



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ

ΙΑΤΡΙΚΟΣ ΣΥΛΛΟΓΟΣ ΗΡΑΚΛΕΙΟΥ (Ν.Π.Δ.Δ.)

ΚΡΙΤΟΒΟΥΛΙΔΟΥ 19, 712 01 ΗΡΑΚΛΕΙΟ

ΤΗΛ.: 2810 283385 - 2810 330193, FAX : 2810 330194

E-mail: info@ish.gr - www.ish.gr

Ηράκλειο, 3/1/2025

Αρ. Πρωτ.: 5

Προς:

Υπουργό Υγείας, κ. Άδωνη Γεωργιάδη

Αν. Υπουργό Υγείας, κ. Ειρήνη Αγαπηδάκη

Κοιν/ση:

- Πρόεδρο Π.Ι.Σ., κ. Αθανάσιο Εξαδάκτυλο
- Πρόεδρο Ινστιτούτου Επιστημονικών Ερευνών Π.Ι.Σ., κ. Βαβουρανάκη Χάρη
- Πρόεδρο Ελληνικής Καρδιολογικής Εταιρείας, κ. Κοχιαδάκη Γεώργιο
- Ιατρικοί Σύλλογοι χώρας

Θέμα: «Αποζημίωση γενετικού ελέγχου για τα καρδιακά κληρονομικά νοσήματα».

Αξιότιμοι κύριοι Υπουργέ και Αν. Υπουργέ Υγείας,

Με την παρούσα επιστολή θα θέλαμε να εκφράσουμε την ανησυχία μας σχετικά με την ανάγκη αποζημίωσης του γενετικού ελέγχου για τα καρδιακά κληρονομικά νοσήματα.

Η σημασία της πρόληψης και της έγκαιρης διάγνωσης αυτών των νοσημάτων είναι αδιαμφισβήτητη, καθώς μπορεί να σώσει ζωές και να βελτιώσει την ποιότητα ζωής των ασθενών. Αυτό, δε, εσείς το έχετε αποδείξει ότι το ενστερνίζεστε, με βάση τις ως τώρα δράσεις σας για την προληπτική ιατρική.

Ο γενετικός έλεγχος επιτρέπει την ανίχνευση γενετικών μεταλλάξεων που σχετίζονται με καρδιακά νοσήματα, παρέχοντας τη δυνατότητα για έγκαιρη παρέμβαση και προληπτικά μέτρα. Ειδικότερα, η ανίχνευση γενετικών παραλλαγών τεκμηριωμένης παθογονικότητας σε γονίδια με ισχυρή συσχέτιση με ένα κληρονομικό καρδιακό νόσημα μπορεί να καταστήσει δυνατή:

α) τη βέλτιστη διαστρωμάτωση κινδύνου του ασθενή, και επομένως την εξατομίκευση των θεραπευτικών αποφάσεων,

β) το στοχευμένο προγνωστικό έλεγχο των κλινικά υγιών μελών της οικογένειάς του, και ως εκ τούτου την παροχή σχολαστικών οδηγιών τόσο ως προς τη συνιστώμενη παρακολούθηση όσο και ως προς το ενδεχόμενο ανάγκης τροποποίησης του τρόπου ζωής τους, και

γ) την παροχή γενετικής συμβουλευτικής, με απώτατο στόχο τη θραύση της αλυσίδας μετάδοσης του νοσήματος στις επόμενες γενεές.

Με βάση τα ανωτέρω, η διενέργεια γενετικού ελέγχου κατέχει πλέον ισχυρή ένδειξη σε όλες τις τρέχουσες διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες και κείμενα ομοφωνίας που αφορούν τη διαχείριση ασθενών με εν δυνάμει κληρονομικά καρδιακά νοσήματα και των οικογενειών τους. Ωστόσο, το κόστος αυτών των εξετάσεων είναι συχνά απαγορευτικό για πολλούς ασθενείς, καθιστώντας την πρόσβαση σε αυτές τις υπηρεσίες περιορισμένη.

Αιτούμαστε την υποστήριξή σας για την αποζημίωση του γενετικού ελέγχου για τα καρδιακά κληρονομικά νοσήματα από τα ασφαλιστικά ταμεία, ώστε να διασφαλιστεί ότι όλοι οι πολίτες έχουν

πρόσβαση σε αυτές τις κρίσιμες υπηρεσίες υγείας. Η επένδυση στην πρόληψη και την έγκαιρη διάγνωση θα συμβάλει στη μείωση του κόστους της υγειονομικής περίθαλψης μακροπρόθεσμα και θα βελτιώσει την υγεία του πληθυσμού.

Σας ευχαριστούμε εκ των προτέρων για την προσοχή σας σε αυτό το σημαντικό ζήτημα και ελπίζω να λάβετε υπόψη το αίτημά μας.

Στο παράρτημα μας σας αναφέρουμε την πρότασή μας για τα νοσήματα που θα πρέπει να περιλαμβάνονται, καθώς και τα γονίδια που συνιστάται να εξετάζονται.

Προτείνουμε, δε, και την δημιουργία επιτροπής έγκρισης αποζημίωσης του γενετικού ελέγχου ανά περίπτωση, ώστε να αποφεύγεται η κατάχρηση και να διασφαλίζεται η πρόκριση περιπτώσεων με τεκμηριωμένη ένδειξη, ενώ η χρηματοδότηση να μην υφίσταται clawback πιθανά με χρηματοδότηση από το Ταμείο Ανάκαμψης.

Με εκτίμηση,

Ο Πρόεδρος

Ο Γεν. Γραμματέας

Αλέξανδρος Π. Πατριανάκος

Νικόλαος Εμμ. Λαθουράκης

Δια την Αντιγραφή



ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

Καρδιακά Νοσήματα που με βάση τις διεθνείς οδηγίες συνιστάται ο γονιδιακός έλεγχος του πάσχοντα, ώστε να επιτραπεί η βελτιστοποίηση της διαστρωμάτωσης κινδύνου και η εξατομίκευση της αντιμετώπισης του ιδίου, ή/και να ελεγχθεί εκ των υστέρων η οικογένειά του και εν δυνάμει να καταστεί εφικτή η πρόληψη περιπτώσεων αιφνίδιου καρδιακού θανάτου

Αυτά τα νοσήματα μπορούν να έχουν σοβαρές επιπτώσεις στην υγεία και τη ζωή των ασθενών και ο γενετικός έλεγχος μπορεί να βοηθήσει στην έγκαιρη διάγνωση και την κατάλληλη διαχείριση τους:

- Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια (HCM)
- Διατακτική μυοκαρδιοπάθεια (DCM)
- Περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια (RCM)
- Αρρυθμογόνος μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας (ARVC)
- Μη διατακτική μυοκαρδιοπάθεια της αριστερής κοιλίας (NDLVC)
- Κληρονομικά αρρυθμικά σύνδρομα: Σύνδρομο Brugada, σύνδρομο μακρού QT διαστήματος, σύνδρομο βραχέος QT διαστήματος, κατεχολαμινεργική πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία (CPVT)
- Αμυλοείδωση σχετιζόμενη με την τρανσθυρετίνη (ATTR)
- Νόσος Fabry και λοιπά μεταβολικά, αποταμιευτικά ή διηθητικά νοσήματα με συχνή καρδιακή συμμετοχή
- Σύνδρομο Marfan και λοιπές κληρονομικές αορτοπάθειες:

Προτεινόμενα γονίδια για ένταξη στα panels αλληλούχισης:

- Μυοκαρδιοπάθειες (πηγή: Mayo clinic)

ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTC1, ACTN2, AGL, ALMS1, ALPK3, BAG3, BRAF, CDH2, CPT2, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, ELAC2, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GLA, HCN4, HRAS, JPH2, JUP, KRAS, LAMP2, LMNA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, MTO1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK3, MYPN, NEXN, NKX2-5, NRAS, PCCA, PCCB, PKP2, PLN, PPA2, PPCS, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RIT1, RYR2, SCN5A, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SOS1, SOS2, TAZ (TAFAZZIN), TBX20, TCAP, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, and VCL

- Αορτοπάθειες (πηγή: Mayo clinic)

ACTA2, ADAMTS10, ADAMTS17, BGN, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, FBNI, FBN2, FLNA, LOX, LTBP3, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRI2.

- Σύνδρομο μακρού QT διαστήματος (πηγή: Mayo clinic)

CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, TRDN.

- Λοιπά κληρονομικά αρρυθμικά σύνδρομα - Ανεξήγητος αιφνίδιος καρδιακός θάνατος ή οικογενειακό ιστορικό ενδεικτικό κληρονομικού αρρυθμικού συνδρόμου (πηγή: Mayo clinic)

ABCC9, ANK2, CACNA1C, CACNAID, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, CDH2, DES, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FLNC, GNB5, HCN4, JUP, KCND2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ8, KCNQ1, LMNA, NKX2-5, PKP2, PLN, PPA2, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN5A, SLC4A3, TECRL, TMEM43, TNNI3K, TRDN, TTN.

- Σύνδρομο Noonan και παθήσεις οφειλόμενες σε μεταλλάξεις στα γονίδια που σχετίζονται με το σηματοδοτικό μονοπάτι RAS/MAPK

A2ML1, ACTB, ACTG1, BRAF, CBL, CCNK, CDC42, EPHB4, FGD1, HRAS, KAT6B, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K8, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RIT1, RRAS, SASH1, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1

Εσωκλείουμε σχετική βιβλιογραφία