

## טיפול בחולים בהיפרכולסטרולמיה משפחתית בישראל

### תקציר מנהלים לדין בועדת הבריאות

היפרכולסטרולמיה היא מצב רפואי המתאר כולסטרול גבוה מאוד בזרם הדם כתוצאה מעליה ברמות ה LDL, המוביל להיווצרות טרשת בדפנות העורקים, המעלה משמעותית את הסיכון לסבול ממחלות לב וכלי דם, גורם המוות מס' 1 בעולם לפי ארגון הבריאות העולמי.

היפרכולסטרולמיה משפחתית, אחת מהמחלות הגנטיות הנפוצות ביותר, משפיעה על 1 מתוך 200 עד 500 אנשים בעולם באוכלוסיות שונות. המחלה משפיעה על רמות הכולסטרול כבר מגיל ינקות ובשל כך מהווה סיכון להתקפי לב מוקדמים או שבץ מוחי במידה והמחלה אינה מטופלת. הגיל הממוצע להתפתחות מחלות לב וכלי דם בקרב חולי היפרכולסטרולמיה משפחתית הוא 42-46 בגברים ו-51-52 בנשים.

**בישראל יש תת-אבחון של היפרכולסטרולמיה משפחתית, חולים רבים אינם מודעים למצבם ואינם מאובחנים. לכן, חולים אלו אינם זוכים כיום לטיפול תרופתי היכול להוריד בצורה אפקטיבית את הסיכון לפתח מחלות לב.**

יש כיום אפשרות לתת טיפול תרופתי מניעתי טוב לחולים אלו. הטיפול התרופתי מתבסס על תרופות ממשפחת הסטטינים, אולם לעיתים קרובות גם מינון מקסימלי אינו מצליח להפחית כנדרש את רמות הכולסטרול. כעת נוסף לארסנל הטיפולים דור חדש של תרופות לכולסטרול, זריקות ממשפחת מעכבי PCSK9, אשר בטיפול משולב עם סטטינים מצליחות להפחית את רמות הכולסטרול עד 60% יותר. בימים אלו מעדכנת החברה הישראלית לטיפול מניעה וחקר טרשת עורקים את הקווים המנחים לאיבחון, איתור וטיפול בחולים אלו.

אחוזי אבחון המחלה אינם צריכים להיות נמוכים כל כך. ניתן לאבחן את המחלה בקלות ע"י בדיקות קליניות ומעבדתיות. אנו מאמינים כי אבחון מוקדם של היפרכולסטרולמיה משפחתית ואיתור חולים פוטנציאליים נוספים דרך בני משפחה יפחיתו את הנטל הבריאותי והכלכלי של מחלות לב וכלי דם. לקרובים של אדם שיש לו היפרכולסטרולמיה משפחתית (הורים, אחים, אחיות וילדים) יש 50% סיכוי להיות גם הם חולים במחלה.

בהמשך לדיאלוג המקצועי החיובי שמתנהל לאחרונה עם הנהלת משרד הבריאות חולים ושירותי בריאות כללית, אנו קוראים למשרד הבריאות ולקופות החולים לנקוט בצעדים הבאים:

- לגבש וליישם אסטרטגיה ארוכת טווח למניעה וטיפול בהיפרכולסטרולמיה בכלל ובצורתה התורשתית בפרט

- להעניק עדיפות גבוהה לטיפול במחלה זו כחלק מהתוכניות למניעה וטיפול במחלות לב וכלי דם.
- ליזום תכניות לבדיקות ואיתור מוקדם של חולים בקרב קרובי משפחה של חולים המאובחנים כסובלים מהיפרכולסטרולמיה משפחתית כדי להביא לשיפור בשיעור האבחון בעיקר בגילאים צעירים
- לייצר נוהל בדיקות אוטומטיות לכל קרובי המשפחה מדרגה ראשונה של אדם המאובחן עם היפרכולסטרולמיה משפחתית, על מנת להעלות את שיעור האבחון המוקדם של החולים ולאפשר מתן טיפול בעוד מועד.
- לבצע רישום ותיעוד מסודר של החולים בקופות החולים ו/או במאגר נתונים של משרד הבריאות.
- ליזום קמפיין ציבורי נרחב להעלאת המודעות להיפרכולסטרולמיה משפחתית וההשלכות הנלוות שיש למחלה.

לתכנית כאמור תהיה השפעה חיובית ברורה על בריאות הציבור בישראל