

“Global Call to Action sulla FH - Raccomandazioni”

1) DIAGNOSI E TRATTAMENTO

Poiché le dislipidemie ereditarie sono diagnosticabili e curabili nel contesto dell'assistenza sanitaria di base, il trattamento durante l'infanzia e nel corso della vita dovrebbe essere disponibile su una base di rischio equa rispetto ad altri disturbi cronici. Ciò comprende:

- L'identificazione dei casi tramite screening a cascata e/o screening universale basato su test lipidici e/o genetici
- Il trattamento precoce, soprattutto durante gli anni dell'adolescenza
- L'accesso illimitato alle terapie essenziali per la gestione dei lipidi a costi bassi o nulli
- La gestione della patologia per tutta la vita

2) CONSAPEVOLEZZA

Si dovrebbe assumere consapevolezza dell'esistenza di questa preoccupazione/rischio globale per la salute pubblica.

- I programmi governativi dovrebbero essere implementati
- Istruzione ad ampio raggio: pubblico, scuole e operatori sanitari
- Indirizzare l'assistenza sanitaria di base (rispetto alle cure specialistiche) per implementare le raccomandazioni e le linee guida esistenti
- Ruolo dei test genetici nella diagnosi

3) POLITICHE NAZIONALI E INTERNAZIONALI E PROGRAMMI DI SANITÀ PUBBLICA

Devono essere emesse linee guida per l'identificazione, la diagnosi e la gestione medica delle dislipidemie ereditarie. Le componenti delle linee guida dovrebbero includere:

- Raccomandazioni sul trattamento specifico per la FH, compreso quello per i giovani
- Strategie per lo screening del colesterolo (universale e a cascata)
- Accessibilità delle terapie essenziali a livello globale
- Strumenti specifici per l'attuazione delle raccomandazioni sulla FH
- FH come malattia genetica da identificare come parte dello screening a cascata e del [Programma di Genetica Umana dell'OMS](#)

4) CURE FAMILIARI

L'assistenza basata sulla famiglia deve fornire:

- Consulenza evolutiva specifica (genitori, bambino, gravidanza, alimentazione, rischio per due genitori con FH eterozigote che concepiscono un figlio, psicologia, stigma, visite mediche, aderenza alla terapia, assistenza sociale, accesso alle cure)
- Valutazione genetica, se disponibile
- Attenzione ad iniziare le cure il prima possibile, per ottenere livelli di colesterolo più bassi per tutta la vita

5) GESTIONE DELL'FH OMOZIGOTE

La gestione della FH omozigote ha a disposizione:

- La possibilità di iniziare il trattamento alla diagnosi
- L'accesso a nuove terapie
- Il trattamento
- L'afèresi

6) REGISTRI PER L'FH E FINANZIAMENTI PER LA RICERCA

- Finanziare la ricerca sui fattori genetici e ambientali che influenzano l'espressione delle dislipidemie ereditarie, lo sviluppo dell'aterosclerosi, la farmacologia e l'efficacia dei farmaci ipolipemizzanti. La ricerca in corso dovrebbe includere i fattori che influenzano le malattie cardiache e come intervenire nella patogenesi dell'aterosclerosi
- Finanziare i registri FH nazionali e internazionali per la ricerca, definire dei parametri per i risultati, sorveglianza, collaborazione per definire le migliori pratiche, potenziamento dell'assistenza

7) ADVOCACY

- La creazione di organizzazioni di pazienti attive, incentrate sull'attuazione delle raccomandazioni sopra menzionate, è della massima importanza
- Una priorità speciale delle organizzazioni a difesa dei pazienti dovrebbe essere lo screening della FH nell'infanzia e l'inizio precoce del trattamento
- Protezione contro la discriminazione a causa di una diagnosi genetica

8) COSTI

Comprendere i costi della FH, sia personali che sociali

- Costi personali
- Costi sociali