθυσμιακών ομάδων σε συνεργασία με την επιστημονική κοινότητα και τους συλλόγους ασθενών.
- Διευκόλυνση της πλοήγησης των πολιτών στο Εθνικό Σύστημα Υγείας και τις υπηρεσίες του μέσω νέων ψηφιακών εργαλείων.

- Προαγωγή της φυσικής δραστηριότητας διαμέσου της υποστήριξης προγραμμάτων που προωθούν την άσκηση με ασφάλεια για τους ασθενείς με μυοκαρδιοπάθειες και για τον ευρύ πληθυσμό.
- Προώθηση υγιεινών διατροφικών προτύπων, με την ανάπτυξη ενός εθνικού στρατηγικού σχεδίου για την αντιμετώπιση της παχυσαρκίας.
- Παροχή προγραμμάτων ψυχολογικής υποστήριξης προκειμένου να βοηθήσουν τους ασθενείς να διαχειριστούν το στρες ή / και την κατάθλιψη που συχνά συνοδεύουν τις μυοκαρδιοπάθειες.
- Ανάληψη συντονισμένων πρωτοβουλιών σε επίπεδο τοπικής αυτοδιοίκησης για περαιτέρω ανάπτυξη δημόσιων χώρων που διευκολύνουν ένα πιο υγιεινό τρόπο ζωής, όπως πάρκα, ποδηλατόδρομοι και περιοχές πεζοπορίας.

5. Ένα δυνατό οικοσύστημα Έρευνας & Ανάπτυξης και καινοτομίας

Η Πολιτεία οφείλει να αντιμετωπίσει την υγεία ως επένδυση και όχι ως κόστος. Η έμπρακτη αναγνώριση της συμβολής των καινοτόμων θεραπειών με τεκμηριωμένο κλινικό όφελος στη δημόσια υγεία, συνιστά ένα αναγκαίο βήμα, δεδομένης της υποχρηματοδότησης του προϋπολογισμού φαρμάκου. Καθώς οι καρδιαγγειακές νόσοι αποτελούν την κύρια αιτία θανάτου στην Ελλάδα, πρόσθετη έρευνα στον τομέα των μυοκαρδιοπαθειών στη χώρα θα μπορούσε να επιφέρει πολλαπλά οφέλη.

Η επένδυση στην έρευνα και καινοτομία θα ενισχύσει την κατανόηση των αιτιών, των στρατηγικών πρόληψης και των καινοτόμων επιλογών θεραπείας για αυτές τις νόσους, οδηγώντας παράλληλα σε μείωση της οικονομικής επιβάρυνσης που σχετίζονται με τις καρδιαγγειακές νόσους, βελτίωση των εκβάσεων υγείας για τους ασθενείς και αύξηση της ευημερίας για τους ίδιους και τις οικογένειές τους.

Τα οφέλη όμως επεκτείνονται και σε άλλες πτυχές. Επενδύοντας στην Έρευνα & Ανάπτυξη στις συγκεκριμένες παθήσεις, οι γνώσεις και η καινοτομία μπορούν να ωθήσουν και άλλους σχετικούς τομείς, επιταχύνοντας την πρόοδο στην ιατρική τεχνολογία και τις υπηρεσίες υγείας. Αυτή η θετική αλλαγή, αντίστοιχα, θα συμβάλει στην συνολική κοινωνική πρόοδο και την αναβάθμιση του Συστήματος Υγείας.

Ωστόσο, στην πράξη η κλινική έρευνα παραμένει ένας τομέας στον οποίο η Ελλάδα υστερεί σύμφωνα με τα επίσημα δεδομένα. Στην Ευρώπη επενδύονται ετησίως πάνω από 39 δισ. ευρώ για κλινικές μελέτες, με την Ελλάδα να απορροφά περίπου 100 εκατ. ευρώ ετησίως. Ο πληθυσμός της Ελλάδας αποτελεί περίπου το 1.5% του συνολικού πληθυσμού της Ευρώπης και εάν από τα 39 δισ. το 1.5% επενδυόταν στην χώρα μας, αυτό θα σήμαινε 0.5 δισ. ευρώ σε επενδύσεις στις κλινικές μελέτες σε ετήσια βάση. Αυτή η ευκαιρία και τα οφέλη της στην υγεία του πληθυσμού, την προαγωγή της εξειδίκευσης του επιστημονικού μας προσωπικού και την εθνική οικονομία, μπορεί να αξιοποιηθεί μέσα από την απλούστευση των διαδικασιών έγκρισης, αλλά και την κινητροδότηση για την προσέλκυση έργων κλινικής έρευνας στη χώρα.

Τέλος, είναι σημαντικό να αναγνωριστεί η σημασία της βιώσιμης αποζημίωσης των καινοτόμων θεραπειών για τις μυοκαρδιοπάθειες. Η βιωσιμότητα της φαρμακευτικής πολιτικής στην Ελλάδα είναι μία κρίσιμη παράμετρος δεδομένου του εκτροχιασμού των υποχρεωτικών πληρωμών που καταβάλλουν οι φαρμακευτικές επιχειρήσεις, οι οποίες έχουν μετατραπεί σε κύριο χρηματοδότη του συστήματος. Η αντιμετώπιση αυτής της πρόκλησης θα διασφαλίσει την έγκαιρη διάθεση νέων θεραπειών στους Έλληνες ασθενείς και παράλληλα θα καταστήσει την Ελλάδα ανταγωνιστική στην Ευρώπη για την προσέλκυση επενδύσεων έρευνας και ανάπτυξης.

Συστάσεις πολιτικής υγείας

- Αξιοποίηση διαθέσιμων ευρωπαϊκών και εθνικών χρηματοδοτικών εργαλείων για την ενίσχυση έργων που προάγουν την έρευνα και καινοτομία στις μυοκαρδιοπάθειες.
- Βιώσιμη χρηματοδότηση των καινοτόμων θεραπειών στην καρδιολογία ως έμπρακτη αναγνώριση του τεκμηριωμένου προστιθέμενου κλινικού οφέλους τους.
- Καθορισμός εθνικών στρατηγικών στόχων και κινήτρων για την προσέλκυση περισσότερων επενδύσεων κλινικής έρευνας στην Ελλάδα.
- Ανάπτυξη στοχευμένων δράσεων για τη διευκόλυνση της συμμετοχής των ασθενών σε κλινικές μελέτες.
- Περαιτέρω απλοποίηση των διαδικασιών, μείωση του γραφειοκρατικού φορτίου και βελτίωση του χρόνου εγκρίσεων των κλινικών μελετών.
- Ανάπτυξη προγραμμάτων συστηματικής εκπαίδευσης του διοικητικού προσωπικού των νοσοκομείων.

6. Συλλογή και διαμοιρασμός δεδομένων

Η συλλογή, ο διαμοιρασμός και η ανοικτή πρόσβαση σε βάσεις δεδομένων υγείας, σε συμμόρφωση πάντα με το νομοθετικό πλαίσιο περί προσωπικών δεδομένων, διαδραματίζουν κρίσιμο ρόλο στην διαμόρφωση αποτελεσματικών πολιτικών υγείας, ιδίως στο πλαίσιο των μυοκαρδιοπαθειών. Αυτό είναι ένα αναγκαίο βήμα για την κατανόηση όλων των παραμέτρων της νόσου, την αξιολόγηση των παρεμβάσεων και την ανάπτυξη πολιτικών που βασίζονται στην επιστημονική τεκμηρίωση.

Εστιάζοντας στην Ελλάδα, η κατάσταση αναφορικά με τη συλλογή ψηφιακών δεδομένων της υγείας έχει βελτιωθεί τα τελευταία δεκαπέντε χρόνια. Μέσω ενός εκτενούς πλέγματος ηλεκτρονικών συστημάτων (π.χ. ΕΟΠΥΥ, ΗΔΙΚΑ, ΕΟΔΥ, I-Health, ΕΛΣΤΑΤ κ.λπ.), συλλέγονται δεδομένα από περίπου 11 εκατ. χρήστες, 60.000 ιατρούς που συνταγογραφούν σε δημόσιο και ιδιωτικό τομέα, φαρμακοποιούς, εξωτερικά ιατρεία νοσοκομείων, διαγνωστικά κέντρα και παρόχους υγείας. Ωστόσο σημαντικές προκλήσεις εντοπίζονται στη διασύνδεση των βάσεων αυτών και στην πρόσβαση-αξιοποίηση των δεδομένων που παρέχουν.

Στο πεδίο των κληρονομικών παθήσεων της καρδιάς και του νεανικού αιφνιδίου θανάτου, δύο βέλτιστες πρακτικές υλοποιούνται στην Ελλάδα από το Δίκτυο Ιατρικής Ακριβείας στην Καρδιολογία.

Η πρώτη αφορά στο Μητρώο Κληρονομικών Παθήσεων Καρδιάς, το οποίο βασίζεται στην αναφορά «Cardiomyopathy/Myocarditis Long-Term Registry Case Report Form» και έχει σκοπό να συγκεντρώνει στοιχεία σχετικά με την επιδημιολογία και τις εκβάσεις των ασθενών που παρακολουθούνται σε συγκεκριμένα κέντρα, προκειμένου να βελτιωθεί η παροχή κλινικών υπηρεσιών και η θεραπεία.

Η δεύτερη βέλτιστη πρακτική αφορά στο Μητρώο Νεανικού Αιφνιδίου Θανάτου το οποίο αξιοποιείται από τις ιατροδικαστικές υπηρεσίες του Δικτύου για την καταγραφή όλων εκείνων των περιστατικών τα οποία οφείλονται σε παθήσεις καρδιάς. Τα στοιχεία τα οποία συλλέγονται, κατηγοριοποιούνται σε τρεις ενότητες (προσωπικά στοιχεία θανάτου, δεδομένα ιατροδικαστικής εξέτασης νεκροψίας-νεκροτομής και τελική μεταθανάτια διάγνωση).

Συστάσεις πολιτικής υγείας

Η συλλογή και αξιοποίηση δεδομένων υγείας είναι ζωτικής σημασίας για την τεκμηρίωση πληροφοριών σχετικά με τον επιπολασμό, τους παράγοντες κινδύνου, τις εκβάσεις της θεραπείας και την εξέλιξη των νοσημάτων, μέσω της λειτουργίας ενός μητρώου για τις μυοκαρδιοπάθειες. Στην κατεύθυνση αυτή, η Πολιτεία οφείλει να αξιοποιήσει τις βέλτιστες πρακτικές που εφαρμόζονται στην Ελλάδα και να υποστηρίξει την περαιτέρω ανάπτυξή τους.

- Συστηματική υποστήριξη και χρηματοδότηση εκ μέρους της Πολιτείας, έργων όπως το Μητρώο Νεανικού Αιφνιδίου Θανάτου και το Μητρώο Κληρονομικών Παθήσεων της Καρδιάς, καθώς και η διασφάλιση πανελληνίας κάλυψης.
- Διασύνδεση των δεδομένων αυτών με τον Ατομικό Φάκελο Υγείας.
- Εισαγωγή της Ηλεκτρονικής Συνταγογράφησης στα νοσοκομεία και ψηφιακή διασύνδεση όλων των νοσηλευτικών ιδρυμάτων και κλινικών.
- Σύσταση ρυθμιστικού οργάνου για τον έλεγχο του διαμοιρασμού δεδομένων υγείας, υπό την εποπτεία δημοσίου φορέα.
- Διοχέτευση δημοσίων κεφαλαίων και προσέλκυση ιδιωτικών επενδύσεων για συντήρηση/αναβάθμιση των υφιστάμενων ψηφιακών υποδομών συλλογής και αποθήκευσης δεδομένων πραγματικού κόσμου (Real World Data).
- Στήριξη συμπράξεων ιδιωτικού και δημοσίου τομέα για την προαγωγή της έρευνας στη συλλογή και διαχείριση δεδομένων υγείας.
- Θέσπιση πλαισίου συνεργασίας ακαδημαϊκών και ερευνητικών ιδρυμάτων με τον ιδιωτικό τομέα με σκοπό την αξιοποίηση των δεδομένων της υγείας για τη προαγωγή της έρευνας και της ιατρικής επιστήμης στη χώρα.

ΤΟ ΓΝΩΡΙΖΑΤΕ;

Το Δίκτυο Ιατρικής Ακριβείας στην Καρδιολογία έχει ήδη παρουσιάσει σημαντικά αποτελέσματα κατά την περίοδο 2019-2022, τα κυριότερα από τα οποία είναι τα ακόλουθα:

- Δημιουργήθηκαν νέες υποδομές πληροφορικής για τη διαχείριση των δεδομένων και την εναπόθεση τους στην ΕΔΥΤΕ (Υπουργείο Ψηφιακής Διακυβέρνησης) και τη δυνατότητα σύνδεσής τους με την ΗΔΙΚΑ.
- Αναπτύχθηκε ένα ολόκληρο Οικοσύστημα Πληροφορικής στο πλαίσιο του Δικτύου, σκοπός του οποίου είναι η παροχή ολοκληρωμένων ψηφιακών υπηρεσιών σε Κλινικές και Εργαστήρια Ανάλυσης για δράσεις Ιατρικής Ακριβείας.
- Το Οικοσύστημα αυτό χρησιμοποιείται από κλινικούς γιατρούς και εργαστήρια ανάλυσης για την καταγραφή κλινικής και γενετικής πληροφορίας ασθενών αντίστοιχα, τροφοδοτώντας μια Τράπεζα Κλινικογενετικών Πληροφοριών από την οποία μπορεί να εξαχθεί ο επιδημιολογικός χάρτης της χώρας για κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα, αναδεικνύοντας με αυτόν τον τρόπο «φωλιές» νοσημάτων και μεταλλάξεων.
- Το Οικοσύστημα Πληροφορικής ακολουθεί μια ασθενοκεντρική προσέγγιση στην οποία χρησιμοποιείται ο Αριθμός Μητρώου Κοινωνικής Ασφάλισης (ΑΜΚΑ) για την καταγραφή ενός ασθενή. Η σχεδίαση αυτή επιτρέπει την παρουσίαση μιας ολοκληρωμένης εικόνας του ασθενή όσον αφορά στο κλινικό και γενετικό προφίλ του, αλλά και των συννοσηροτήτων του.
- Το Οικοσύστημα Πληροφορικής το οποίο έχει αναπτυχθεί, υποστηρίζει μια ροή πληροφορίας η οποία είναι εξ ολοκλήρου ψηφιακή και έχει εγκατασταθεί στις υποδομές της ΕΔΥΤΕ Α.Ε. (Εθνικό Δίκτυο Υποδομών Τεχνολογίας και Έρευνας).
- Η εφαρμογή του επιδημιολογικού χάρτη θα χρησιμοποιήσει τα δεδομένα από τα παραπάνω Μητρώα και Αποθετήριο, ώστε να δημιουργηθεί ο χάρτης της χώρας στον οποίο θα παρουσιάζονται οι κλινικογενετικές συσχετίσεις.
- Όσον αφορά στα κλινικά αποτελέσματα, γίνεται έλεγχος οικογενειών και εντοπισμός ομάδων υψηλού κινδύνου, που το σύστημα υγείας δεν θα μπορούσε να εντοπίσει διαφορετικά.

Δράση αντί επιλόγου

Το πόνημα αυτό φιλοδοξεί να αποτελέσει ένα κάλεσμα προς την Πολιτεία και το Εθνικό Σύστημα Υγείας προκειμένου έμπρακτα να αναγνωρίσουν και να αντιμετωπίσουν τη σημαντική επίπτωση των μυοκαρδιοπαθειών στους ασθενείς, τις οικογένειές τους, τον προϋπολογισμό υγείας και ευρύτερα την κοινωνία.

Χάρη κυρίως στην εξαιρετικά δραστήρια επιστημονική κοινότητα στην Ελλάδα, η χώρα μας έχει κάνει σημαντικά βήματα στη διαχείριση των συγκεκριμένων παθήσεων. Επιπλέον, το Ε.Σ.Υ. παρέχει σε πολλές κλινικές υψηλού επιπέδου φροντίδα και συνολικά απρόσκοπτη πρόσβαση σε νέες, καινοτόμες θεραπείες με τεκμηριωμένο πρόσθετο κλινικό όφελος. Όμως παράλληλα, σημαντικά περιθώρια βελτίωσης καταγράφονται σε όλο το φάσμα του ταξιδιού του ασθενούς, από την πρόληψη και τον προσυμπτωματικό έλεγχο, έως τη θεραπεία, την αποκατάσταση και την κοινωνική υποστήριξη.

Σε αυτό το πλαίσιο, καλούμε τους αρμόδιους φορείς στην Ελλάδα να αναλάβουν δράση αξιοποιώντας τις συστάσεις πολιτικής που περιέχονται στον Οδικό Χάρτη και δηλώνουμε πρόθυμοι να συμμετέχουμε στο διάλογο και να υποστηρίξουμε τη διαδικασία σχεδιασμού, υλοποίησης και παρακολούθησης των αναγκαίων πολιτικών.

Βιβλιογραφία

Τσιούφης Κ., Η Καρδιαγγειακή Νόσος στην Ελλάδα Με Αριθμούς, Ελληνική Καρδιολογική Επιθεώρηση, Ελληνική Καρδιολογική Εταιρεία

Βάρδας Π. - Αναστασάκης Α., Εθνικό Δίκτυο Ιατρικής Ακρίβειας στην καρδιολογία παραδοτέα ΓΓΕΚ 2022,

Anastasakis A. et al., Sudden unexplained death in the young: epidemiology, aetiology and value of the clinically guided genetic screening, EP Europace, Volume 20, Issue 3, March 2018, Pages 472–480, <https://doi.org/10.1093/europace/euw362>

Antonopoulos A. et al., Prevalence and Clinical Outcomes of Transthyretin Amyloidosis: A Systematic Review and Meta-analysis. European Journal of Heart Failure. 2022, 24. 10.1002/ehf.2589.

Antonopoulos et al., Imagenetics for Precision Medicine in Dilated Cardiomyopathy. Circ Genom Precis Med. 2024 Apr;17(2):e004301. doi: 10.1161/CIRCGEN.123.004301. Epub 2024 Feb 28. PMID: 38415367.

Kasiakogias A, Sharma S. Exercise: The ultimate treatment to all ailments? Clin Cardiol. 2020 Aug;43(8):817-826. doi: 10.1002/clc.23369. Epub 2020 Jun 7. PMID: 32506511; PMCID: PMC7403692.

Elliott P, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J 2008;29:270–6

European Society of Cardiology Cardiomyopathy and Myocarditis Registry website. www.escardio.org/Research/Registries-&-surveys/Observational-research-programme/Cardiomyopathy-and-MyocarditisRegistry

Eurostat. Cardiovascular diseases statistics. European Commission. 2021 https://ec.europa.eu/eurostat/statistics-explained/index.php?title=Cardiovascular_diseases_statistics#Deaths_from_cardiovascular_diseases

European Commission. Healthier Together EU non-communicable diseases initiative. 2022 https://health.ec.europa.eu/publications/eu-non-communicable-diseases-ncds-initiative-guidance-document_en

European Alliance on Cardiovascular Health. A European Cardiovascular Health Plan: the need and the ambition. 2022 https://www.cardiovascular-alliance.eu/wp-content/uploads/2022/05/EACH-Plan-Final_130522.pdf

Gimeno JR, et al. Prospective follow-up in various subtypes of cardiomyopathies: insights from the ESC EORP Cardiomyopathy Registry. Eur Heart J Qual Care Clin Outcomes 2021;7:134–42

Timmis A, et al. European Society of Cardiology: cardiovascular disease statistics 2021. Eur Heart J 2022;43:716–99

World Heart Federation website. Trends in cardiovascular disease. <https://worldheartobservatory.org/trends/>

Brownrigg JR, et al. Epidemiology of cardiomyopathies and incident heart failure in a population-based cohort study. Heart 2022;108:1383–91

Bickel T, et al. Sudden Cardiac death in famous athletes, lessons learned, heterogeneity in expert recommendations and pitfalls of contemporary screening strategies. J Atr Fibrillation 2019;12:2193

Lannou S, et al. The public health burden of cardiomyopathies: insights from a nationwide inpatient study. J Clin Med 2020;9:92

Deutschen Stiftung für Organtransplantation. Organ Donation and Transplantation in Germany 2021 [in German]. <https://dso.de/organspende/statistiken-berichte/jahresbericht>

Cox S, et al. Health related quality of life and psychological wellbeing in patients with hypertrophic cardiomyopathy. Heart 1997;78:182–7

Stephoe A, et al. Health related quality of life and psychological wellbeing in patients with dilated cardiomyopathy. Heart 2000;83:645–50

Serber ER, et al. Depression, anxiety, and quality of life in patients with obstructive hypertrophic cardiomyopathy three months after alcohol septal ablation. Am J Cardiol 2007;100:1592

Christiaans I, et al. Quality of life and psychological distress in hypertrophic cardiomyopathy mutation carriers: a cross-sectional cohort study. Am J Med Genet 2009;149A:602–12

Spanaki A, et al. Psychosocial adjustment and quality of life in children undergoing screening in a specialist paediatric hypertrophic cardiomyopathy clinic. Cardiol Young 2016;26:961–7

Borsari W, et al. Living with hypertrophic cardiomyopathy: a patient's perspective. Future Cardiol 2022;18:43–50

Cardiomyopathy UK. Emotional wellbeing and mental health. Living with the impact of cardiomyopathy. 2017 <https://www.cardiomyopathy.org/living-cardiomyopathy/emotional-wellbeing>

Hobbs FD, et al. Impact of heart failure and left ventricular systolic dysfunction on quality of life: a cross-sectional study comparing common chronic cardiac and medical disorders and a representative adult population. Eur Heart J 2002;23:1867–76

Hurst M, et al. Quantifying the economic burden of obstructive hypertrophic cardiomyopathy (HCM) in the UK. Presented at ISPOR Europe 2022, 6–9 Nov 2022, Vienna, Austria

Magnusson P, et al. Health economic evaluation of implantable cardioverter defibrillators in hypertrophic cardiomyopathy in adults. Int J Cardiol 2020;311:46–51 55. Maron BJ. Clinical course and management of hypertrophic cardiomyopathy.

Charron P, et al. Genetic counselling and testing in cardiomyopathies: a position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J 2010;31:2715–26

Barriales-Villa R, et al. Plan of action for inherited cardiovascular diseases: synthesis of recommendations and action algorithms. Rev Esp Cardiol (Engl Ed) 2016;69:300–99

Fahy N, et al. Use of digital health tools in Europe – before, during and after COVID-19. European Observatory on Health Systems and Policies/ WHO; 2021 <https://apps.who.int/iris/handle/10665/345091> 68. Tromp J, et al. World Heart Federation Roadmap for Digital Health in Cardiology. Global Heart 2022;17: 59

