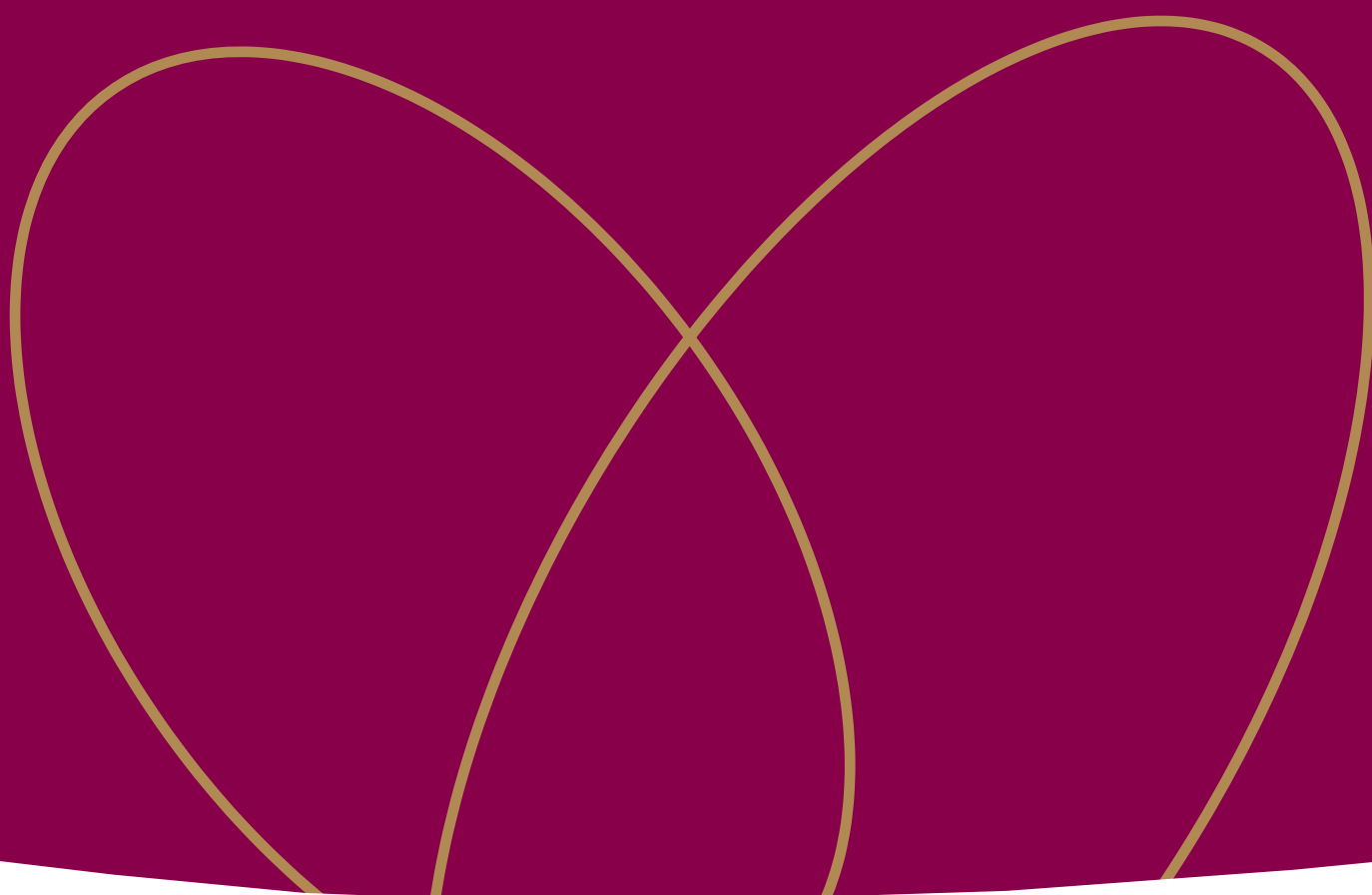


# Cardiomyopathies Matter

Plan działań zmierzających do poprawy  
diagnostyki i leczenia kardiomiopatii w Europie



Cardiomyopathies  
Matter

**Inicjatywę „Cardiomyopathies Matter” finansuje spółka Bristol Myers Squibb. Niniejszy dokument nie ma charakteru promocyjnego. Żadne treści w niniejszym dokumencie nie stanowią jawnej ani dorozumianej promocji Bristol Myers Squibb ani jej podmiotów stowarzyszonych oraz produktów i/lub przedstawicieli.**

Zalecany przypis: Cardiomyopathies Matter: a Policy Roadmap to improve cardiomyopathy detection and care in Europe. 2022 (tekst dostępny na stronie [cardiomyopathiesmatter.org](http://cardiomyopathiesmatter.org))

[www.cardiomyopathiesmatter.org](http://www.cardiomyopathiesmatter.org)

Listopad 2022



# Autorzy i organizacje wspierające

Niniejszą publikację opracował Cardiomyopathies Matter Secretariat (Dentons Global Advisors, Bruksela) we współpracy z ekspertami wymienionymi poniżej.

## Kardiologia

### Dr Pablo Garcia-Pavia

Dyrektor, Pododdział Dziedzicznych Chorób Serca i Niewydolności Serca, Wydział Kardiologii Szpitala Universitario Puerta de Hierro, Madryt; Członek ERN GUARD-Heart\*

### Prof. Stefan Janssens

Ordynator Wydziału Chorób Układu Krążenia, Szpitale Uniwersyteckie (UZ) Leuven, Belgia

### Prof. Hugo Katus

Dziekan Wydziału Medycyny Wewnętrznej Uniwersytetu w Heidelbergu; Przewodniczący European Society of Cardiology Innovation Think Tank

### Dr Stellan Mörner

Starszy Konsultant Kardiolog i prof. nadzwyczajny, Katedra Zdrowia Publicznego i Medycyny Klinicznej, Uniwersytet w Umeå University, Umeå, Szwecja; Członek ERN GUARD-Heart\*

### Prof. Iacopo Olivetto

Ordynator Pododdziału Kardiomiopatii Oddziału Medycyny Eksperymentalnej i Klinicznej Uniwersytetu we Florencji; Ordynator Oddziału Kardiologii Dzieci i Młodzieży, Szpital Uniwersytecki Meyera we Florencji

### Prof. Pablo Perel

Starszy doradca naukowy, Światowa Federacja Serca, Genewa oraz profesor Epidemiologii Klinicznej na Oddziale Chorób Niezakaźnych London School of Hygiene and Tropical Medicine, Wielka Brytania

### Prof. Maria T. Tome Esteban

Konsultant ds. kardiologii i prof. kardiologii praktycznej, Cardiovascular Clinical Academic Group, Inherited Cardiac Condition Service, St George's Hospital NHS Foundation Trust and St George's University of London, Wielka Brytania

### Prof. Jean-Noël Trochu

Dyrektor Instytutu Głowy, Klatki Piersiowej i Układu Nerwowego oraz Pododdziału Niewydolności Serca i Kardiomiopatii Szpitala Uniwersyteckiego w Nantes

## Opieka pielęgniarska w chorobach serca

### Dr Teofila (Tootie) Bueser

Dyrektor ds. Nursing and Midwifery, South East Genomic Medicine Service Alliance, Guy's and St Thomas' Hospital NHS Foundation Trust; Chief Nurse, North Thames Genomic Medicine Service Alliance, UCL Partners, Londyn

## Ekonomia

### Dr Thor Henrik Brodtkorb

Starszy Dyrektor Health Economics RTI Health Solutions, Ljungskile, Szwecja

## Przedstawiciele pacjentów

### Dr Ruth Biller

Przewodnicząca i współzałożycielka ARVC-Selbsthilfe e.V., Monachium; Przewodnicząca European Patient Advocacy Group, ERN GUARD-Heart\*; Członkini, Cardiomyopathy Patient Council, Global Heart Hub

### Matteo Pincioli

Przewodniczący Cardiomyopathy Patient Council, Global Heart Hub; Rzecznik pacjentów i współzałożyciel AICARM (Włoskie Towarzystwo na rzecz badań nad kardiomiopatią); Partner Stowarzyszenia European Patient Advocacy Group, ERN GUARD-Heart

### Patricia Vlasman

Rzeczniczka pacjentów w Fundacji Badań nad Kardiomiopatią, Holandia; Członkini Cardiomyopathy Patient Council, Global Heart Hub

\*European Reference Network on Rare and Low Prevalence Complex Diseases of the Heart

Przedmowy napisali następujący posłowie i posłanki do Parlamentu Europejskiego: Dr Juozas Olekas, Prof. Maria da Graça Carvalho i Brando Benifei. Oświadczenia pacjentów dostarczyły ARVC-Selbsthilfe e.V. (Niemcy) i SAMS (Hiszpania).

Poparcie dla raportu wyraziły następujące organizacje:





# Spis treści

---

<b>Autorzy i organizacje wspierające inicjatywę</b>	<b>3</b>
---	----------

---

<b>Przedmowy</b>	<b>6</b>
------------------	----------

---

<b>Wyjaśnienie skrótów</b>	<b>8</b>
----------------------------	----------

---

<b>Streszczenie</b>	<b>9</b>
1. Wprowadzenie	9
2. Co warto wiedzieć o kardiomiopatiach	9
3. Wyzwania i niezaspokojone potrzeby terapeutyczne	9
4. Wnioski i wezwanie do działania	9
Zalecenia:	10

---

<b>1. Wprowadzenie</b>	<b>11</b>
------------------------	-----------

---

<b>2. Co warto wiedzieć o kardiomiopatiach</b>	<b>12</b>
2.1 Jak często występują kardiomiopatie?	12
2.2 Jakie są przyczyny kardiomiopatii?	14
2.3 Jakie są objawy i zagrożenia dla pacjentów?	14
2.4 Jak kardiomiopatia wpływa na jakość życia?	16
2.5 Jakie koszty generują kardiomiopatie?	18

---

<b>3. Wyzwania i niezaspokojone potrzeby terapeutyczne</b>	<b>19</b>
3.1 Wczesne rozpoznanie	21
3.2 Dostępność specjalistycznej opieki kardiologicznej	23
3.3 Postępowanie terapeutyczne	25
3.4 Wsparcie holistyczne	29
3.5 Poprawa statusu pacjentów i opiekunów	31
3.6 Badania i innowacje	32

---

<b>4. Wnioski i wezwanie do działania</b>	<b>35</b>
---	-----------

---

<b>Bibliografia</b>	<b>36</b>
---------------------	-----------

# Przedmowy



## Dr Juozas Olekas, MEP

Członek MEP Heart Group

Europa musi pilnie zająć się problemem chorób układu krążenia (ChUK). Łącznie ChUK zabijają więcej ludzi niż jakkolwiek inna grupa chorób, kosztując europejskie systemy opieki zdrowotnej i społeczeństwa setki miliardów euro rocznie. Podjęcie tej kwestii jest kluczowe dla poprawy sytuacji pacjentów i ich rodzin, jak również wzmocnienia systemów opieki zdrowotnej i społeczeństw.

Niektóre ChUK są powszechnie znane i dokładnie zbadane, inne nie. Jako lekarz i członek MEP Heart Group w Parlamencie Europejskim nie mam wątpliwości, że Plan działania "Cardiomyopathies Matter" jest niezbędny w celu zwrócenia uwagi polityków na tę często pomijaną grupę ChUK.

Kardiomiopatie mają często podłoże genetyczne, przez co nie można im zapobiegać. Tymczasem mogą zwiększać ryzyko przedwczesnej śmierci, wywoływać uniemożliwiające normalne funkcjonowanie objawy i obniżać jakość życia pacjentów i ich rodzin. Ich koszty systemowe i społeczne bywają bardzo wysokie, szczególnie w przypadku pacjentów wymagających hospitalizacji.

Niniejszy plan działania wskazuje najważniejsze wyzwania i niezaspokojone potrzeby terapeutyczne w leczeniu kardiomiopatii, które wymagają rozwiązania poprzez wdrożenie odpowiednich polityk na poziomie krajowym i ogólnoeuropejskim. Do priorytetów należy szybkie i dokładne rozpoznawanie, rozwijanie leczenia w oparciu o wytyczne, poprawa statusu pacjentów i ich rodzin oraz wspieranie badań i innowacji.

Dzięki dostrzeżeniu kwestii ChUK w Unii Europejskiej mamy nareszcie możliwość osiągnięcia tych celów. ChUK traktowane są priorytetowo w inicjatywie

Healthier Together oraz programie EU4Health, by wymienić tylko niektóre przykłady. Te i inne inicjatywy mogą zyskać dzięki uwzględnieniu kardiomiopatii, a także innych rzadkich i trudnych w zapobieganiu rodzajów ChUK.

Ostatecznie to jednak państwa członkowskie muszą podjąć kroki zmierzające do zapewnienia odpowiedniego miejsca w systemach opieki zdrowotnej dla tej niespełnionej potrzeby terapeutycznej i objęcia właściwą opieką pacjentów cierpiących na kardiomiopatie. Niniejszy Plan działania wskazuje najpilniejsze wyzwania i zalecenia w tym zakresie.

Jest zasadniczo zbieżny z postulatami innych zainteresowanych stron, domagających się wdrożenia planów działania w dziedzinie chorób układu krążenia na szczeblu UE i krajowym. Popieram to podejście oraz przedstawiony w omawianym Planie postulat poświęcenia w takich inicjatywach szczególnej uwagi kardiomiopatiom. Co więcej, niniejszy Plan wymienia szereg sposobów na zapewnienie przez UE skutecznego wsparcia dla inicjatyw krajowych, szczególnie poprzez opracowanie i ogłoszenie najlepszych praktyk, na których stosowaniu skorzystałyby państwa członkowskie.

Działania podjęte w obliczu pandemii COVID unaocznily nam wagę i skuteczność współpracy pomiędzy państwami UE w zaspokajaniu potrzeb zdrowotnych i wzmacnianiu odporności systemów ochrony zdrowia. Musimy kontynuować wspólne wysiłki w celu zmierzenia się z największym zabójcą obywateli UE – chorobami układu krążenia, w tym także kardiomiopatiemi.





## Prof. Maria da Graça Carvalho, posłanka do PE

Współprzewodnicząca MEP Heart Group

Badania i innowacje mają kluczowe znaczenie dla wzmocnienia systemów opieki zdrowotnej, a w konsekwencji polepszenia standardów opieki w Europie. Choć ChUK dotyczą ponad 60 milionów Europejczyków i są przyczyną około jednej trzeciej zgonów, nakłady na poświęcone im badania są mniejsze, niż w przypadku innych typów chorób. Jako współprzewodnicząca MEP Heart Group i członkini Komisji Przemysłu, Badań Naukowych i Energii, bezpośrednio stykam się z brakami w tej dziedzinie. Szczególnie istotne są potrzeby w dziedzinie badań nad dziedzicznymi chorobami serca, takimi jak kardiomiopatie.

UE może i powinna brać udział w tego typu inicjatywach. Inicjatywa Pathfinder Challenge Europejskiej Rady ds. Innowacji (EIC) w dziedzinie kardiogenomiki, której celem jest transformacja wiedzy i postępowania terapeutycznego w wybranych ChUK, w tym kardiomiopatii, jest krokiem we właściwym kierunku, ale krokiem niewystarczającym.

Projekt rozporządzenia w sprawie Europejskiej przestrzeni danych dotyczących zdrowia (EHDS) stanowi bezprecedensową okazję do poprawy sposobów wykorzystywania danych wtórnych w badaniach nad kardiomiopatią przy jednoczesnym wzmocnieniu statusu i ochrony pacjentów na przestrzeni całej ścieżki leczenia. EHDS może wzmocnić istniejące rejestry danych dotyczących układu krążenia w celu promowania wymiany wiedzy i informacji na temat rzadszych schorzeń.

Jestem gorącą zwolenniczką cyfryzacji systemów opieki zdrowotnej w Europie, która przyniesie istotne korzyści dla wszystkich zainteresowanych dziedziną ChUK, w tym także dla pacjentów cierpiących na kardiomiopatie.

Plan działania „Cardiomyopathies Matter” prowadzi nas we właściwym kierunku, proponując konkretne rozwiązania szeregu problemów i niezaspokojonych potrzeb dotyczących kardiomiopatii. Zalecenia wspólnotowe i krajowe, wykorzystujące istniejące regulacje i wskazujące kierunek dalszych rozwiązań legislacyjnych, stanowią kompleksowy plan tego, jak powinno wyglądać leczenie i badania nad kardiomiopatią w przyszłości. Naszym zadaniem jest sprawić, by zalecenia te przełożyły się na zmiany polityki, przynoszące konkretne korzyści pacjentom.



## Brando Benifei, MEP

Współprzewodniczący MEP Heart Group

Dzięki znacznym postępom w zapobieganiu i leczeniu chorób w ostatnich dekadach obserwujemy wyraźny spadek liczby przedwczesnych zgonów z powodu chorób układu krążenia. Nadal jednak stanowią one istotny problem dla chorych i społeczeństw. Choć rzadsze ChUK, takie jak kardiomiopatie, w dużej mierze przyczyniają się do obecnej sytuacji, to nie poświęca się im odpowiedniej uwagi w inicjatywach europejskich i krajowych.

W tym kontekście niezbędne są konkretne i mające zastosowanie w praktyce zmiany polityki. Wśród wielu wyzwań dotyczących kardiomiopatii wymienić należy błędy diagnostyczne, późne rozpoznawanie, a często brak właściwego rozpoznania. Szczególnie duże ryzyko braku diagnozy występuje u pacjentów młodszych i sportowców. Sprawiają oni wrażenie zdrowych, a mimo to kardiomiopatie są jedną z głównych przyczyn nagłej śmierci sercowej w tych grupach.

Poprawa diagnostyki w kardiomiopatii umożliwiłaby odpowiednio szybkie wdrożenie właściwego leczenia i przekazanie porad dotyczących stylu życia.

Wymaga to upowszechnienia wiedzy i edukacji zawodowej w szeroko rozumianym systemie opieki zdrowotnej, wdrożenia procedur szybkiego kierowania do specjalistów w dziedzinie kardiologii, a także dostępu do zalecanych metod i badań diagnostycznych.

Omawiany Plan działania „Cardiomyopathies Matter” stanowi istotne narzędzie dla decydentów w UE i poszczególnych państwach członkowskich, dzięki któremu mogą wprowadzić zmiany korzystne dla chorych na kardiomiopatie. Zawiera wybiegające w przyszłość zalecenia nie tylko w zakresie wczesnego rozpoznawania tych chorób, ale także ich leczenia, wielopłaszczyznowego wsparcia, poprawy statusu pacjentów, jak również badań i innowacji.

Jako współprzewodniczący MEP Heart Group mam zaszczyt brać udział w tych działaniach i zamierzam z pełnym zaangażowaniem promować wspomniane zalecenia w Parlamencie Europejskim we współpracy z innymi posłankami i posłami. Jestem przekonany, że przyszłe wysiłki w dziedzinie leczenia kardiomiopatii będą korzystne nie tylko dla pacjentów, ale też dla całych systemów opieki zdrowotnej i społeczeństw.



# Wyjaśnienie skrótów

<b>ARVC</b>	arytmogenna kardiomiopatia prawej komory
<b>CMR</b>	rezonans magnetyczny serca
<b>ChUK</b>	choroby układu krążenia
<b>DCM</b>	kardiomiopatia rozstrzeniowa
<b>EACH</b>	Europejski sojusz na rzecz zdrowia układu krążenia
<b>ECG</b>	Elektrokardiografia
<b>EHDS</b>	Europejska przestrzeń danych dotyczących zdrowia
<b>EIC</b>	Europejska Rada ds. Innowacji
<b>ERN GUARD-Heart</b>	The European Reference Network on Rare and Low Prevalence Complex Diseases of the Heart (GUARD: Gateway to Uncommon And Rare Diseases of the Heart)
<b>ESC</b>	Europejskie Towarzystwo Kardiologiczne
<b>UE</b>	Unia Europejska
<b>EU4Health</b>	Największy program UE dotyczący zdrowia
<b>EUPATI</b> Innowacyjnych	Europejska Akademia Pacjentów w obszarze Terapii Innowacyjnych
<b>GDPR</b>	Ogólne rozporządzenie o ochronie danych osobowych
<b>HTA</b>	ocena technologii medycznych
<b>HCM</b>	kardiomiopatia przerostowa
<b>ICD</b>	Implantowany kardiowerter-defibrylator serca
<b>MEP</b>	Posel do Parlamentu Europejskiego
<b>NCD</b>	Choroba niezakaźna
<b>PROM</b>	Ocena wyników leczenia przez pacjenta
<b>QoL</b>	jakość życia



# Streszczenie

## 1. Wprowadzenie

Grupie chorób mięśnia sercowego określanych mianem kardiomiopatii poświęcano stosunkowo mało uwagi, pomimo powodowanych przez nie znacznych obciążeń, które można ograniczyć dzięki promowaniu wiedzy, a także usprawnieniu diagnostyki i leczenia.

Plan działania "Cardiomyopathies Matter" ma na celu rozwijanie wiedzy o kardiomiopatiach i zwrócenie na nich właściwej uwagi decydentów w obszarze systemów opieki zdrowotnej, jak również liderów opinii na szczeblu UE i poszczególnych państw członkowskich. W tym celu:

- tłumaczy, czym są kardiomiopatie i jaki jest ich wpływ na pacjentów, ich rodziny, systemy opieki zdrowotnej i społeczeństwo
- określa najważniejsze wyzwania i niezaspokojone potrzeby medyczne na całej ścieżce opieki nad pacjentem
- przedstawia zalecenia dotyczące polityki wspólnotowej i krajowej zmierzające do rozwiązania wskazanych problemów i poprawy efektów leczenia.

## 2. Co warto wiedzieć o kardiomiopatii?

Na kardiomiopatie cierpi ok. 1 na 330 Europejczyków, a choroba może ujawnić się w każdym wieku. Rozpowszechnienie kardiomiopatii i związane z tą chorobą obciążenie stale rośnie, a mimo to powszechnie występuje problem braku rozpoznania, błędnych diagnoz i rozpoznań zbyt późnych. Niektóre typy kardiomiopatii często lub zazwyczaj mają podłoże w dziedzicznych patogennych mutacjach genetycznych: przyczynę genetyczną stwierdza się w około 20-60% przypadków czterech najważniejszych rodzajów kardiomiopatii.

### Wpływ na pacjentów i ich rodziny

Kardiomiopatie często powodują niewydolność serca, która może znacznie ograniczać sprawność fizyczną. Mogą też wywoływać zaburzenia rytmu serca, w tym potencjalnie zagrażające życiu.

Kardiomiopatie mogą w znacznym stopniu obniżyć jakość życia warunkowaną stanem zdrowia, ograniczając możliwości wykonywania czynności życia codziennego i negatywnie wpływając na dobrostan psychiczny. Mają też wpływ na karierę zawodową, finanse i wykształcenie.

Konsekwencje ponoszą też rodziny i nieformalni opiekunowie, których możliwości pracy zostają znacznie ograniczone przez obowiązki opiekuńcze i obciążenia finansowe.

## Koszty społeczne i dla służby zdrowia

Kardiomiopatie są jedną ze składowych ogromnych kosztów chorób układu krążenia, stanowiących największą pozycję kosztową spośród wszystkich obszarów terapeutycznych. Kardiomiopatie generują wysokie koszty opieki zdrowotnej w przeliczeniu na pacjenta, głównie w związku z koniecznością hospitalizacji w przypadku powikłań. Należy też wziąć pod uwagę pośrednie koszty socjoekonomiczne wynikające z utraty produktywności.

## 3. Wyzwania i niezaspokojone potrzeby terapeutyczne

Działania podejmowane w ramach polityk są warunkiem sprostania wyzwaniom i niezaspokojonym potrzebom terapeutycznym na całej ścieżce leczenia kardiomiopatii, w tym w zakresie rozpoznawania, postępowania terapeutycznego i wsparcia wielopłaszczyznowego. Niezbędne są też rozwiązania legislacyjne i nakłady finansowe w celu poprawy statusu pacjentów i opiekunów oraz tworzenia zachęt dla badań i innowacji w omawianej dziedzinie.

## 4. Wnioski i wezwanie do działania

Decydenci w zakresie systemu opieki zdrowotnej na wszystkich poziomach powinni zdać sobie sprawę z poważnych konsekwencji kardiomiopatii dla pacjentów, rodzin, opieki zdrowotnej i społeczeństw, i podjąć w związku z tym odpowiednie działania. Niezaspokojone potrzeby występują na całej ścieżce terapeutycznej, dlatego wzywamy decydentów do podjęcia działań zgodnych z przedstawionymi zaleceniami, we współpracy ze wszystkimi zainteresowanymi stronami.

## Zalecenia:

Na szczeblu UE i w każdym z państw członkowskich należy opracować i wprowadzić szczegółowy plan działania na rzecz zdrowia układu krążenia, ze szczególnym naciskiem na kardiomiopatie. Zalecenia przedstawione w niniejszym Planie działania i podsumowane poniżej należy wprowadzić w ramach lub w związku z obowiązującymi w UE i poszczególnych krajach Planami działania na rzecz zdrowia układu krążenia.

### Decydenci na szczeblu krajowym powinni wprowadzić:

### UE powinna zapewnić wsparcie poprzez:

<b>Rozpoznanie na wczesnym etapie</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Edukacja zawodową i narzędzia wspierające podejmowanie decyzji (w tym w ramach opieki podstawowej)</li> <li>Regularne kontrole zdrowia układu krążenia według podejścia zgodnego z cyklem życia</li> <li>Badania genetyczne po zatrzymaniu akcji serca lub nagłej śmierci sercowej (u pacjentów &lt;50 r.ż.)</li> <li>Badania przesiewowe w kierunku kardiomiopatii członków bliskiej rodziny pacjentów (w tym testy genetyczne, poradnictwo i wsparcie)</li> <li>Kroki zmierzające do podniesienia świadomości społecznej w zakresie niewydolności serca i charakterystycznych aspektów obrazu kardiomiopatii</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Projekty finansowane przez UE (np. EU4Health)</li> <li>Wspieranie wymiany najlepszych praktyk (inicjatywa Healthier Together i portal najlepszych praktyk UE)</li> <li>Upowszechnianie informacji o epidemiologii i wynikach badań klinicznych w dziedzinie kardiomiopatii</li> <li>Kampanie mające na celu podnoszenie świadomości finansowane przez UE</li> </ul>
<b>Dostępność specjalistycznej opieki kardiologicznej</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Wymiana najlepszych praktyk w zakresie skutecznych ścieżek kierowania pacjentów, modeli organizacyjnych, zasobów ludzkich i infrastruktury cyfrowej w celu zapewnienia wszystkim chorym na kardiomiopatie szybkiego dostępu do multidyscyplinarnej opieki pod kierownictwem kardiologów wyspecjalizowanych w leczeniu kardiomiopatii</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Wspieranie wymiany najlepszych praktyk</li> <li>Pełniejsze wykorzystanie możliwości ERN GUARD-Heart, EHDS i dyrektywy w sprawie praw pacjentów w ramach transgranicznej opieki zdrowotnej w sposób ułatwiający transgraniczny dostęp do specjalistycznej opieki w kardiomiopatii</li> </ul>
<b>Postępowanie terapeutyczne</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Działania wspierające wdrożenie wytycznych dotyczących kardiomiopatii i ich przestrzeganie (edukacja, narzędzie wspierające podejmowanie decyzji, audyty i analizy porównawcze)</li> <li>Zapewnienie odpowiednich środków dla kadr i infrastruktury oraz pokrycie kosztów odpowiednich badań (w tym rezonansu magnetycznego serca i badań genetycznych) oraz podejść terapeutycznych</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Wspólne działania służące określeniu najważniejszych przeszkód we wdrażaniu i stosowaniu wytycznych</li> <li>Rozszerzenie działań ERN GUARD-Heart</li> <li>Utworzenie Europejskiego Obserwatorium Zdrowia Układu Krążenia, poświęcającego szczególną uwagę kardiomiopatiom</li> <li>Wykorzystanie rejestrów danych o kardiomiopatii w całej EHDS</li> </ul>
<b>Wsparcie holistyczne</b> <p>Kroki mające na celu:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Zapewnienie pacjentom i opiekunom dostępu do holistycznej oceny konsekwencji kardiomiopatii</li> <li>Zapewnienie dostępu do właściwej opieki dodatkowej, w tym wsparcia psychospołecznego i pokrycia kosztów interwencji psychologicznej</li> <li>Promocja działań organizacji pacjentów</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Projekty finansowane przez UE (np. EU4Health)</li> <li>Wspieranie wymiany najlepszych praktyk</li> <li>Uwzględnienie psychologicznych konsekwencji kardiomiopatii w bieżących i przyszłych inicjatywach UE dotyczących zdrowia psychicznego</li> </ul>
<b>Wzmocnienie statusu pacjentów i opiekunów</b> <p>Kroki wspierające:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Wspólne podejmowanie decyzji oraz samoopiekę pacjentów i opiekunów (poprzez edukację, poprawę komunikacji pacjent-lekarz, programy opieki przejściowej i cyfrowe narzędzia prozdrowotne dla konkretnych chorób)</li> <li>Zapewnienie pacjentom dostępu i kontroli nad elektronicznymi danymi osobowymi dotyczącymi zdrowia</li> <li>Udział pacjentów i opiekunów w podejmowaniu decyzji dotyczących badań naukowych (np. w ramach komisji bioetycznych)</li> <li>Udział pacjentów i opiekunów w podejmowaniu decyzji w zakresie polityki dotyczącej opieki zdrowotnej, świadczeń i technologii</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>ERN GUARD-Heart</li> <li>Projekty finansowane przez UE (np. EU4Health)</li> <li>Wspieranie wymiany najlepszych praktyk</li> <li>EHDS</li> <li>Wspólny system HTA UE – włączenie pacjentów na szerszą skalę</li> <li>EUPATI</li> </ul>
<b>Badania i innowacje</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Wsparcie dla badań i innowacji w zakresie kardiomiopatii poprzez projekty badawcze realizowane w określonych obszarach priorytetowych</li> <li>Odpowiednie elementy infrastruktury badawczej (np. rejestry)</li> <li>Odpowiednie procedury wymiany danych ułatwiające prowadzenie badań w dziedzinie zdrowia we współpracy z wszystkimi istotnymi interesariuszami</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Projekty finansowane ze środków UE</li> <li>Misja w dziedzinie Zdrowia układu krążenia wspierająca zaproponowany Plan działania UE w dziedzinie zdrowia układu krążenia</li> <li>Ogólnoeuropejska harmonizacja danych i ich wykorzystywanie dzięki EHDS</li> <li>Utworzenie Europejskiego Centrum Wiedzy na temat Zdrowia Układu Krążenia</li> <li>Rozwiązanie problemu istniejącej niespójności i zróżnicowania krajowych implementacji przepisów RODO UE</li> </ul>

# 1. Wprowadzenie

Kardiomiopatie stanowią grupę chorób mięśnia sercowego.<sup>1</sup> Często dziedziczne, łącznie dotyczą ok. 1 na 330 osób<sup>2</sup>, co przekłada się na około 1,5 miliona mieszkańców Unii Europejskiej (UE), Wielkiej Brytanii i Norwegii.

Choroby układu krążenia (ChUK) są największym zabójcą w Europie<sup>3</sup>, przez co zwracają uwagę rosnącej liczby decydentów w zakresie polityki zdrowotnej UE. ChUK stanowią jeden z priorytetowych wątków inicjatywy „Healthier Together” (Zdrowsi razem), wspierającej państwa członkowskie w zwalczaniu chorób niezakaźnych.<sup>4</sup> Do innych ważnych inicjatyw UE zaliczyć można [EU4Health](#), [Horizon Europe](#) (w tym [European Innovation Council Pathfinder Challenge](#)), jak również European Reference Network on Rare and Low Prevalence Complex Diseases of the Heart ([ERN GUARD-Heart](#)). Skupiający wiele grup interesariuszy Europejski sojusz na rzecz zdrowia układu krążenia ([EACH](#)) zaapelował ostatnio do UE o podjęcie bardziej zdecydowanych kroków poprzez stworzenie dedykowanego Planu działania na rzecz zdrowia układu krążenia i Misji w dziedzinie zdrowia układu krążenia.<sup>5</sup>

Zasadniczo inicjatywy dotyczące ChUK skupiają się na zawałach serca i udarze z uwagi na ich powszechne występowanie i konsekwencje, a także możliwości zapobiegania. Za mało uwagi poświęca się ChUK występującym rzadziej i takim, w których nie można zastosować działań zapobiegawczych (np. z uwagi na dziedziczny charakter choroby).

## Cele

Plan działania "Cardiomyopathies Matter" ma na celu rozwijanie wiedzy o kardiomiopatiach i zwrócenie na nie właściwej uwagi decydentów w obszarze systemów opieki zdrowotnej, jak również liderów opinii na szczeblu UE i poszczególnych państw członkowskich. W tym celu:

- ▶ tłumaczy, czym są kardiomiopatie i jaki jest ich wpływ na pacjentów, ich rodziny, systemy opieki zdrowotnej i społeczeństwo
- ▶ określa najważniejsze wyzwania i niezaspokojone potrzeby medyczne na całej ścieżce opieki nad pacjentem, szczególnie w odniesieniu do wczesnego rozpoznawania, optymalnego postępowania terapeutycznego, wsparcia holistycznego, badań i innowacji
- ▶ przedstawia zalecenia dotyczące polityki wspólnotowej i krajowej zmierzające do rozwiązania tych problemów i poprawy efektów leczenia.

Choroby te wiążą się z poważnymi konsekwencjami, które można ograniczyć dzięki promowaniu wiedzy, a także poprawie diagnostyki i leczenia. Jeśli w przyszłości wysiłki zmierzające do zapobiegania ChUK okażą się skuteczne, choroby układu krążenia, którym nie można zapobiegać, stanowią będą większy odsetek schorzeń z tej grupy.

Kardiomiopatie jako istotna grupa ChUK nie poddają się w większości działaniom zapobiegawczym, ale wczesne rozpoznanie i leczenie prowadzone na podstawie oceny ryzyka może znacznie poprawić efekty uzyskiwane przez pacjentów.<sup>6</sup> Ostatnio kardiomiopatie wymienione zostały w inicjatywach Healthier Together oraz Pathfinder Challenge Europejskiej Rady ds. Innowacji.

Co ważne, w inicjatywach tych wskazano możliwości zaspokojenia niespełnionych potrzeb poprzez wczesne wykrywanie, badania genetyczne chorych i ich rodzin, ściślejsze przestrzeganie wytycznych, a także wykorzystanie innowacji.<sup>4,7</sup>

*„Kardiomiopatia to choroba, która towarzyszy nam przez całe życie i choć czasem trudno jest iść do przodu, nie ma innej opcji niż jakoś się trzymać”.*

*Chory na kardiomiopatię, Hiszpania*

Poprawa jakości opieki w ChUK ma szczególne znaczenie w następstwie pandemii COVID-19, która doprowadziła do poważnych zakłóceń w świadczeniach zdrowotnych<sup>8,9</sup>, zwiększyła społeczne koszty ChUK i uwypukliła potrzebę wzmocnienia odporności systemów opieki zdrowotnej i zorientowania ich na pacjentów.

Równy dostęp także ma kluczowe znaczenie: inicjatywa EACH wskazuje na „ogromne nierówności” – zarówno pomiędzy krajami UE, jak i w obrębie systemów krajowych – w dostępie pacjentów cierpiących na choroby układu krążenia do odpowiedniej opieki<sup>5</sup>, zaś wyniki ankiety ATLAS Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego pokazały wielkie różnice pod względem dostępności świadczeń kardiologicznych<sup>10</sup>.

## Metodologia

Plan działania opracowano w oparciu o 1) przegląd publikacji i szarej literatury tematu oraz 2) konsultacji z ekspertami (zob. strona 3) w dziedzinie kardiologii, opieki pielęgniarskiej w chorobach serca, ekonomii oraz grup wsparcia chorych na kardiomiopatie, przeprowadzonych podczas warsztatów online, indywidualnych spotkań i recenzji

## 2. Co należy wiedzieć o kardiomiopatiach?

### 2.1 Jak często występują kardiomiopatie?

Cztery główne rodzaje kardiomiopatii różnią się pod względem chorobowości – niektóre występują stosunkowo powszechnie, inne zaś zalicza się do chorób rzadkich (Ramka 1).

#### RAMKA 1. Cechy podstawowych typów kardiomiopatii.

Kardiomiopatia	Cecha <sup>1</sup>	Szacunkowa chorobowość w populacji ogólnej <sup>11</sup>	Szacunkowy % przypadków ze stwierdzoną mutacją
Przerostowa	Zgrubienie mięśnia	1:500	30–60%
Rozstrz	Powiększone serce i zaburzona czynność skurczowa*	1:250	20–50%
Arytmogenna prawej/ lewej/ obu komór	Mięsień sercowy zastępuje tkanka bliznowata lub	1-2000– 5000	50–60%
Restrykcyjna	Zesztywnienie mięśnia	Bardzo rzadka	Nieokreślony (być może do 60%)

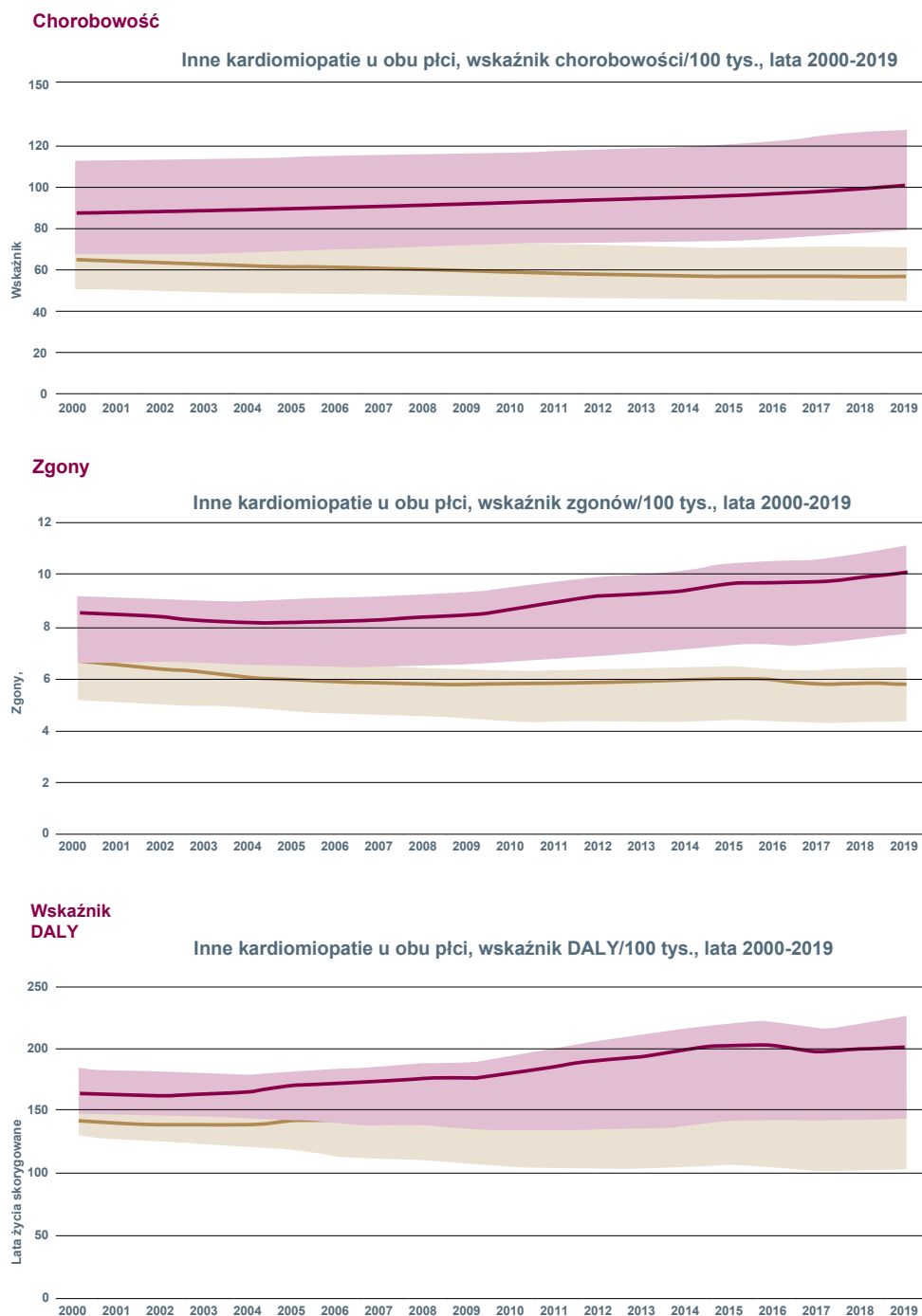
\*Może wystąpić pod koniec ciąży lub w ciągu pierwszych miesięcy po rozwiązaniu (kardiomiopatia połogowa).<sup>13</sup>

Wśród pozostałych kardiomiopatii należy wymienić kardiomiopatię z niescalenia mięśnia lewej komory i kardiomiopatię takotsubo (zazwyczaj przejściową, związaną z obciążeniem emocjonalnym lub fizycznym).

Ogólna wartość obciążenia chorobowego kardiomiopatii mierzona liczbą rozpoznanych i wywołanych nimi zgonów i lat życia skorygowanych niesprawnością (DALY) rośnie (Rycina 1).<sup>14</sup> Powszechnie uważa się, że znaczny odsetek przypadków kardiomiopatii pozostaje nierozpoznany, stąd powyższe wskaźniki stanowią „wierzchołek góry lodowej”.

Kardiomiopatie występują u pacjentów w każdym wieku. Najczęściej rozpoznawane są u dorosłych, jednak niektóre typy – często te najpoważniejsze – występują u dzieci.<sup>12</sup>

**RYCINA 1. Rosnący wskaźnik obciążenia chorobowego w związku z kardiomiopatiami.**



 Dow. wiek  Według wieku

Zacienione przedziały niepewności oznaczają górny i dolny margines błędu podanych danych.

Dane przedstawiają chorobowość, zgony i lata życia skorygowane niepełnosprawnością (DALY) w kardiomiopatii (z wyłączeniem kardiomiopatii alkoholowej) na obszarze Europy.<sup>13</sup> Źródło: Institute for Health Metrics and Evaluation (IHME). Wykorzystano za zgodą



## 2.2 Jakie są przyczyny kardiomiopatii?

Podłożem niektórych kardiomiopatii często lub zazwyczaj są dziedziczne mutacje genetyczne. Przyczynę genetyczną stwierdza się w około 20-60% przypadków czterech najważniejszych rodzajów kardiomiopatii (Ramka 1).

Kardiomiopatie są najpowszechniej występującymi dziedzicznymi chorobami serca. Według rejestru kardiomiopatii ESC niemal dwie piąte chorych ma w rodzinie inne przypadki tej choroby.<sup>15</sup> Z kardiomiopatią łączono tysiące patogennych wariantów genetycznych, przy czym niektóre z nich wiążą się ze złym rokowaniem, natomiast inne nie korelują w jednoznaczny sposób z przebiegiem choroby u pacjentów.<sup>12</sup>

W wielu przypadkach nie można jednoznacznie określić patogennego wariantu genetycznego.

Kardiomiopatie rozstrzeniowe wywoływać mogą też niektóre zakażenia wirusowe, schorzenia układu wydzielniczego i immunologicznego, leki kardiotoksyczne (w tym niektóre leki przeciwnowotworowe), toksyny i alkohol, natomiast przyczyną kardiomiopatii przerostowych mogą być rozmaite rzadkie choroby, jak amyloidoza czy glikogenozy i lizosomalne choroby spichrzeniowe.<sup>1</sup>

## 2.3 Jakie są objawy i zagrożenia dla pacjentów?

Skutkiem kardiomiopatii często bywa zmniejszenie zdolności serca do pompowania krwi krążącej w organizmie i w konsekwencji niewydolność innych narządów. Nasilenie objawów i przebieg choroby bywają jednak różne. U większości zdiagnozowanych pacjentów występują objawy ze strony serca (takie jak niewydolność i arytmie) (Rycina 2)<sup>15</sup>, które z czasem mogą ulegać nasileniu. Mogą one mieć poważne konsekwencje dla pacjentów, zwiększać ryzyko wczesnej śmierci sercowo-naczyniowej i wymagać leczenia stosowanego przez całe życie, o ile jest ono dostępne (Ramka 2). U innych pacjentów objawy są nieliczne lub nie występują wcale, zaś kardiomiopatia bywa nierozpoznana, o ile nie spowoduje powikłań prowadzących do śmierci. Najważniejsze objawy kardiomiopatii związane są z niewydolnością serca i zaburzeniami jego rytmu.<sup>15,16</sup>

- Objawy **niewydolności serca** obejmują zmęczenie, ból w klatce piersiowej, duszność i zmniejszenie wydolności wysiłkowej, powodując poważne ograniczenie sprawności pacjentów. Może też wystąpić obrzęk kostek nóg, zaleganie płynu w jamie brzusznej i zmniejszenie apetytu. Niewydolność serca ma poważne konsekwencje dla jakości życia, wpływając na jego wymiar zawodowy, społeczny i rodzinny. Z czasem objaw ten powoduje pogorszenie rokowania i zwiększa ryzyko śmierci.<sup>17,18</sup>

- **Zaburzenia rytmu serca** (czyli arytmie, takie jak częstoskurcz komorowy, migotanie komór i migotanie przedsionków) mogą powodować palpacje, zawroty głowy, utratę przytomności i nagłą śmierć sercową. Zaburzenia rytmu serca u pacjentów z kardiomiopatią stanowią drugą najczęstszą przyczynę zatrzymania pracy serca poza szpitalem – wywołując 40% z tych często prowadzących do śmierci powikłań.<sup>19</sup> Migotanie przedsionków zwiększa ryzyko powstawania skrzepów krwi, które mogą spowodować niebezpieczne dla życia powikłania, w tym udar.<sup>20</sup>

Ryzyko **nagłej śmierci sercowej** jest dla pacjentów najbardziej niepokojącym aspektem kardiomiopatii, obok występujących objawów i ograniczenia sprawności. Jest też istotnym czynnikiem w ocenie ryzyka i wyborze leczenia zapobiegającego.<sup>21</sup> Kardiomiopatie są często przyczyną nagłej śmierci sercowej, nawet u osób niezdiagnozowanych (kiedy zatrzymanie pracy serca może być pierwszym objawem choroby), a także u ludzi młodych i aktywnych.

Co istotne, kardiomiopatie stanowią główną przyczynę nagłej śmierci sercowej u młodych sportowców<sup>22,23</sup>, a jej przypadki u znanych zawodników przyciągają powszechną uwagę i stanowią podstawę dla zaleceń dotyczących badań przesiewowych.<sup>22,23</sup>

**RYCINA 2. Kardiomiopatii często towarzyszy niewydolność i palpacje serca.**<sup>15</sup>

Niewydolność serca występowała u niemal 3/4\*

72%

Palpacje występowały u ponad 1/3

37%

\*Stopień II-IV w skali NYHA

## RAMKA 2. Postępowanie terapeutyczne w kardiomiopatii

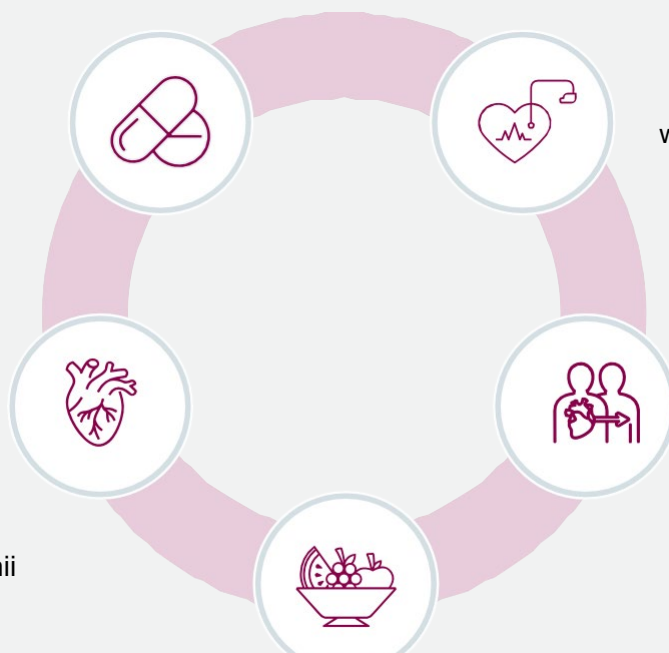
### Leki

stosowane w związku z objawami niewydolności i zaburzeń rytmu serca

### Urządzenia wszczepiane chirurgicznie

tj. implantowane kardiowertery-defibrylatory (ICD) – czasem w połączeniu ze stymulatorem resynchronizującym (rozzrusznikiem) poprawiającym czynność serca – w celu wyeliminowania niebezpiecznych dla życia zaburzeń rytmu serca i zapobiegania nagłej śmierci sercowej

**Zabieg chirurgiczny lub interwencyjny** (np. ablacja cewnikowa) służąca odizolowaniu nieprawidłowo funkcjonującego obszaru tkanki serca, eliminacji arytmii lub niedomykalności zastawek serca



### Zmiana stylu życia

w celu utrzymania optymalnego stanu zdrowia (w tym zmiana diety, pilnowanie masy ciała, ograniczenie używek, unikanie rywalizacji sportowej) oraz stosowanie leków modyfikujących przebieg choroby

Czasem niezbędny jest **przeszczep serca** lub zastosowanie urządzenia wspomagającego pracę komór – kardiomiopatie są główną przyczyną przeszczepów serca<sup>26,27</sup>

„Jakość mojego życia nie uległa zmianie, ale rzeczywiście zaszły w nim daleko idące zmiany, bo z dnia na dzień musiałam zrezygnować z niektórych rzeczy i była to zmiana drastyczna ze względu na mój młody wiek.

Musiałam przestać uprawiać sport, co mnie bardzo zaskoczyło, bo byłam osobą bardzo wysportowaną. Na szczęście psychicznie radziłam sobie dobrze, do czasu wszczepienia ICD, kiedy zdałam sobie w pełni sprawę z mojej przypadłości...’

Pacjentka z kardiomiopatią przerostową, Hiszpania

## 2.4 Jak kardiomiopatia wpływa na jakość życia?

Kardiomiopatie mogą wpływać negatywnie na jakość życia pacjentów warunkowaną stanem zdrowia i ich dobrostan psychiczny (Rycina 3).<sup>28-41</sup> **Mogą one:**

- utrudniać wykonywanie czynności życia codziennego, w tym związanych z pracą, życiem społecznym i rodziną, a także sportu oraz innych wymagających wysiłku czynności,
- prowadzić do lęku i depresji. Problemy psychiczne mogą wynikać z odczuwanych objawów, progresji choroby, ryzyka powikłań, w tym nagłej śmierci sercowej, a także faktu, że choroba ma charakter dziedziczny.  
Silnie wpływają na pacjentów hospitalizację, szczególnie jeśli są nieplanowane i wynikają z ostrych powikłań.<sup>42</sup>

Metody inwazyjne z zastosowaniem implantowanych urządzeń często wywołują daleko idące konsekwencje psychospołeczne u pacjentów, pomimo niewątpliwych korzyści.<sup>35,43,44</sup>

– Na przykład wszczepienie kardiowertera-defibrylatora (ICD) może być przyczyną leku i depresji.<sup>44</sup>

Inne trudności pacjentów z kardiomiopatią:<sup>19,47</sup>

- problemy z uzyskaniem ubezpieczenia na życie i kredytu hipotecznego
- koszty własne, np. podróży do ośrodków i koszty aspektów leczenia nieobjętych refundacją (badań diagnostycznych, zalecanych suplementów diety, a także psychoterapii)
- słabsze osiągnięcia szkolne u dzieci i młodzieży
- ograniczenia dotyczące szkoleń zawodowych i zatrudnienia, np. dotyczące dostępnych profesji, możliwości wykonywania obowiązków, czasu poświęconego na leczenie i rehabilitację, co może prowadzić do wykluczenia zawodowego i wcześniejszego przejścia na emeryturę.

Negatywne konsekwencje ponoszą też rodziny i nieformalni opiekunowie, np. w postaci niemożności pracy w pełnym wymiarze z powodu czynności opiekuńczych, presji finansowej<sup>47</sup>, a także głębokiej traumy rodzinnej spowodowanej nagłą śmiercią sercową.

---

*„Życie z kardiomiopatią, wszczepiony defibrylator, przyjmowanie leków przeciwaritmicznych, ograniczenie aktywności fizycznej, regularne badania kardiologiczne - przyzwyczajenie się do tych zmian zabiera sporo czasu, ale możliwość dzielenia się swoimi doświadczeniami z innymi chorymi sprawia, że czuję się mniej samotny”.*

*Chory na kardiomiopatię, Hiszpania*

---



---

*„Niestety często rodzina po raz pierwszy styka się z kardiomiopatią z powodu nagłej śmierci małego dziecka, tak jak to się stało w naszym przypadku. Bardzo trudno poradzić sobie ze świadomością, że przyczyną tej przedwczesnej śmierci jest rzadka choroba, na którą w dodatku mogą cierpieć inni członkowie rodziny - i że jest to choroba przewlekła, wymagająca stosowania leków i postępująca.”*

*Matka, której syn zmarł nagle z powodu kardiomiopatii arytmogennej; oboje rodzice posiadają wariant genu mogący wywołać chorobę, Hiszpania*

---

### Czy wiesz, że...?

Niewydolność serca, będąca częstym następstwem kardiomiopatii, może powodować głębsze konsekwencje fizyczne dla jakości życia niż częste poważne choroby przewlekłe, takie jak przewlekła choroba płuc i zapalenie stawów.<sup>45</sup> Pogorszenie jakości życia u pacjentów z niewydolnością serca niezależnie koreluje z umieralnością i wskaźnikiem hospitalizacji.<sup>46</sup>

**RYCINA 3. Niepewność, obawy i doświadczenia niemieckich chorych na arytmogenną kardiomiopatię prawej komory (ARVC) dotyczące konsekwencji choroby.<sup>48</sup>**

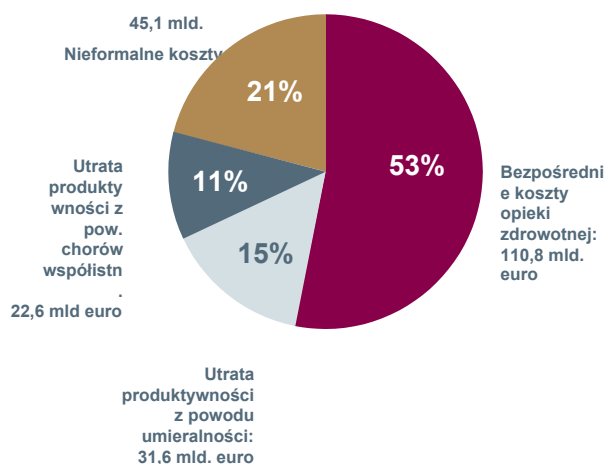


## 2.5 Jakie koszty generują kardiomiopatie?

### Koszty opieki zdrowotnej

ChUK generują większe koszty niż jakakolwiek inna grupa chorób<sup>40</sup> – około 110,8 miliardów euro rocznie w UE (Rycina 4).<sup>41</sup>

**RYCINA 4. Choroby układu krążenia kosztowały UE 210 miliardów euro w roku 2015.**<sup>49</sup>



Na całym świecie kardiomiopatie mają istotny udział w ogromnych kosztach związanych z niewydolnością serca. Niewydolność serca pochłania 1-2% budżetów na ochronę zdrowia<sup>50</sup> i jest **główną przyczyną hospitalizacji pacjentów >65 roku życia**.<sup>51</sup> Udział kardiomiopatii w tych kosztach jest niedoszacowany, ponieważ choroby te są często nierozpoznane u pacjentów z niewydolnością serca.<sup>18</sup> Pozostałe koszty obejmują wydatki na intensywną opiekę i rehabilitację pacjentów po zatrzymaniu pracy serca spowodowanego kardiomiopatią.

W kilku prowadzonych w Europie badaniach wykazano, że kardiomiopatie generują wysokie koszty opieki zdrowotnej, szczególnie z powodu hospitalizacji.

- W Francji pacjenci z kardiomiopatią stanowią około 11,3% hospitalizacji z powodu niewydolności serca, 33% przypadków wszczepień defibrylatorów, 38% przypadków mechanicznego wspomaganie krążenia i 51% przeszczepów serca.<sup>26</sup>
- W Niemczech kardiomiopatia jest przyczyną 65% przeszczepów serca ogółem i 70% przeszczepów serca u dzieci poniżej 15 roku życia.<sup>27</sup>
- We Włoszech około 1 na 3 pacjentów z kardiomiopatią przerostową (HCM) leczonych w jednym z ośrodków wymagał hospitalizacji

w okresie 6 lat – często nieplanowanych i spowodowanych ostrymi powikłaniami choroby.<sup>42</sup>

- Najnowsze dane z Niemiec<sup>52</sup> i Wielkiej Brytanii<sup>53</sup> pokazują, że HCM z zawężeniem stanowi poważne obciążenie ekonomiczne, które rośnie gwałtownie wraz z postępującą niewydolnością serca, głównie z powodu kosztów hospitalizacji.

*„Istotnym kierunkiem ograniczenia obciążeń związanych z chorobą są strategie zapobiegające hospitalizacjom”*

*Ciabatti et al.*<sup>42</sup>

### Koszty społeczno-ekonomiczne

Koszty opieki zdrowotnej stanowią tylko część obciążenia w przypadku każdej choroby; należy też brać pod uwagę pośrednie koszty społeczno-ekonomiczne. Są to:

- utrata produktywności z powodu śmierci i chorób pacjentów w wieku produkcyjnym, szczególnie że kardiomiopatie są często dziedziczne i mogą ujawnić się u pacjentów w dowolnym wieku
- koszty ponoszone przez opiekunów sprawujących nieformalną, nieodpłatną opiekę nad pacjentami.

Te pośrednie koszty kardiomiopatii w Europie nie zostały dokładnie policzone, ale zasadniczo stanowią one niemal połowę łącznych kosztów ChUK ponoszonych przez społeczeństwa UE (Rycina 4).<sup>48</sup> Dane wskazują, że ICD redukuje koszty z perspektywy społecznej, gdyż koszty leczenia równoważone są przez zyski dla produktywności dzięki uratowanym życiom<sup>55</sup>, **świadcząc o znaczeniu brania pod uwagę kosztów społecznych przy ocenie zasadności interwencji terapeutycznych w kardiomiopatii.**

Ze względu na braki publikowanych danych priorytetem badawczym jest określenie korzystania z zasobów opieki zdrowotnej i kosztów społecznych związanych z kardiomiopatiami, co zapewni decydentom dokładniejszy obraz prawdziwych kosztów kardiomiopatii przy podejmowaniu decyzji o wprowadzaniu innowacyjnych technologii medycznych (zab. też punkt 3.6).



## 3. Wyzwania i niezaspokojone potrzeby medyczne

Działania podejmowane w ramach polityk są warunkiem sprostania wyzwaniom i niezaspokojonym potrzebom terapeutycznym na całej ścieżce leczenia kardiomiopatii, w tym w zakresie rozpoznawania, postępowania terapeutycznego i wsparcia wielopłaszczyznowego. Niezbędne są też rozwiązania legislacyjne i nakłady finansowe, mające na celu poprawę statusu pacjentów i opiekunów oraz promocję badań i innowacji w omawianej dziedzinie.

W tej części przedstawiamy zalecenia dotyczące polityki na szczeblu UE, krajowym i lokalnym (Rycina 5), z przywołaniem konkretnych rozwiązań UE wskazanych w Ramce 3, w połączeniu z wytłumaczeniem istotnych niezaspokojonych potrzeb i uzasadnieniem. Wiele z rekomendacji dotyczy problemów wspólnych dla innych przewlekłych, rzadkich chorób o podłożu genetycznym, co stwarza możliwości synergii w kształtowaniu polityki w tym zakresie.

**RYCINA 5. Na szczeblu UE i krajowym należy wdrożyć Plan działania w dziedzinie zdrowia układu krążenia**  
– ze szczególnym uwzględnieniem wskazanych obszarów istotnych dla kardiomiopatii.

### Rozpoznanie na wczesnym etapie

- Profesjonalne kształcenie i narzędzia wspierające podejmowanie decyzji
- Regularne badania zdrowia układu krążenia
- Badania przesiewowe w rodzinach
- Badania genetyczne po zatrzymaniu akcji serca/nagłej śmierci sercowej
- Świadomość społeczna

### Dostępność specjalistycznej opieki

- Wymiana najlepszych praktyk

### Postępowanie terapeutyczne

- Wdrożenie i przestrzeganie wytycznych
- Zasoby: kadry, infrastruktura i refundacja

### Wsparcie holistyczne

- Ocena holistyczna
- Wsparcie dodatkowe
- Wspieranie organizacji pacjentów

### Wzmacnianie statusu pacjentów

- Wspólne podejmowanie decyzji
- Dostęp i kontrola nad danymi cyfrowymi
- Podejmowanie decyzji w sprawie badań, polityki, świadczeń i technologii w szerszym gronie

### Badania i innowacje

- Wsparcie finansowe w kluczowych obszarach
- Infrastruktura badawcza
- Procedury wymiany danych

## Zalecenie nadrzędne

**Na szczeblu UE i w każdym z państw członkowskich należy opracować i wprowadzić szczegółowy plan działania na rzecz zdrowia układu krążenia (zgodnie z wymaganiami EACH), ze szczególnym naciskiem na kardiomiopatie.**

Choć obowiązujące polityki UE pozwalają na prowadzenie wielu działań zalecanych w niniejszym Planie działania, zmierzenie się z największym zabójcą Europy wymaga wprowadzenia dedykowanego Planu działania na rzecz zdrowia układu krążenia oraz Misji na rzecz zdrowia układu krążenia.<sup>3</sup>

Następujące przedstawione w niniejszym planie należy wprowadzić w ramach lub w związku z obowiązującymi w UE i poszczególnych krajach Planami działania na rzecz zdrowia układu krążenia.

### RAMKA 3. Najważniejsze narzędzia polityk UE

**Niniejszy Plan działania odnosi się na następujących inicjatyw UE istotnych dla poprawy sytuacji chorych na kardiomiopatię w Europie:**



#### Inicjatywa Healthier Together

Instrument mający wesprzeć kraje UE w określaniu i wdrażaniu skutecznej polityki i działań zmierzających do zmniejszenia obciążeń związanych z chorobami niezakaźnymi.

Układ krążenia jest jednym z jej pięciu kluczowych obszarów, zapewniając możliwości korzystnych rozwiązań dla pacjentów z kardiomiopatią. Inicjatywa Healthier Together koncentruje się na przyszłościowych działaniach, polityce, wytycznych i najlepszych praktykach, które państwa członkowskie mogą wprowadzić dzięki finansowaniu z UE.<sup>4</sup> Wspiera ją **portal najlepszych praktyk UE**, umożliwiający rządów i instytucjom pozarządowym składanie propozycji najlepszych praktyk.



#### Horizon Europe

Jako największy program finansowania badań i innowacji w UE, Horizon Europe stanowi kluczowe narzędzie UE wspomagające prowadzenie badań naukowych w dziedzinie kardiomiopatii. W ramach Horizon Europe działa **Europejska Rada ds. Innowacji** (EIC), która prowadzi obecnie inicjatywę Pathfinder Challenge w zakresie kardiogenomiki, mającą na celu poszerzenie wiedzy na temat kardiomiopatii i ich leczenia.



#### EU4Health

Główny program finansowania zdrowia w UE, oferujący wiele możliwości usprawnień w dziedzinie wykrywania i leczenia kardiomiopatii.



#### ERN GUARD-Heart

Europejskie sieci referencyjne to wirtualne struktury poświęcone rzadkim i złożonym chorobom, wymagającym specjalistycznego leczenia i wiedzy. ERN GUARD-Heart jest europejską siecią referencyjną dedykowaną rzadkim, złożonym schorzeniom serca, stanowiącym istotną platformę wsparcia w dziedzinie postępowania w rzadkich rodzajach kardiomiopatii. Sieć łączy 44 specjalistycznych świadczeniodawców w 16 krajach UE.



#### Europejska przestrzeń danych dotyczących zdrowia (European Health Data Space; EHDS)

Wspólnie z Ogólnym Prawodawstwem Farmaceutycznym i Urzędem ds. Gotowości i Reagowania na Stany Zagrożenia Zdrowia stanowi kluczowy element Europejskiej Unii Zdrowotnej. Dzięki niej dane dotyczące zdrowia mają przyczynić się do badań i prac rozwojowych nad innowacyjnymi terapiami.



#### Dyrektywa UE w sprawie praw pacjentów w ramach transgranicznej opieki zdrowotnej

Jako fundament ERN GUARD-Heart, EHDS i innych inicjatyw może być wykorzystana do dalszego rozwoju transgranicznego dostępu do specjalistycznego leczenia kardiomiopatii.



## 3.1 Rozpoznanie na wczesnym etapie

### Zalecenia

Decydenci na szczeblu krajowym powinni wprowadzić:	UE powinna zapewnić wsparcie poprzez:
<ul style="list-style-type: none"><li>Edukację zawodową i narzędzia wspierające podejmowanie decyzji usprawniające wczesne kliniczne wykrywanie kardiomiopatii (w tym na poziomie opieki podstawowej) i ułatwiające kierowanie pacjentów do kardiologa</li><li>Regularne kontrole zdrowia układu krążenia według podejścia zgodnego z cyklem życia</li><li>Badania genetyczne w kierunku kardiomiopatii i innych dziedzicznych chorób serca po zatrzymaniu akcji serca lub nagłej śmierci sercowej (u pacjentów &lt;50 r.ż.)</li><li>Prowadzenie badań przesiewowych w rodzinach pacjentów zgodnie z wytycznymi, w tym zapewnienie odpowiednich środków i refundacji w zwiększenia dostępności testów genetycznych, doradztwa i wsparcia psychospołecznego</li><li>Kroki zmierzające do podniesienia świadomości społecznej w zakresie niewydolności serca i charakterystycznych aspektów obrazu kardiomiopatii (w tym nagłej śmierci u sportowców)</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>Projekty finansowane ze środków UE (np. program EU4Health)</li><li>Wspieranie wymiany najlepszych praktyk (inicjatywa Healthier Together i portal najlepszych praktyk UE)</li><li>Upowszechnianie informacji o epidemiologii i wynikach badań klinicznych w dziedzinie kardiomiopatii w państwach członkowskich (np. w drodze corocznych aktualizacji)</li><li>Kampanie mające na celu podnoszenie świadomości finansowane przez UE</li></ul>

Rozpoznawanie kardiomiopatii na wczesnym etapie jest bardzo ważne, bo umożliwia szybkie wdrożenie leczenia i wprowadzenie zmian stylu życia.<sup>19,20</sup>

Tymczasem kardiomiopatie często pozostają nierozpoznane<sup>21</sup> lub zostają zdiagnozowane późno, kiedy doszło już do znacznych uszkodzeń lub poważnych powikłań. Brak rozpoznania i błędy w diagnozie szczególnie często dotyczą pacjentów młodszych i sportowców. Z uwagi na fakt, że chorzy na kardiomiopatię są często młodzi i wydają się zdrowi, ich objawy nie brane na poważnie.

Badania genetyczne i sekcja zwłok mają kluczowe znaczenie po zatrzymaniu pracy serca i nagłej śmierci sercowej u młodych pacjentów, gdyż umożliwiają wykluczenie jako przyczyny kardiomiopatii i innych chorób serca o podłożu genetycznym.<sup>21,25</sup>

### Wspieranie wczesnego wykrywania przez lekarzy

Kardiomiopatia może zostać rozpoznana po raz pierwszy w różnych placówkach i przez lekarzy różnych specjalności. W związku z tym niezbędna jest popularyzacja wiedzy i świadomości problemu wśród pracowników służby zdrowia (w tym lekarzy, pielęgniarek, farmaceutów i psychologów), co pozwoli na jak najwcześniejsze rozpoznanie oznak tej choroby.

*„Wysłano mnie z moimi problemami (z arytmią) do psychiatry! Powiedziano mi, że cierpię na zaburzenia psychiczne. Diagnostyka różnicowa (w tym w kierunku kardiomiopatii) nie została wzięta pod uwagę.”*

### Pacjenci z ARVC, Niemcy<sup>26</sup>

Zazwyczaj to lekarze pierwszego kontaktu i pediatrzy jako pierwsi stykają się z pacjentami, u których może występować nieświadoma wcześniej kardiomiopatia. Niestety, większość z nich ma niewielkie doświadczenie w rozpoznawaniu i leczeniu tej choroby. Dane ze Szwecji wskazują, że braki w wiedzy występują także wśród lekarzy i pielęgniarek w ośrodkach medycyny wewnętrznej i kardiologii.<sup>26</sup> W dodatku objawy kardiomiopatii są często niespecyficzne i łatwo pomylić je z innymi schorzeniami. Obecnie obraz dodatkowo zaciemnia tzw. „long COVID”.<sup>27</sup> W kardiomiopatii bywają błędnie rozpoznawane, co opóźnia skierowanie pacjentów do kardiologa.

Przyspieszyć może ten proces edukacja zawodowa i narzędzia wspierające podejmowanie decyzji usprawniające wczesne kliniczne wykrywanie kardiomiopatii, kierowane także do lekarzy opieki podstawowej.

Coroczne badanie w placówce opieki podstawowej (obejmujące szczegółowy wywiad rodzinny) może zwiększyć wczesne wykrywanie kardiomiopatii w grupach ryzyka, co podkreślono w inicjatywie Healthier Together.<sup>4</sup>

Także EACH wysuwa postulat zastosowania podejścia zgodnego z cyklem życia w badaniach przesiewowych metabolicznych i dziedzicznych czynników ryzyka, wykrywaniu i diagnostyce okołoporodowej (w tym badaniach przesiewowych noworodków w kierunku dziedzicznych chorób metabolicznych), w okresie dzieciństwa oraz na odpowiednich etapach dorosłości, wskazując ich potrzebę w programie European Cardiovascular Health Check.<sup>5</sup>

Procedura ta powinna obejmować rodziny dotknięte dziedziczną kardiomiopatią.

## Badania przesiewowe w rodzinach

W przypadku rozpoznania kardiomiopatii zaleca się stworzenie drzewa genetycznego w celu oceny obciążenia chorobą w rodzinie i wykonania badań przesiewowych u bliskich krewnych, co pozwoli na rozpoznanie kolejnych przypadków na wcześniejszym etapie. Badania przesiewowe mogą obejmować testy kliniczne i genetyczne; te drugie opisano dokładniej w punkcie 3.3.<sup>12,25,68</sup> Pomimo kluczowego znaczenia sytuacja z badaniami przesiewowymi w rodzinach bywa różna w poszczególnych krajach UE.<sup>15,69,80</sup>

Tam, gdzie są one wykonywane, konieczne jest zachęcanie krewnych do ich wykonywania, np. poprzez przekazywanie odpowiednich informacji przez świadczeniodawców.<sup>68</sup> Lekarze pierwszego kontaktu mają do odegrania istotną rolę w zachęcaniu do badań przesiewowych ze względu na bliskie relacje z rodzinami.

Badania genetyczne wymagają też interpretacji specjalisty, doradztwa genetycznego i wsparcia psychospołecznego. Należy wdrożyć procedury, dzięki którym osoby, u których stwierdzone zostaną patogenne warianty genów wywołujące kardiomiopatie zostaną objęci obserwacją kliniczną zgodnie z wytycznymi.<sup>19,20,25</sup>

W tym kierunku zmierza inicjatywa Healthier Together, zalecając państwu UE wdrożenie badań przesiewowych i regularnych badań kontrolnych w rodzinach z obciążeniem genetycznym. Ponadto zaleca poprawę wczesnego wykrywania zaburzeń budowy serca (w tym kardiomiopatii).<sup>4</sup>

---

*„Mój lekarz po raz pierwszy miał do czynienia z pacjentem z ARVC!”*

**Pacjenci z ARVC, Niemcy<sup>68</sup>**

---

---

*„Doradztwem i badaniami genetycznymi objęto znaczny odsetek pacjentów, jednak wykonywano je rzadziej niż zalecają to wytyczne europejskie”.*

*Heliö i in. 2020<sup>80</sup>*

---

## 3.2 Dostępność specjalistycznej opieki kardiologicznej

### Zalecenia

#### Decydenci na szczeblu krajowym powinni wprowadzić: UE powinna zapewnić wsparcie poprzez:

- Wymianę wewnątrz państw UE i pomiędzy nimi najlepszych praktyk w zakresie skutecznych ścieżek kierowania pacjentów, modeli organizacyjnych, zasobów ludzkich i infrastruktury cyfrowej w celu zapewnienia wszystkim chorym na kardiomiopatie szybkiego dostępu do multidyscyplinarnej opieki pod kierownictwem kardiologów wyspecjalizowanych w leczeniu kardiomiopatii
- Wspieranie wymiany najlepszych praktyk (inicjatywa Healthier Together i portal najlepszych praktyk UE)
- Pełniejsze wykorzystanie możliwości ERN GUARD-Heart, Europejskiej przestrzeni danych dotyczących zdrowia (EHDS) i dyrektywy w sprawie praw pacjentów w ramach transgranicznej opieki zdrowotnej w sposób ułatwiający transgraniczny dostęp do specjalistycznej opieki w kardiomiopatii

Optymalna opieka w kardiomiopatii prowadzona musi być pod kierunkiem kardiologów wyspecjalizowanych w tej grupie chorób, ale wymaga też udziału innych specjalistów i świadczeniodawców, stąd często zaleca się podejście multidyscyplinarne.<sup>15,19, 21,25,61,62</sup>

Występują znaczne różnice modeli organizacyjnych postępowania w kardiomiopatii. Istnieją dane, według których niektóre aspekty opieki (np. badania genetyczne) powinny być świadczone w wyspecjalizowanych, multidyscyplinarnych specjalistycznych ośrodkach.<sup>15,25,63–66</sup> Ośrodki te mogą jednak nie posiadać zdolności do zapewnienia opieki wszystkim chorym na kardiomiopatie, dlatego w niektórych systemach opieki zdrowotnej uwarunkowania praktyczne wymagają zastosowanie podejścia zdecentralizowanego.<sup>6</sup>

Niezależnie od stosowanego modelu organizacyjnego:

- w przypadku wszystkich pacjentów i rodzin należy postępować według przyjętych wytycznych międzynarodowych<sup>19</sup> (zob. punkt 3.3)
- pacjenci i opiekunowie muszą być włączani** w decyzje dotyczące leczenia poprzez przekazywanie im odpowiednich informacji i komunikację z zespołem prowadzącym terapię (zob. punkt 3.5).
- wymagana jest wielopoziomowa **koordynacja** opieki pomiędzy różnymi pracownikami służby zdrowia i świadczeniodawcami. Na przykład pacjenci hospitalizowani z powodu kardiomiopatii wymagają skoordynowanej obserwacji klinicznej po wypisaniu ze szpitala w celu zmniejszenia ryzyka ponownego przyjęcia.

Dwa rozwiązania poprawiające koordynację opieki i wzmacniające pozycję pacjentów i opiekunów obejmują:

- Udział pielęgniarek wyspecjalizowanych w opiece nad chorymi z kardiomiopatią i niewydolnością serca**, odgrywających ważną rolę zarówno w koordynacji opieki multidyscyplinarnej, jak i wspieraniu pacjentów i ich rodzin.
- Korzystanie z **cyfrowych narzędzi związanych ze zdrowiem** w celu zwiększenia skuteczności, dostępności i jakości opieki.<sup>67,68</sup> Przykładem jest **elektroniczna dokumentacja medyczna, umożliwiająca lepszą wymianę informacji i koordynację opieki**. Zastosowanie **telemedycyny** i urządzeń noszonych przez pacjentów zapewnia wiele funkcjonalności, w tym obserwację pacjenta w domu, selekcję chorych i rehabilitację oraz samoopiekę<sup>69,70</sup>, choć nie są one w stanie zastąpić w pełni bezpośredniej oceny pacjenta. Wykorzystanie potencjału cyfrowych narzędzi w dziedzinie zdrowia wymaga inwestycji infrastrukturalnych (np. w ośrodki przetwarzania danych) oraz szkoleń i wdrożenia rozwiązań refundacyjnych.

UE może wspomagać zwiększanie dostępu pacjentów do opieki specjalistycznej poprzez

- wspieranie wymiany najlepszych praktyk
- ułatwianie dostępu do opieki transgranicznej za pośrednictwem ERN GUARD-Heart i EHDS (ta ostatnia zapewnia ciągłość opieki i refundację jej kosztów poniesionych za granicą). Dyrektywa UE w sprawie praw pacjentów w ramach transgranicznej opieki zdrowotnej położyła podwaliny pod te i inne inicjatywy, dlatego należy ją wykorzystać do dalszej poprawy transgranicznego dostępu do specjalistycznej opieki kardiologicznej.<sup>6</sup>

**RAMKA 4. Sieci ośrodków specjalistycznych: przykłady dobrych praktyk z Francji i Hiszpanii****Francja****Krajowy ośrodek referencyjny Cardiogen**

W 2014 r. francuskie Ministerstwo Zdrowia utworzyło Cardiogen, krajową sieć referencyjną dla rzadkich i dziedzicznych chorób serca, w tym kardiomiopatii ([www.filiere-cardiogen.fr](http://www.filiere-cardiogen.fr)). Finansowana ze środków ministerstwa sieć zapewnia fundusze (np. dla wyspecjalizowanych pielęgniarek, na badania genetyczne i doradztwo) dla 64 akredytowanych ośrodków w całej Francji, w tym 21 zajmujących się wyłącznie chorymi na kardiomiopatię.

Misja Cardiogen obejmuje 1) przedstawianie zaleceń i dostarczanie materiałów edukacyjnych, 2) opracowywanie badań klinicznych i tworzenie użytecznej bazy danych, 3) stymulowanie komunikacji na temat rzadkich i dziedzicznych chorób serca.

W powszechnej opinii projekt przyniósł poprawę leczenia standardowego pacjentów z kardiomiopatią we Francji oraz zapewnił pacjentom i pracownikom służby zdrowia swobodny dostęp do:

- Materiałów edukacyjnych adresowanych zarówno do pacjentów, jaki i pracowników służby zdrowia
- Bogatej bazy danych usprawniającej system skierowań, umożliwiającej zbieranie danych z centrów referencyjnych i specjalistycznych w dedykowanej dokumentacji medycznej pacjenta
- Danych kontaktowych odpowiednich pracowników służby zdrowia, placówek i organizacji pacjentów
- [Ośrodka zasobów psychologicznych](#) ułatwiającego pacjentom dostęp do wsparcia psychologicznego
- [Darmową comiesięczną konsultację online](#) umożliwiającą pacjentom i rodzinom przekazywanie informacji zwrotnych na temat życia z rzadkimi i dziedzicznymi chorobami serca.

**Hiszpania****CSUR: Hiszpańskie Narodowe Ośrodki Świadczeń, Świadczenia i Jednostki Referencyjne**

Ministerstwo Zdrowia Hiszpanii przyznaje akredytacje ośrodkom, świadczeniodawcom i jednostkom referencyjnym (*Centres, Services and Units of Reference*; CSUR) zachowującym odpowiednie standardy, w tym dotyczące poszanowania praw pacjentów, wdrożenia programu zapewnienia jakości, czy przygotowania corocznego planu audytu.<sup>72,73</sup>

Obecnie funkcjonuje siedem CSUR w dziedzinie dziedzicznych chorób serca. Ośrodki CSUR muszą wykazywać się bogatą wiedzą i doświadczeniem w postępowaniu z tą grupą chorób serca i dowieść, że posiadają odpowiednie wyposażenie i personel niezbędny do zapewnienia pacjentom wysokiej jakości opieki.

Ponadto mają obowiązek:

- Obejmować działalnością cały obszar kraju i świadczyć usługi pacjentom na równych warunkach, niezależnie od ich miejsca zamieszkania
- Zapewniać opiekę multidyscyplinarnego zespołu obejmującą: opiekę zdrowotną, wsparcie w potwierdzeniu rozpoznania, określenie strategii leczenia i obserwacji klinicznej oraz pełnienie roli konsultacyjnej dla oddziałów standardowo zajmujących się tą grupą pacjentów
- Zapewniać ciągłość opieki na poszczególnych etapach życia pacjenta i poziomach opieki zdrowotnej
- Oceniać efekty leczenia
- Zapewniać szkolenia dla innych pracowników służby zdrowia

### 3.3 Postępowanie terapeutyczne

#### Zalecenia

**Decydenci na szczeblu krajowym powinni wprowadzić: UE powinna zapewnić wsparcie poprzez:**

- Działania promujące wdrożenie i przestrzeganie zaleceń dotyczących kardiomiopatii poprzez edukację i narzędzia wspierające podejmowanie decyzji, jak również wdrożyć procesy audytu i analiz porównawczych praktyk zgodnie ze zharmonizowanymi standardami
- Zapewnienie odpowiednich środków dla kadr i infrastruktury oraz pokrycie kosztów odpowiednich badań (w tym rezonansu magnetycznego serca i badań genetycznych) oraz podejść terapeutycznych (medycznych, interwencyjnych i chirurgicznych)
- Wspólne działania państw UE (finansowane z programu EU4Health) służące określeniu najważniejszych przeszkód we wdrażaniu i przestrzeganiu wytycznych dotyczących chorób układu krążenia, w tym kardiomiopatii
- Rozszerzenie działań ERN GUARD-Heart służące zapewnieniu wysokiej jakości, dostępnej i efektywnej kosztowo opieki zdrowotnej, np. poprzez regularne analizy porównawcze, wymianę dobrych praktyk i danych
- Utworzenie Europejskiego Obserwatorium Zdrowia Układu Krążenia, poświęcającego szczególną uwagę kardiomiopatii w celu promocji wymiany dobrych praktyk i wspierania ich wdrożenia za pośrednictwem krajowych planów działania na rzecz zdrowia układu krążenia, zgodnie z zaleceniami EACH<sup>6</sup>
- Wykorzystanie rejestrów danych dotyczących kardiomiopatii za pośrednictwem europejskiej przestrzeni danych dotyczących zdrowia w celu wymiany porównywalnych danych ułatwiających prowadzenie analiz porównawczych i badań

#### Badania

W celu potwierdzenia diagnozy kardiomiopatii, oceny zagrożeń i personalizacji leczenia zaleca się wykonanie różnych testów i badań.<sup>12,19,20,74</sup>

Przeprowadzone ostatnio przez ESC badania wykazały, że w praktyce nie wszystkie z nich są wykonywane.<sup>6,15,60,75</sup>

Obecnie dostępne są możliwości wykorzystujące nowoczesne technologie. Tym niemniej warunkiem skierowania pacjenta na wyrafinowane badania jest podejrzenie choroby przez klinicystę. Ogólne wskazania dla badań prowadzą do zastosowania ogólnych (i często niepotrzebnych) świadczeń zdrowotnych, co może wiązać się z marnowaniem środków. Dlatego na straży tych ścieżek diagnostycznych stać powinni lekarze-klinicyści z bogatym doświadczeniem w dziedzinie kardiomiopatii.

#### Badania obrazowe

Rezonans magnetyczny serca (CMR) odgrywa ważną rolę w leczeniu kardiomiopatii,<sup>19,20</sup> a mimo to według międzynarodowego rejestru danych o kardiomiopatii prowadzonego przez ESC, CMR wykonano wyjściowo lub w ciągu 1 roku u zaledwie 29,4% pacjentów.<sup>75</sup> CMR stosowano w niewystarczającym zakresie we wszystkich typach kardiomiopatii (Rycina 6).

Odnotowano też wyraźne różnice w stosowaniu CMR pomiędzy poszczególnymi krajami UE (Rycina 7), choć badanie dotyczyło głównie ośrodków trzeciego stopnia i szpitali uniwersyteckich.<sup>75</sup> Zbyt rzadkie wykonywanie CMR prawdopodobnie wynika z ograniczeń lokalnych, tj. stosunkowo

*„Wyniki ... wskazują na potrzebę wdrożenia wytycznych dotyczących zalecanych badań w ocenie i obserwacji klinicznej pacjentów z kardiomiopatią.”*

*Gimeno et al.<sup>4</sup>*

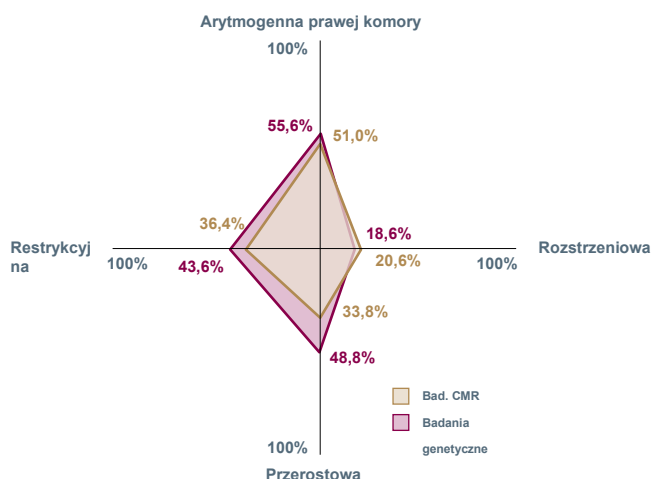
*“Poprawa w zakresie dostępności, szkoleń i refundacji jest warunkiem rozszerzenia stosowania CMR w diagnostyce.”*

*Mizia-Stec et al.<sup>75</sup>*

wysokich kosztów, braków w refundacji, ograniczonej dostępności aparatów do obrazowania serca, a także niewystarczającej liczby wykwalifikowanego personelu.

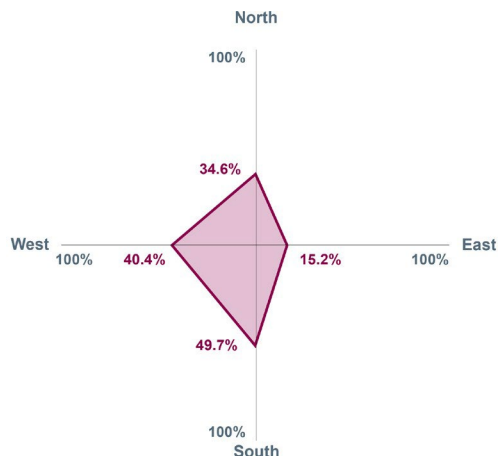
Różnice odnotowano też w stosowaniu innych badań, takich jak Holter EKG i próby wysiłkowe.<sup>6,15</sup>

**RYCINA 6. Rezonans magnetyczny serca (CMR) i badania genetyczne są w różnym stopniu stosowane za rzadko we wszystkich najważniejszych typach kardiomiopatii.**



Dane pokazują odsetek pacjentów w rejestrze danych o kardiomiopatii ESC, u których wykonano wyjściowo CMR (N=3208)<sup>75</sup> lub badania genetyczne (N=296 pacjentów)<sup>76</sup> z podziałem na typy kardiomiopatii.

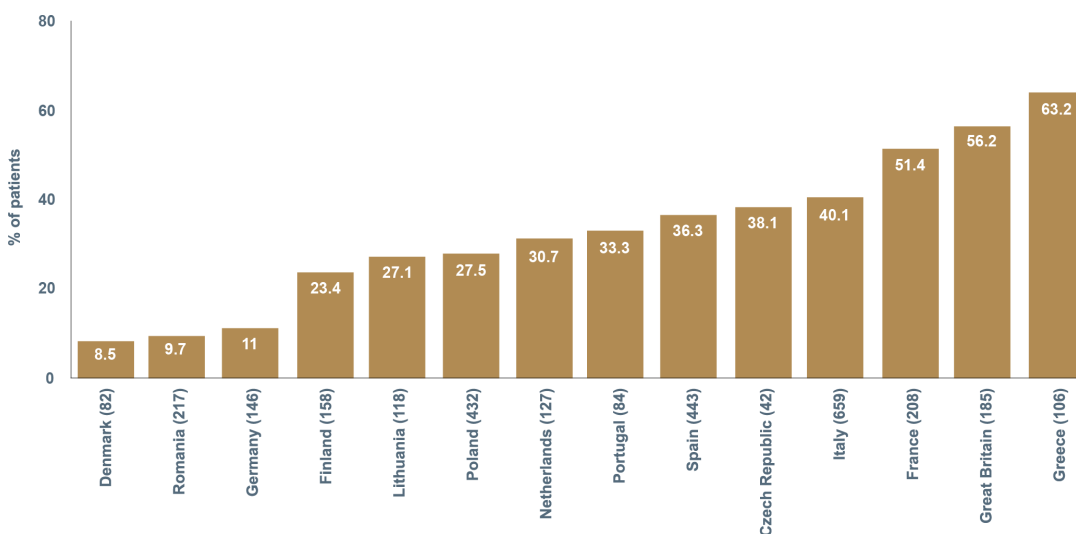
**RYCINA 8. Różnice w stosowaniu badań genetycznych w Europie.**



Dane pokazują odsetek pacjentów (N=2963 pacjentów i krewnych) w rejestrze danych o kardiomiopatii ESC, u których wykonano badania genetyczne w poszczególnych regionach Europy.<sup>76\*</sup>

\*Definicje: Europa Północna = Dania, Finlandia, Wielka Brytania, Litwa, Szwecja; Europa Wschodnia = Białoruś, Czechy, Węgry, Polska, Rumunia; Europa Południowa = Macedonia Północna, Grecja, Włochy, Portugalia, Serbia, Hiszpania; Europa Zachodnia = Austria, Francja, Niemcy, Holandia.

**RYCINA 7. Różnice w stosowaniu rezonansu magnetycznego serca w Europie.**



Dane pokazują odsetek pacjentów w rejestrze danych o kardiomiopatii ESC, u których wykonano CMR wyjściowo lub w ciągu 12 miesięcy.<sup>75</sup> Wartości w nawiasach = łączna liczba pacjentów w badaniu.



### Badania genetyczne

Wykonanie badań genetycznych jest przydatne i zaleca się je w celu potwierdzenia przyczyny kardiomiopatii, wyjaśnienia rokowania i ryzyka powikłań oraz jako wskazówkę dla decyzji terapeutycznych.<sup>12,19,20,25,58,74</sup> Ich wyniki mogą też pomóc w decyzjach dotyczących planowania rodziny i wspomóc prace badawcze.

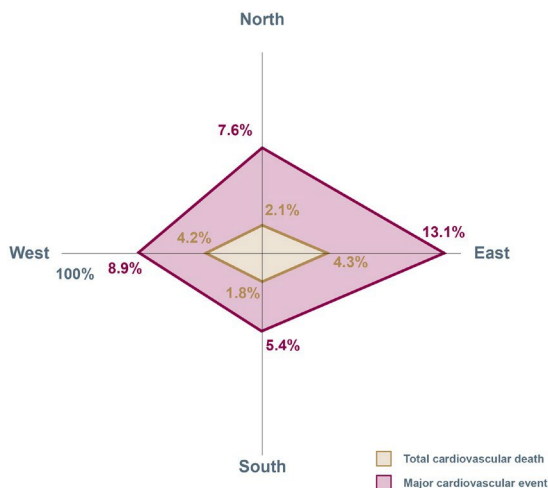
Testy genetyczne są też istotne z punktu widzenia badań przesiewowych w kierunku dziedzicznej kardiomiopatii u najbliższej rodziny pacjentów (punkt 3.1). Badania genetyczne członków rodziny mogą przynieść oszczędności w dłuższej perspektywie dzięki wykluczeniu obecności mutacji wywołujących kardiomiopatie i w rezultacie wyeliminowaniu konieczności wykonywania regularnych badań kontrolnych u tych osób.<sup>58,76,77</sup>

Badania genetyczne wymagają skorzystania z wykwalifikowanego laboratorium oraz interpretacji przez eksperta, jak również

wsparcia pacjentów i rodzin w radzeniu sobie z konsekwencjami psychologicznymi, społecznymi, zawodowymi, etycznymi i prawnymi.<sup>12,25,58</sup> Uznanie wariantu genu za mającego „nieokreślone znaczenie” u pacjenta wymaga ponownej regularnej oceny w związku ze stale poszerzaną wiedzą na temat ich znaczenia klinicznego.<sup>12,25</sup>

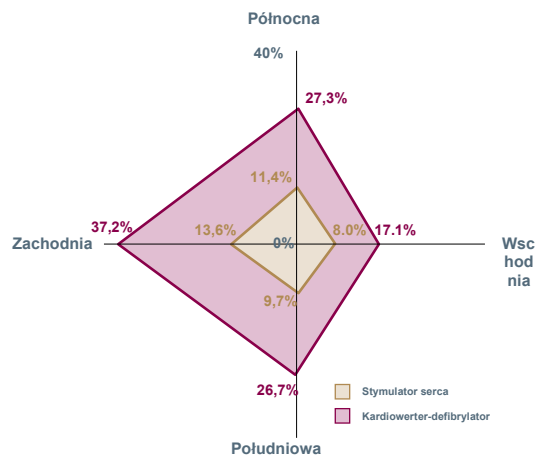
Pomimo kluczowej roli badania genetyczne są w Europie stosowane w niedostatecznym stopniu, a w dodatku istnieją różnice regionalne. Według rejestru ESC badania genetyczne wykonano u 37,3% wszystkich pacjentów, przy czym stwierdzono różnice w zależności od typu kardiomiopatii (Rycina 6) i regionu Europy (Rycina 8).<sup>60</sup> Doradztwo genetyczne przeprowadzono w przypadku 60,8% ogółu pacjentów, przy czym też odnotowano różnice w zależności od typu kardiomiopatii (39,2–75,4%).

**RYCINA 9. Pacjenci z kardiomiopatią są obciążeni ryzykiem ciężkich incydentów sercowo-naczyniowych i śmierci.**



Dane pokazują wskaźniki poważnych incydentów sercowo-naczyniowych (śmierć sercowo-naczyniowa lub hospitalizacja w trybie pilnym w związku z sercem) i całkowitą liczbę zgonów sercowo-naczyniowych po 12 mies. obserwacji klinicznej pacjentów z kardiomiopatią w różnych regionach Europy reprezentowanych w rejestrze danych dotyczących kardiomiopatii ESC.<sup>6</sup>

**RYCINA 10. W Europie widoczne są znaczne różnice w zakresie praktyki postępowania w kardiomiopatii.**



Dane pokazują odsetek pacjentów, którym wyjściowo wszczepiono kardiowerter-defibrylator lub stymulator serca w poszczególnych regionach Europy według rejestru danych dotyczących kardiomiopatii ESC.<sup>15\*</sup>



## Leczenie

Funkcjonują wytyczne europejskie i krajowe dotyczące leczenia kardiomiopatii i związanej z nią niewydolności serca i arytmii<sup>19,20,25,58,74</sup>, ale wymagają aktualizacji, a leczenie tej grupy chorób nadal napotyka na szereg problemów.

### 1/ Efekty leczenia są niedostateczne i niejednorodne

– u wielu pacjentów nadal rozwija się niewydolność serca i arytmie; są też narażeni na zwiększone ryzyko śmierci.<sup>6,17,78</sup>

W rejestrze ESC ciężkie incydenty sercowo-naczyniowe wystąpiły u 7,9% pacjentów w ciągu 1 roku obserwacji klinicznej; wskaźnik ten wahał się od 5,4% w Europie Południowej do 13,1% w Europie Wschodniej (Rycina 9).<sup>6</sup> Przyczyną złych efektów leczenia jest często połączenie późnego rozpoznania i ciężkiego przebiegu choroby.

**2/ W leczeniu stosuje się różne praktyki** – np. w zakresie stosowania implantowanych defibrylatorów-kardiowerterów, stymulatorów resynchronizujących, stymulatorów, ablacji cewnikowej i leczenia zapobiegającego powstawaniu skrzepów krwi (Rycina 10).<sup>6,10,15</sup> Niezbędne jest dokładniejsze opisanie i wyeliminowanie różnic pomiędzy zaleceniami towarzyszymi specjalistycznym a praktyką kliniczną, zarówno w testach diagnostycznych, jak i w leczeniu,<sup>75</sup> przy czym należy uwzględnić czynniki ekonomiczne oraz strukturalne i organizacyjne.<sup>15</sup> Braki wiedzy uniemożliwiają zapewnianie pacjentom opieki zgodnie z najnowszymi wytycznymi opartymi na wiedzy naukowej.<sup>56i</sup>

Należy wspierać rozszerzenie działań ERN GUARD-Heart służących zapewnieniu wysokiej jakości, dostępnej i efektywnej kosztowo opieki zdrowotnej, np. poprzez regularne analizy porównawcze, wymianę dobrych praktyk i danych.

EACH zalecił też utworzenie Europejskiego Obserwatorium Zdrowia Układu Krążenia, którego zadaniem byłoby ułatwienie wymiany dobrych praktyk i wspieranie ich wdrażania za pośrednictwem krajowych Planów działania na rzecz zdrowia układu krążenia.<sup>5</sup>

Konkretnych działań wymaga też zniwelowanie nierówności w Europie w zakresie wskaźników przeszczepów serca w przypadku schyłkowej kardiomiopatii<sup>6</sup> – a także innych transplantacji – zgodnie z zapisami opracowanego przez wielu interesariuszy Planu działania dotyczącego różnych chorób, opublikowanego w roku 2021.<sup>79</sup>

**3/ Braki w danych naukowych:** W danych naukowych na poparcie obowiązujących wytycznych dotyczących kardiomiopatii istnieją poważne luki, wynikające między innymi z braku randomizowanych badań z grupą kontrolną (zob. punkt 3.6).<sup>19</sup> Problemy badawcze wynikają z istnienia wielu różnych przyczyn genetycznych kardiomiopatii i niedostatecznej liczby odpowiedniej jakości rejestrów. Zasadniczo im rzadsza choroba, tym uboższe są dane naukowe na jej temat.

*„Poprawa rokowań pacjentów z kardiomiopatią wymagać może zatem dokładniejszych badań służących określeniu przyczyny choroby, bardziej szczegółowej klasyfikacji ryzyka z uwzględnieniem świeżych wyników badań obrazowych RM i genetycznych, a także lepszego wykorzystania dostępnych leków.*

*Innym sposobem wydaje się być tworzenie „Multidyscyplinarnych zespołów leczenia kardiomiopatii” ..., zajmujących się różnymi aspektami tej grupy chorób, w tym postępowaniem ukierunkowanym przez etiologię.”*

*Gimeno i in.<sup>6</sup>*

Niektóre kardiomiopatie (np. formy przerostowe) cechują obciążające objawy przy niewielkim odsetku zdarzeń klinicznych w postaci śmierci sercowo-naczyniowej. Oznacza to, że ocena wyników i korzyści płynących z danej interwencji terapeutycznej wymaga bardzo długiej obserwacji.

A zatem przeszkodą w badaniach jest brak ‘zastępczych’ miar, które mogłyby posłużyć do przewidzenia wyników uzyskiwanych w dłuższej perspektywie.<sup>80</sup>

### 4/ W niedostatecznym stopniu wykorzystuje się miary wyników zgłaszane przez pacjentów (PROM - ang. *Patient-reported outcome measures*):

Wyniki PROM dostarczają ważnych danych na temat objawów, funkcjonowania i jakości życia pacjentów.<sup>39,81</sup> Obecnie dane PROM nie są wykorzystywane w dostatecznym zakresie podczas podejmowania decyzji dotyczących opieki klinicznej ani przy ocenie i refundacji terapii i świadczeń. Niezbędne jest opracowanie i walidacja PROM we współpracy z organizacjami pacjentów, przy czym muszą to być narzędzia niezbyt obciążające, bo tylko takie będą faktycznie stosowane i wspierane przez pacjentów.

### 5/ Konieczna jest integracja postępowania z chorobami współistniejącymi:

U chorych z kardiomiopatią często występują czynniki ryzyka ChUK oraz choroby współistniejące.<sup>16</sup> Z ciężkimi postaciami kardiomiopatii istotnie wiążą się czynniki ryzyka ChUK (w tym nadciśnienie tętnicze, cukrzyca i otyłość).<sup>82</sup> Wynika stąd potrzeba wspierania integracji oceny i postępowania z tymi czynnikami ryzyka i chorobami współistniejącymi.

**6/ Braki w personalizacji leczenia:** Z różnorodności kardiomiopatii wynika potrzeba stosowania spersonalizowanych strategii i dokładniej celowanych terapii. W związku z tym zwiększenie precyzji leczenia kardiomiopatii wymaga wielu badań naukowych (punkt 3.6)

Inicjatywa Healthier Together zaleca państwu UE priorytetowe potraktowanie leczenia strukturalnych chorób serca (do których należą kardiomiopatie).<sup>5</sup>

## 3.4 Wsparcie holistyczne

### Zalecenia

Decydenci na szczeblu krajowym powinni podjąć działania w celu:	UE powinna zapewnić wsparcie poprzez:
<ul style="list-style-type: none"><li>• Zapewnienia pacjentom i opiekunom dostępu do holistycznej oceny konsekwencji kardiomiopatii</li><li>• Zapewnienia dostępu do właściwej opieki dodatkowej, w tym wsparcia psychospołecznego i pokrycia kosztów interwencji psychologicznej</li><li>• Wspierania pracy organizacji pacjentów (poprzez promocję treści, współpracę, informacje w mediach społecznościowych, finansowanie itp.)</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Projekty finansowane ze środków UE (np. program EU4Health)</li><li>• Wspieranie wymiany najlepszych praktyk (inicjatywa Healthier Together i portal najlepszych praktyk UE)</li><li>• Uwzględnienie psychicznych konsekwencji kardiomiopatii w bieżących i przyszłych inicjatywach UE dotyczących zdrowia psychicznego</li></ul>

*„Na szczęście istnieją organizacje pacjentów umożliwiające nawiązanie kontaktu z ekspertami wśród pacjentów, którzy chętnie dzielą się swoimi doświadczeniami. Ponadto oferują wsparcie psychologiczne, ułatwiające radzenie sobie z lękiem i niepokojem, zaburzeniami snu, brakiem energii, poczuciem izolacji i chęcią płaczu.”*

*Chorzy na kardiomiopatię, Hiszpania*

Kardiomiopatie wywołują różnorodne, często poważne konsekwencje dla zdrowia i jakości życia chorych. W efekcie ich potrzeby bywają złożone i z czasem mogą ulegać zmianie.<sup>41,63</sup>

Potrzeby pacjentów i opiekunów należy oceniać całościowo i odpowiadać na nie poprzez udostępnienie odpowiednich świadczeń, informacji i narzędzi. Należy przy tym uwzględnić między innymi:

**Wykorzystanie PROM do oceny jakości życia i samopoczucia pacjentów i opiekunów w praktyce klinicznej.**<sup>39</sup>

**Zindywidualizowaną rehabilitację** pomagającą pacjentom jak najlepiej funkcjonować.

Świadczenia z zakresu psychologii i zdrowia psychicznego dla chorych i opiekunów, w tym wsparcie w okresie żałoby w przypadku nagłej śmierci sercowej<sup>21</sup>.

**Doradztwo w zakresie planowania rodziny i ciąży** W niektórych przypadkach diagnostyka genetyczna zarodków w połączeniu z zapłodnieniem in vitro może pomóc uniknąć przekazania mutacji genetycznej potomstwu. Metoda ta nie jest jednak powszechnie stosowana w wszystkich typach kardiomiopatii, a jej dostępność jest różna w różnych krajach UE.<sup>84,85</sup>

**Poradnictwo i wsparcie** pomagające chorym i rodzinom poradzić sobie z wpływem kardiomiopatii na aktywność fizyczną, rekreację, czynności życia codziennego, a także w zakresie dobrostanu, finansów, wykształcenia, prowadzenia samochodu i zatrudnienia.

**Wzmacnianie organizacji pacjentów**, które odgrywają istotną rolę w dostarczaniu informacji i zasobów pacjentom i ich rodzinom, np. w zakresie samoopieki, grup wsparcia oraz optymalnego korzystania z dostępnych świadczeń.<sup>41</sup>

**Opieka paliatywna** – często zaniedbywana, według wytycznych powinna stanowić integralną część opieki i obejmować opanowanie objawów oraz wsparcie dla rodzin i opiekunów.<sup>86</sup>

*„Szokujący jest fakt, że wsparcie psychologiczne oferowano zaledwie 15% pacjentów, choć aż 68% pragnęłoby z niego skorzystać.”*

*Ruth Biller (Przewodnicząca), ARVC-Selbsthilfe e.V., Niemcy*

**RYCINA 11. Niemieccy pacjenci z arytmogenną kardiomiopatią prawej komory (ARVC) mówią o obawach i doświadczeniach związanych z radzeniem sobie z chorobą.<sup>48</sup>**



## 3.5 Wzmocnienie statusu pacjentów i opiekunów

### Zalecenia

Decydenci na szczeblu krajowym powinni podjąć działania w celu:	UE powinna zapewnić wsparcie poprzez:
<ul style="list-style-type: none"> <li>Promowania wspólnego podejmowania decyzji i samodzielności chorych na kardiomiopatie i opiekunów na całej ścieżce opieki poprzez inicjatywy edukacyjne, poprawę komunikacji pacjent-lekarz, programy opieki przejściowej i cyfrowe narzędzia prozdrowotne opracowane dla konkretnych chorób</li> <li>Zapewnienia pacjentom i opiekunom lepszego dostępu i kontroli nad elektronicznymi danymi osobowymi dotyczącymi zdrowia</li> <li>Rozszerzenia udziału pacjentów i opiekunów w podejmowaniu decyzji dotyczących badań naukowych (np. w wyznaczaniu priorytetów i w ramach komisji bioetycznych)</li> <li>Włączenia pacjentów i opiekunów w podejmowanie decyzji w zakresie polityki dotyczącej opieki zdrowotnej, świadczeń i technologii</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Organy promujące edukację pacjentów, ERN GUARD-Heart, Europejską Akademię Pacjenta w dziedzinie Innowacji Terapeutycznych</li> <li>Konkretne projekty finansowane ze środków UE (np. program EU4Health)</li> <li>Wspieranie wymiany najlepszych praktyk (inicjatywa Healthier Together i portal najlepszych praktyk UE)</li> <li>Wykorzystanie europejskiej przestrzeni danych dotyczących zdrowia w celu poprawy dostępności danych</li> <li>Wykorzystanie nowego systemu wprowadzonego Rozporządzeniem UE w sprawie ocena technologii medycznych (HTA) w celu zwiększenia udziału pacjentów w HTA</li> </ul>

Pacjenci pragną żyć tak normalnie, jak to możliwe i być traktowani z szacunkiem jako partnerzy w kontekście oferowanej im opieki. Wzmacnianie statusu pacjentów można zdefiniować jako „proces pomagający ludziom odzyskać kontrolę na własnym życiem i zwiększyć zdolność działania w obszarach, które sami uznają za istotne”.<sup>87</sup> Osiągnięcie tych celów wymaga połączenia podejść obejmujących wspólne podejmowanie decyzji, samodzielność i wiedzę na temat zdrowia.

**Wspólne podejmowanie decyzji** oznacza, że decyzje dotyczące zdrowia podejmują wspólnie lekarze i pacjenci po omówieniu dostępnych opcji, potencjalnych korzyści i zagrożeń, biorąc pod uwagę wartości i preferencje pacjenta<sup>88</sup> – przykładem może być decyzja dotycząca wszczepienia kardiowertera-defibrylatora.<sup>25</sup>

**Samoopieka** obejmuje przestrzeganie przez pacjentów i opiekunów wytycznych dotyczących stosowania leków, diety i trybu życia, monitorowanie objawów oraz reagowanie na każde pogorszenie stanu zdrowia.<sup>89</sup>

Stawianie na wspólne podejmowanie decyzji i samoopiekę w kontekście zajmowania się chorymi na kardiomiopatię stanowi sedno podejścia zorientowanego na pacjenta i klucz do poprawy wyników leczenia. W przypadku decydentów oznacza to wsparcie dla:

**Poszerzania wiedzy na temat zdrowia poprzez inicjatywy edukacyjne** w celu zapewnienia chorym i opiekunom dostępu do podanych w sposób przystępny informacji (w tym napisanych z myślą o pacjentach wersji wytycznych klinicznych). Pracę ERN GUARD-Heart można wykorzystać na szczeblu krajowym, gdyż sieć ta już obecnie oferuje pacjentom informacje w różnych językach europejskich i organizuje sympozja edukacyjne dla pacjentów, rodzin i stowarzyszeń. Do kształcenia pacjentów i rodzin należy też w miarę możliwości wykorzystać media społecznościowe.

**Poprawy komunikacji pomiędzy pacjentem a lekarzem** wśród pracowników służby zdrowia, pacjentów i opiekunów, w tym zapewnienie odpowiedniego czasu i możliwości do komunikacji podczas konsultacji.<sup>83</sup>

**Programów opieki przejściowej:** Nastoletni pacjenci z kardiomiopatią wymagają szczególnego wsparcia w procesie przejścia od opieki pediatrycznej do opieki dla osób pełnoletnich, ponieważ wiąże się to z rozszerzeniem znaczenia samoopieki. Istnieją europejskie i międzynarodowe wytyczne dotyczące opieki przejściowej,<sup>90</sup> choć nie dotyczą konkretnie chorych na kardiomiopatię.

W rodzinach dotkniętych kardiomiopatią dorośli i dzieci oraz nastolatki cierpiący na tę chorobę powinni być pod opieką tego samego lekarza.

**Cyfrowe narzędzia prozdrowotne mogące ułatwić samoopiekę**<sup>91</sup> mają szczególną rolę do odegrania w kardiomiopatii. Inicjatywa Healthier Together pokazuje inspirujące dobre praktyki stosowania narzędzi cyfrowych w celu wzmocnienia statusu pacjentów i opiekunów poprzez ułatwienie wspólnego podejmowania decyzji, promowanie samodzielności i zapewnianie dostępu do aktualnych wytycznych opartych na wiedzy naukowej.<sup>5</sup> W tym celu należy też wykorzystać EHDS, zapewniając poszczególnym osobom szerszy cyfrowy dostęp do ich osobowych danych dotyczących zdrowia i większe możliwości sprawowania kontroli nad tymi danymi.

**Organizacje pacjentów**, pełniące ważną rolę w przekazywaniu informacji i zapewnianiu wsparcia oraz apelowaniu o usprawnienia systemów służby zdrowia, w tym w zakresie opieki skupionej na potrzebach pacjenta.

Wzmocnienie statusu pacjentów z kardiomiopatią i ich opiekunów oznacza też zwiększenie ich roli w podejmowaniu decyzji dotyczących badań (np. w zakresie priorytetów badawczych i w ramach komisji bioetycznych oceniających badania kliniczne) oraz włączenie w szerszym kontekście w podejmowanie decyzji na temat polityki zdrowotnej, świadczeń i technologii. Europejska Akademia Pacjentów w obszarze Terapii Innowacyjnych (EUPATI) zapewnia edukację umożliwiającą przedstawicielom pacjentów współpracę z interesariuszami w tym zakresie.

Wspólny system oceny technologii medycznych UE (HTA; rozwinięcie inicjatywy EUnetHTA) stanowi okazję do wzmocnienia roli pacjentów w HTA w całej Europie.

*„Stowarzyszenia również uczestniczą w popularyzacji wiedzy poprzez organizowanie konferencji dla pacjentów i lekarzy wyspecjalizowanych w zajmowaniu się rodzinami dotkniętymi problemem kardiomiopatii oraz oferowanie kursów szkoleniowych z dziedziny kardioprotekcji”.*  
Chorzy na kardiomiopatię, Hiszpania

## 3.6 Badania i innowacje

### Zalecenia

Decydenci na szczeblu krajowym powinni	UE powinna zapewnić
<ul style="list-style-type: none"> <li>Wspieranie badań i innowacji w dziedzinie kardiomiopatii poprzez projekty badawcze dotyczące określonych obszarów priorytetowych (Ramka 5)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Projekty finansowane ze środków UE, np. program Horizon Europe, w tym Innovative Health Initiative (IHI) i EIC Pathfinder Challenges</li> <li>Misję badawczą w dziedzinie zdrowia układu krążenia, wzorowaną na misji dotyczącej chorób nowotworowych, w celu wspierania wspólnotowego Planu działania w dziedzinie zdrowia układu krążenia i tworzenia zachęt dla dalszych badań dotyczących kardiomiopatii</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Odpowiednie elementy infrastruktury badawczej</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Wykorzystanie Europejskiej przestrzeni danych dotyczących zdrowia jako bodźca dla ogólnoeuropejskiej harmonizacji i wykorzystania danych na temat opieki w kardiomiopatii</li> <li>Utworzenie Europejskiego Centrum Wiedzy na temat Zdrowia Układu Krążenia łączącego funkcjonujące rejestry, platformy elektronicznej dokumentacji</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Odpowiednią politykę wymiany danych, ułatwiającą prowadzenie badań w dziedzinie zdrowia we współpracy</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Rozwiązanie problemu istniejącej niespójności i zróżnicowania krajowych implementacji przepisów RODO UE</li> </ul>

## Finansowanie badań

Wydatki na badania dotyczące ChUK są znacznie mniejsze, niż w przypadku chorób nowotworowych, choć to właśnie ChUK stanowią największe wyzwanie dla zdrowia w Europie.<sup>10</sup> Przykładem może być brak priorytetowego potraktowania ChUK w poprzednim programie badawczym UE o nazwie Horizon 2020. W dziedzinie tej prowadzonych jest zdecydowanie mniej projektów finansowanych przez UE niż w innych obszarach<sup>10</sup>, nie istnieje też żaden program porównywalny z Europejskim programem walki z rakiem.

Pobudzenie badań i innowacji powinno stanowić kluczowy element działań na szczeblu europejskim i krajowym zmierzających do poprawy zdrowia układu krążenia,<sup>11</sup> ze szczególnym uwzględnieniem wyzwań i niezaspokojonych potrzeb terapeutycznych (Ramka 4). Selektywne finansowanie

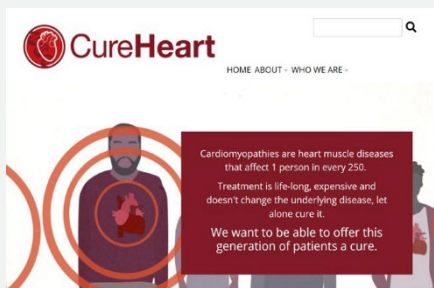
w dziedzinie kardiomiopatii należy zapewnić za pośrednictwem Horizon Europe, z uwzględnieniem Innovative Health Initiative i EIC Pathfinder Challenges. W podejmowaniu decyzji na temat priorytetów badawczych uczestniczyć powinny organizacje pacjentów.

*„Jeśli nie istnieje skuteczna terapia, to co z badaniami?”*

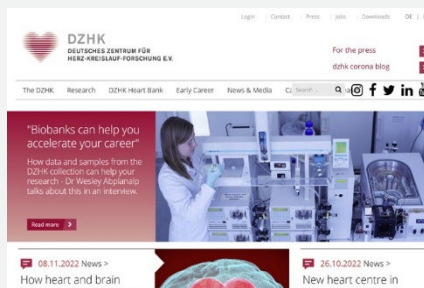
**Pacjent z ARVC,  
Niemcy<sup>12</sup>**

### RAMKA 5. Priorytety dla badań i innowacji w dziedzinie kardiomiopatii



**RAMKA 6. Studia przypadków badań i innowacji w dziedzinie kardiomiopatii.****CureHeart: międzynarodowa współpraca wielu grup interesariuszy**

Projekt CureHeart (<https://cureheart.web.ox.ac.uk>) łączy badaczy z Wielkiej Brytanii, Stanów Zjednoczonych i Azji oraz partnerów z sektora komercyjnego i rzecznictwa pacjentów w celu opracowania skutecznych terapii genetycznych zapobiegających kardiomiopatii. Projekt jest częścią „Big Beat Challenge” – międzynarodowej nagrody badawczej, ufundowanej z myślą o rozwiązywaniu najpilniejszych problemów pacjentów z chorobami serca i układu krążenia. W ramach CureHeart badacze stawiają sobie za cel naprawę wadliwych genów w sercu poprzez prosty zastrzyk w ramię. Projekt finansuje kwotą 30 milionów funtów British Heart Foundation.

**Niemcy: finansowanie badań nad kardiomiopatią ze środków publicznych**

W niemieckim Centrum Badań Chorób Układu Krążenia (DZHK) prowadzonych jest kilka interdyscyplinarnych programów dotyczących przyczyn genetycznych, modulacji epigenetycznej i terapii genowych dla określonych typów kardiomiopatii.

Ogólnokrajowy rejestr pacjentów z kardiomiopatią (TORCH) zgromadził już ponad 2500 dokładnie opisanych przypadków.

**Infrastruktura i polityka**

Inwestycje na szczeblu krajowym i wspólnotowym mają kluczowe znaczenie dla wdrożenia cyfrowych systemów gromadzenia, analizowania i udostępniania wysokiej jakości zharmonizowanych danych w sposób umożliwiający ciągłe podnoszenie standardów analiz porównawczych, praktyki klinicznej i efektów leczenia.<sup>93</sup>

Szczególnie istotne są rejestry, dostarczające na bieżąco danych z praktyki klinicznej dotyczących obciążeń związanych z kardiomiopatią, schematów leczenia i związanych z nimi efektów i kosztów oraz stanowiąc rozszerzenie działań międzynarodowego rejestru danych o kardiomiopatii prowadzonego przez ESC<sup>94</sup>, jak również rejestrów krajowych.

Ważny przykład współpracy w zakresie tworzenia podobnej platformy gromadzenia pochodzących z praktyki klinicznej rejestrów danych o ChUK stanowi inicjatywa EuroHeart ESC.

**Na szczeblu UE:**

Należy w pełni wykorzystać EHDS w sposób zapewniający ogólnoeuropejską harmonizację i korzystanie danych z korzyścią dla chorych na kardiomiopatię.

EACH zalecił utworzenie „Europejskiego Centrum Wiedzy na temat Zdrowia Układu Krążenia” stanowiącego połączenie istniejących rejestrów, elektronicznych platform dokumentacji medycznej, danych wygenerowanych przez pacjentów i obywateli oraz powiązanych inicjatyw w dziedzinie ChUK w jedno wspólne przedsięwzięcie<sup>95</sup>, które powinno też uwzględniać kardiomiopatie.

EACH rekomenduje ponadto prowadzenie misji badawczej w dziedzinie zdrowia układu krążenia, wzorowanej na misji dotyczącej chorób nowotworowych, w celu wspierania wspólnotowego Planu działania w dziedzinie zdrowia układu krążenia i tworzenia zachęt dla dalszych badań dotyczących kardiomiopatii. Według EACH misja „powinna skoncentrować się na przełożeniu wyników badań i danych empirycznych na tworzenie i wdrażanie polityki zdrowotnej na szczeblu UE”.

Kluczowe znaczenie obok infrastruktury ma tworzenie właściwej polityki wymiany danych, ułatwiającej prowadzenie badań w dziedzinie zdrowia. Rozwiązania wymaga problem niespójności i różnicowania krajowych implementacji przepisów RODO UE<sup>93,94</sup>.





## 4. Wnioski i wezwanie do działania

Decydenci w zakresie systemu opieki zdrowotnej na wszystkich szczeblach powinni zdać sobie sprawę z poważnych skutków kardiomiopatii dla pacjentów, rodzin, opieki zdrowotnej i społeczeństw, a także z niespełnionych potrzeb terapeutycznych na każdym etapie ich leczenia, i podjąć w związku z tym odpowiednie działania. Wzywamy decydentów do podjęcia – we współpracy ze wszystkimi zainteresowanymi stronami – działań rekomendowanych w prezentowanym Planie działania i deklarujemy gotowość włączenia się w dialog dotyczący wspierania tych działań.

Przedstawione zalecenia stanowią realizację i uzupełnienie pilnych działań wymaganych do zmniejszenia obciążenia ChUK i osiągnięcia celu 3.4 zrównoważonego rozwoju ONZ w zakresie chorób niezakaźnych. Służą też intensyfikacji działań na rzecz zwiększenia ogólnej wytrzymałości i wzmocnienia zrównoważonego rozwoju systemów opieki zdrowotnej poprzez koncentrację na wczesnym wykrywaniu chorób, równym dostępie do opieki skupiającej się na pacjentach, a także poprzez wykorzystanie innowacji i cyfrowych systemów zdrowotnych w celu zapewnienia lepszych wyników leczenia pacjentów.

# Bibliografia

- 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-Myocarditis-Registry](http://www.escardio.org/Research/Registries-&-surveys/Observational-research-programme/Cardiomyopathy-and-Myocarditis-Registry)
- Eurostat. Cardiovascular diseases statistics. European Commission. 2021 [https://ec.europa.eu/eurostat/statistics-explained/index.php?title=Cardiovascular\\_diseases\\_statistics#Deaths\\_from\\_cardiovascular\\_diseases](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](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](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
- European Innovation Council. EIC Pathfinder Challenge: cardiogenomics. 2022 [https://eic.ec.europa.eu/eic-funding-opportunities/calls-proposals/eic-pathfinder-challenge-cardiogenomics\\_en](https://eic.ec.europa.eu/eic-funding-opportunities/calls-proposals/eic-pathfinder-challenge-cardiogenomics_en)
- Gimeno JR, et al. Impact of SARS-Cov-2 infection in patients with hypertrophic cardiomyopathy: results of an international multicentre registry. *ESC Heart Fail* 2022;9:2189 –98
- Hammersley DJ, et al. Direct and indirect effect of the COVID-19 pandemic on patients with cardiomyopathy. *Open Heart* 2022;9:e001918
- Timmis A, et al. European Society of Cardiology: cardiovascular disease statistics 2021. *Eur Heart J* 2022;43:716 –99
- McKenna WJ, Judge DP. Epidemiology of the inherited cardiomyopathies. *Nat Rev Cardiol* 2021;18:22–36
- Wilde AAM, et al. European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/ Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for Cardiac Diseases. *Heart Rhythm* 2022;19:e1–e60
- Bauersachs J, et al. Pathophysiology, diagnosis and management of peripartum cardiomyopathy: a position statement from the Heart Failure Association of the European Society of Cardiology Study Group on peripartum cardiomyopathy. *Eur J Heart Fail* 2019;21:827– 43
- World Heart Federation website. Trends in cardiovascular disease. <https://worldheartobservatory.org/trends/>
- Charron P, et al. The Cardiomyopathy Registry of the EURObservational Research Programme of the European Society of Cardiology: baseline data and contemporary management of adult patients with cardiomyopathies. *Eur Heart J* 2018;39:1784–93
- Brownrigg JR, et al. Epidemiology of cardiomyopathies and incident heart failure in a population-based cohort study. *Heart* 2022;108:1383–91
- Pujades-Rodriguez M, et al. Identifying unmet clinical need in hypertrophic cardiomyopathy using national electronic health records. *PLoS One* 2018;13:e0191214
- Seferović PM, et al. Heart failure in cardiomyopathies: a position paper from the Heart Failure Association of the European Society of Cardiology. *Eur J Heart Fail* 2019;21:553–76
- Elliott PM, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J* 2014;35:2733–79
- Pinto YM, et al. Proposal for a revised definition of dilated cardiomyopathy, hypokinetic non-dilated cardiomyopathy, and its implications for clinical practice: a position statement of the ESC working group on myocardial and pericardial diseases. *Eur Heart J* 2016;37:1850– 8
- Stiles M, et al. 2020 APHRS/HRS expert consensus statement on the investigation of decedents with sudden unexplained death and patients with sudden cardiac arrest, and of their families. *Heart Rhythm* 2021;18:e1–e50
- D'Ascenzi F, et al. Causes of sudden cardiac death in young athletes and non-athletes: systematic review and meta-analysis: Sudden cardiac death in the young. *Trends Cardiovasc Med* 2022;32:299 –308
- Castelletti S, et al. Indications and utility of cardiac genetic testing in athletes. *Eur J Prev Cardiol* 2022;29:1582–91
- 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
- Zeppenfeld K, et al. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J* 2022:e hac262
- 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
- Stephens 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;100:1592–7

31. 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
32. Teo R, et al. The burden and trends of psychiatric co-morbidities amongst patients with cardiomyopathy. *Int J Cardiol* 2014;174:398–9
33. Brouwers C, et al. Health status and psychological distress in patients with non-compaction cardiomyopathy: the role of burden related to symptoms and genetic vulnerability. *Int J Behav Med* 2015;22:717–25
34. Friess MR, et al. Health-related quality of life assessment in children followed in a cardiomyopathy clinic. *Pediatr Cardiol* 2015;36:516–23
35. Magnusson P, et al. Health-related quality of life in hypertrophic cardiomyopathy patients with implantable defibrillators. *Health Qual Life Outcomes* 2016;14:62
36. 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
37. Magnusson P, et al. Living with hypertrophic cardiomyopathy and an implantable defibrillator. *BMC Cardiovasc Disord.* 2017;17:121
38. Borsari W, et al. Living with hypertrophic cardiomyopathy: a patient's perspective. *Future Cardiol* 2022;18:43–50
39. Sandhu U, et al. Psychosocial symptoms of ventricular arrhythmias: Integrating patient-reported outcomes into clinical care. *Heart Rhythm O2* 2021;2(6Part B):832–9
40. van der Mheen M, et al. Emotional and behavioral problems in children with dilated cardiomyopathy. *Eur J Cardiovasc Nurs* 2020;19:291–300
41. Cardiomyopathy UK. Emotional wellbeing and mental health. Living with the impact of cardiomyopathy. 2017 <https://www.cardiomyopathy.org/living-cardiomyopathy/emotional-wellbeing>
42. Ciabatti M, et al. Prevalence, causes and predictors of cardiovascular hospitalization in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Int J Cardiol* 2020;318:94–100
43. Manuel A, Brunger F. Embodying a new meaning of being at risk: living with an implantable cardioverter defibrillator for arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Glob Qual Nurs Res* 2016 24;3
44. van den Heuvel L, et al. A prospective longitudinal study of health-related quality of life and psychological wellbeing after an implantable cardioverter-defibrillator in patients with genetic heart diseases. *Heart Rhythm O2.* 2022;3:143–151
45. 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
46. Pokharel Y, et al. Association of Serial Kansas City Cardiomyopathy Questionnaire assessments with death and hospitalization in patients with heart failure with preserved and reduced ejection fraction: a secondary analysis of 2 randomized clinical trials. *JAMA Cardiol* 2017;2:1315–21
47. Etchegary H, et al. Perceived economic burden associated with an inherited cardiac condition: a qualitative inquiry with families affected by arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Genet Med* 2016;18:584–92
48. ARVC-Selbsthilfe eV. Survey on patients' needs at the time of diagnosis (in German). 2021 [https://www.arvc-selbsthilfe.org/wp-content/uploads/2020/12/Umfrage-fuer-Patienten-und-Angehoerige\\_2\\_Ergebnisse\\_Kurzfassung.pdf](https://www.arvc-selbsthilfe.org/wp-content/uploads/2020/12/Umfrage-fuer-Patienten-und-Angehoerige_2_Ergebnisse_Kurzfassung.pdf)
49. European Heart Network. European cardiovascular disease statistics. 2017 <https://ehnheart.org/cvd-statistics/cvd-statistics-2017>
50. Lesyuk W, et al. Cost-of-illness studies in heart failure: a systematic review 2004–2016. *BMC Cardiovasc Disord* 2018;18:74
51. Savarese G, et al. Global burden of heart failure: a comprehensive and updated review of epidemiology. *Cardiovasc Res* 2022;cvac013
52. Sedaghat-Hamedani F, et al. Clinical and economic burden of hypertrophic obstructive cardiomyopathy in Germany. Presented at Deutsche Gesellschaft für Kardiologie (DGK) Herztag 2022, 30 Sept 2022, Bonn, Germany
53. 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
54. 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. *N Engl J Med* 2018;379:655–8
56. Magnusson P, et al. Current knowledge of hypertrophic cardiomyopathy among health care providers in Sweden. *Cureus* 2020;12:e12220
57. Chilazi M, et al. COVID and Cardiovascular Disease: What We Know in 2021. *Curr Atheroscler Rep* 2021;23:37
58. 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
59. Conte G, et al. Diagnosis, family screening, and treatment of inherited arrhythmogenic diseases in Europe: results of the European Heart Rhythm Association Survey. *Europace* 2020;22:1904–10
60. Heliö T, et al. ESC EORP Cardiomyopathy Registry: real-life practice of genetic counselling and testing in adult cardiomyopathy patients. *ESC Heart Fail* 2020;7:3013–21
61. Barriales-Villa R, et al. Plan of action for inherited cardiovascular diseases: synthesis of recommendations and action algorithms. *Rev Esp Cardiol (Engl Ed)* 2016;69:300–9
62. Pelliccia F, et al. Multidisciplinary evaluation and management of obstructive hypertrophic cardiomyopathy in 2020: Towards the HCM Heart Team. *Int J Cardiol* 2020;304:86–92
63. Beale A, et al. Clinical benefits of a specialised clinic for hypertrophic cardiomyopathy. *Intern Med J* 2015;45:255–60
64. Furqan A, et al. Care in Specialized centers and data sharing increase agreement in hypertrophic cardiomyopathy genetic test interpretation. *Circ Cardiovasc Genet* 2017;10:e001700
65. Mirabel M, et al. Influence of centre expertise on the diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: A study from the French register of hypertrophic cardiomyopathy (REMY). *Int J Cardiol* 2019;275:107–13
66. Negreira-Caamaño et al. Impact of the creation of specialized units for patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Rev Port Cardiol (Engl Ed).* 2021;40:221–23
67. 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

69. European Heart Network: What is the value of digital tools for cardiovascular patients? [Internet]. 2020. <https://ehnheart.org/publications-and-papers/publications/1285:digital-tools-cardio-vascular-patients.html>.
70. Tersalvi G, et al. Telemedicine in heart failure during COVID-19: a step into the future. *Front Cardiovasc Med* 2020;7:612818
71. European Commission. Report from the commission to the European parliament and the council on the operation of Directive 2011/24/EU on the application of patients' rights in cross-border healthcare. [SWD(2022) 200 final]. 2022 <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/HTML/?uri=CELEX:52022DC0210>
72. Ministerio de Sanidad website. Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>
73. SJD Barcelona Children's Hospital. CSUR (Reference Centres, Departments and Units). <https://www.sjdhospitalbarcelona.org/en/hospital/accreditations/csur-reference-centres-departments-units>
74. Rapezzi C, et al. Diagnostic work-up in cardiomyopathies: bridging the gap between clinical phenotypes and final diagnosis. A position statement from the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J* 2013;34:1448–58
75. Mizia-Stec K, et al. Current use of cardiac magnetic resonance in tertiary referral centres for the diagnosis of cardiomyopathy: the ESC EORP Cardiomyopathy/Myocarditis Registry. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2021;22:781–9
76. Wordsworth S, et al. DNA testing for hypertrophic cardiomyopathy: a cost-effectiveness model. *Eur Heart J* 2010;31:926–35
77. Catchpool M, et al. A cost-effectiveness model of genetic testing and periodical clinical screening for the evaluation of families with dilated cardiomyopathy. *Genet Med* 2019;21:2815–22
78. Butzner M, et al. Clinical characteristics and healthcare resource utilization among patients with obstructive hypertrophic cardiomyopathy treated in a range of settings in the United States. *J Clin Med* 2022;11:3898
79. Vanholder R, et al. Organ donation and transplantation: a multi-stakeholder call to action. *Nat Rev Nephrol* 2021;17:554–68
80. Greene SJ, et al. Reassessing the role of surrogate end points in drug development for heart failure. *Circulation*. 2018;138:1039–53
81. Garcia RA, et al. Patient-reported outcomes in patients with cardiomyopathy. *Curr Cardiol Rep* 2021;23:91
82. Lopes LR, et al. Association Between Common Cardiovascular Risk Factors and Clinical Phenotype in Patients with Hypertrophic Cardiomyopathy From the European Society of Cardiology (ESC) EurObservational Research Programme (EORP) Cardiomyopathy/ Myocarditis Registry. *Eur Heart J Qual Care Clin Outcomes*. 2022 Feb 9:qcac006
83. Fioretti C, et al. Doctor-patient care relationship in genetic cardiomyopathies: An exploratory study on clinical consultations. *PLoS One* 2020;15:e0236814
84. Bayefsky MJ. Comparative preimplantation genetic diagnosis policy in Europe and the USA and its implications for reproductive tourism. *Reprod Biomed Soc Online* 2016;3:41–7
85. Duguet AM, Boyer-Beviere B. Preimplantation genetic diagnosis: the situation in France and in other European countries. *Eur J Health Law* 2017;24:160–74
86. Hill L, et al. Integration of a palliative approach into heart failure care: a European Society of Cardiology Heart Failure Association position paper. *Eur J Heart Fail* 2020;22:2327–39
87. European Patients Forum website. Patient empowerment: what is patient empowerment? [www.eu-patient.eu/policy/Policy/patient-empowerment](http://www.eu-patient.eu/policy/Policy/patient-empowerment)
88. Kambhampati S, et al. Shared decision-making and patient empowerment in preventive cardiology. *Curr Cardiol Rep* 2016;18:49.
89. Jaarsma T, et al. Self-care of heart failure patients: practical management recommendations from the Heart Failure Association of the European Society of Cardiology. *Eur J Heart Fail* 2021;23:157–74
90. Moons P, et al. Transition to adulthood and transfer to adult care of adolescents with congenital heart disease: a global consensus statement. *Eur Heart J* 2021;42:4213–23
91. Pouls BPH, et al. Effect of interactive ehealth interventions on improving medication adherence in adults with long-term medication: Systematic Review. *J Med Internet Res* 2021;23:e18901
92. European Society of Cardiology, European Heart Network. Fighting cardiovascular disease – a blueprint for EU action. 2020 [www.escardio.org/static-file/Escardio/Advocacy/Documents/2020%20ESC-EHN-blueprint\\_digital%20edition.pdf](http://www.escardio.org/static-file/Escardio/Advocacy/Documents/2020%20ESC-EHN-blueprint_digital%20edition.pdf)
93. European Society of Cardiology. Response to EHDS. <https://www.escardio.org/static-file/Escardio/Advocacy/Documents/European%20Health%20Data%20Space%20Final%20Clean.pdf>
94. Molnár-Gábor F, et al. Harmonization after the GDPR? Divergences in the rules for genetic and health data sharing in four Member States and ways to overcome them by EU measures: Insights from Germany, Greece, Latvia and Sweden. *Semin Cancer Biol* 2022;84:271–83



