

## **Projekt MED PED v České republice Make Early Diagnosis – Prevent Early Deaths in Medical Pedigrees**

Janka Franeková

Familiární hypercholesterolemie je poddiagnostikované onemocnění s vyšší frekvencí v populaci, než se původně usuzovalo. Autorský kolektiv s rozsáhlými zkušenostmi s diagnostikou a léčbou pacientů s tímto onemocněním (Ondřej Kyselák, Vladimír Soška, Tomáš Freiburger a Michal Vrablík) se v tomto čísle časopisu *Klinická biochemie a metabolismus* zabývají projektem MED PED v České republice. Sdělení je zaměřeno především na charakteristiku, diagnostiku a léčbu familiární hypercholesterolemie a v závěru článku autoři zdůrazňují roli projektu MED PED a ukazují výsledky téměř dvacetileté práce lékařů v ČR, kteří se do projektu zapojili.

Projekt MED PED přináší jasný profit pro pacienty a jejich rodiny, má jasná pravidla a je založen na mezinárodní spolupráci. Elektronická databáze projektu umožňuje spolupráci mezi lékaři v ČR se zájmem o problematiku familiárních dyslipoproteinémií. Umožňuje jejich komunikaci, vytváří podmínky pro vzájemné pravidelné setkávání a výměnu zkušeností. Společné setkávání lidí se stejným zájmem a ambicí dělat systematickou mravenčí práci založenou na entuziasmu a přesvědčení je hlavně v dnešní uspěchané době velice užitečné. A nejde jenom o setkávání lékařů. Důležitější je možnost prostřednictvím projektu MED PED propojit pacienty z jedné rodiny (z místa jejich bydliště, postačí návštěva nejbližšího pracoviště MED PED) a diagnostikovat a léčit je cíleně, podle nejnovějších doporučení. Velkou příležitostí, která může v současné době přinést oživení projektu, jsou nové terapeutické postupy. Hlavně inhibitory PCSK-9 jsou novým a velmi potřebným doplňkem, nebo alternativou ke statinové terapii, protože pacienti s heterozygotní formou familiární hypercholesterolemie často nedosahují terapeutické cíle ani při kombinované terapii statinem a ezetimibem.

Kaskádový screening a molekulárně genetické testování členů rizikových rodin umožní zachycení i těch jedinců, kteří (zatím) nemusejí splňovat kritéria familiární hypercholesterolemie. Analogicky u rodin s vysokým kardiovaskulárním rizikem se nemusí prokázat monogenní charakter onemocnění ve smyslu familiární hypercholesterolemie a v úvahu přicházejí jiná onemocnění. To může vést ke zlepšení diagnostiky i terapie dosud spíše opomíjených dědičných onemocnění, jako jsou např. sitosterolemie nebo deficit nebo snížení aktivity kyselý lysosomální lipázy (LAL). Sitosterolemie a LAL deficiencie (Wolmanova nemoc) nebo snížená aktivita LAL (cholesterol ester storage disease, CESD), jsou onemocnění ze skupiny autosomálně recesivních onemocnění s velice nízkým výskytem v populaci. Nicméně je třeba u pacientů s fenotypovým obrazem heterozygotní familiární hypercholesterolemie bez diagnostikované mutace v genu pro LDL receptor, ApoB či PCSK9 pomýšlet v rámci diferenciální diagnostiky i na tato vzácná a také poddiagnostikovaná onemocnění. I zde může projekt MED efektivně podpořit lékaře v racionálním rozhodování o diagnostice a léčbě.

Větší povědomí veřejnosti o familiární hypercholesterolemii a úspěšnost projektu je jistě výsledkem práce všech lékařů napříč odbornostmi, do projektu jsou zapojeni praktičtí lékaři, internisté, diabetologové, kardiologové, pediatři a v neposlední řadě velice aktivně pracují právě kliničtí biochemici. Mezioborová spolupráce je obohacující a prospěšná, za zdárným průběhem projektu MED PED je samozřejmě potřebné vidět i práci koordinátorek projektu a laboratorních pracovníků.

V informovanosti veřejnosti hrají roli moderní média. Někdy pozitivní – všechny informace o projektu MED PED jsou dostupné na webových stránkách, včetně informací pro pacienty a možnosti kontaktovat pacientskou organizaci Diagnóza FH, která aktivně rozvíjí svou činnost. Média poskytují mnoho užitečných informací, ale mohou přinášet také závažné problémy. Internetové diskuse o roli krevních lipidů, především cholesterolu, a o významu statinové terapie jsou často neobdobné a zavádějící. Existující problém statinové intolerance je v médiích prezentován v široké škále názorů, od vědecky podložených faktů až po domněnky a lži. V tomto ohledu poskytuje projekt MED PED platformu pro sdělování informací v souladu s evidence based medicine, laická veřejnost může získat relevantní informace od uznávané instituce s mezinárodním kreditem.

Projekt MED PED by neměl být hendikepován riziky, která ohrožují podobné projekty: nutnost velkého podílu entuziasmu s nižším finančním krytím, malý zájem plátců zdravotní péče, slabé povědomí veřejnosti, malý zájem o problematiku v rodinách někdy s problematickými vztahy, geografická nerovnoměrnost rozložení center, přístup ke genetické diagnostice a konečně i někdy komplikovaný přístup k datům.

Projekt MED PED by mohl díky svému širokému záběru pomoci nejen v informování veřejnosti (a někdy i lékařů), ale mohl by racionálně řešit otázky tolik diskutované v dnešní medicíně, kterými jsou například komerční aktivity zdravotnických zařízení i diagnostických laboratoří, spolupráce zdravotnických zařízení a lékařů s farmaceutickými firmami, spolupráce neprofitních a komerčních diagnostických center, partnerství s patientskými organizacemi, otázky financování a další. V každém případě je potřebné akcentovat pocit sounáležitosti pacientů i lékařů v oblasti, která má důležité medicínské konsekvence.

Projekt MED PED nepředstavuje jen prostou databázi nebo registr, jde také o prostor pro spolupráci odborníků, kteří se dané problematice věnují. Poskytuje také možnosti spolupráce s patientskou organizací. Je nutné podotknout, že projekt MED PED je otevřený a lékaři se zájmem o familiární hypercholesterolemii se mohou stát spolupracovníky MED PED. Je velmi dobré, že je v časopise *Klinická biochemie a metabolismus* věnován prostor problematice familiární hypercholesterolemie a projektu MED PED a spoluautorům článku je potřebné vyslovit uznání za jejich dlouholetou angažovanost v tomto projektu.