

Výzkum geneticky podmíněných vzácných onemocnění

26. 6. 2009, ČRo 6

Libor DVOŘÁK, moderátor

A teď z práce kolegyně Jarmily Balážové. Ministerstvo zdravotnictví během českého předsednictví úspěšně prosadilo předem stanovené priority. Přispělo také k prosazení programu na výzkum geneticky podmíněných vzácných onemocnění. Co tento program může pro výzkum i pacienty samotné znamenat, přiblíží profesor Milan Macek, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky Fakultní nemocnice Motol v Praze.

Milan MACEK, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky Fakultní nemocnice Motol v Praze

Vzácná onemocnění patří mezi důležitou součást vlastně celkové patogeneze, se kterou se v klinické medicíně setkáváme. Jak říká už definice, jsou vzácná, to znamená, třeba mají incidenci, to znamená, že se třeba narodí určitý počet dětí s daným onemocněním velmi nízkou, třeba 1 na 3 tisíce novorozenců nebo máte 1 na 5 tisíc, ale některé mají dokonce 1 na 100 tisíc. Ale těch onemocnění celkově je okolo 3 až 8 tisíc, samozřejmě nejsou přesně spočítána, protože díky své vzácnosti nejsou ani správně kodifikována. Ale nicméně, odhaduje se, že v současné době v Evropě to vlastně postihuje 8 procent pacientů. A když si to vydělíte tedy počtem občanů v Evropské unii, tak se to vlastně týká 26 milionů lidí. A ten problém je hlavně v tom, že praktici, klinici se s nimi nesetkávají tak často, takže vlastně nevědí ani, jak je diagnostikovat a často vlastně ti pacienti jsou diagnostikováni pod jinými diagnózami a jsou nesprávně léčeni a vlastně trpí. Takže pro ta vzácná onemocnění skutečně evropská akce je zásadní. A my máme radost, že českému předsednictví se podařilo vlastně tuhle kauzu dotáhnout úspěšně, že bylo vydáno doporučení Evropské rady v této oblasti.

Jarmila BALÁŽOVÁ, redaktorka

Co ten program na výzkum vzácných onemocnění umožní, jak se bude vůbec realizovat?

Milan MACEK, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky Fakultní nemocnice Motol v Praze

No, tak Evropská komise nejprve vydala takzvané stanovisko, směrnici teda ke vzácným onemocněním minulý tok, 11. listopadu. V podstatě komise si stanovila, co pro tato vzácná onemocnění, která opravdu jsou, na evropské úrovni představují v tom evropském žargonu takzvanou přidanou hodnotu. To znamená, buď máte 1, 2 pacienty na 1 členský stát, tak je nesmyslné, aby se mu věnoval každý stát separé, ale aby to vlastně byla aktivita na úrovni celé Evropské unie. Podobný federální přístup ke vzácným onemocněním mají ostatně i Spojené státy již delší dobu. Takže, nejprve Evropská komise vydala svoji směrnici, kde teda řekla, co bude podporovat a vlastně komise, když vydá směrnici, tak také říká, co bude financovat. Ale jedna věc je, co řekne komise, a druhá věc je, co jsou ochotné a schopné vzhledem ke svým rozpočtům a také vzhledem k dalo by se říct systému zdravotnictví jednotlivé členské státy skutečně aktivně dělat a k čemu se přihlásit. Takže francouzské předsednictví, pod které teda spadla ta vyhlášená směrnice Evropské komise z podzimu loňského roku, vypracovalo jakýsi text, tedy doporučení Evropské rady, čili jakýsi konsensuální dokument, ke kterému se evropská „27“ přihlásí. A na naše předsednictví, které teda bude za chvíli končit, tak připadla vlastně role konsensuálně tento text prosadit a najít společné body se všemi zástupci všech evropských členských států. A v zásadě se tam jedná o to, že vlastně je potřeba, aby pro tato onemocnění se vytvořily takzvané národní strategie nebo někdo tomu říká národní plány. Jde o to, aby byly integrované koncepce, jak vlastně ten zdravotní systém si s těmi vzácnými onemocněními poradí. Druhá věc je ta, že by měly být tedy vytvořeny expertní centra pro dané vzácné choroby a opět nemá smysl je dělat na národní úrovni, ale na mezinárodní úrovni. To znamená, že jestliže třeba dejme tomu dostatečná ex-

pertíza, dostatečný počet pacientů již byl dříve získán třeba ve Francii, tak centrum pro tuto vzácnou chorobu bude ve Francii a pacienti budou mít nárok do tohoto centra jet za vyšetřením, na diagnostiku a eventuelně na doporučení léčby. Samozřejmě je to problematické v tom ohledu, že vlastně dejme tomu Francie by musela absorbovat část nákladů za v uvozovkách české pacienty. A kdybychom tady vytvořili u nás nějaké centrum, tak my zase za francouzské, ale německé, ale nakonec i tento relativně kontroverzní projekt byl vyřešen v tom smyslu, že si uvědomuje, že se jedná o 1, 2 pacienty ročně, takže zase taková hrůza pro zdravotní rozpočty to samozřejmě neznamená.

Jarmila BALÁŽOVÁ, redaktorka

O jakém časovém horizontu, pane profesore, hovoříme?

Milan MACEK, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky Fakultní nemocnice Motol v Praze

Evropská rada se rozhodla, že ten systém těch evropských center by měl být ustanoven do roku 2013. A Evropská komise, to znamená ti, co drží peníze nás jako daňových poplatníků, jsou ochotni teda ten vznik těch center zaplatit a podpořit. Takže to je první takový časový rámec. Ale ty jednotlivé členské země samozřejmě si to mohou stanovit buďto rychleji, nebo později. Podle toho, jak jim to jejich zdravotní systémy a systémy financování zdravotnictví umožní. Nezapomeňme, že v oblasti zdravotnictví v podstatě pravomoci Evropské komise končí, doslova mám-li použít takového hezkého příměru, před dveřmi jednotlivých zdravotních systémů. Takže to skutečně je na takzvaném principu subsidiarity věcí těch národních zemí. Co se týká Česka, tak v České republice je s potěšením říci, že ministerstvo zdravotnictví připravuje národní strategii pro vzácná onemocnění, která je velmi dobře připravena a která teď čeká na podpis a kde se teď doladují vlastně finanční nároky, které by to obnášelo. A v zásadě mimo teda těch ustanovení těch center, která my už tady často máme, třeba pro cystickou fibrózu, metabolická onemocnění nebo další tedy choroby z těch častějších z těch vzácnějších, tak my je máme de facto, ale nemáme je de iure. Čili, k tomu by se vlastně naše republika přihlásila. A pak samozřejmě v souladu s evropským doporučením je to problematika tedy výzkumu, že by se měly pravidelně alokovat peníze pro výzkum těch vzácných onemocnění a tak dál, a tak dál. Je to komplexní přístup k určité skupině chorob, kde ti pacienti opravdu trpí tím, že lékaři všude v Evropě a vlastně na světě s nimi nemají dostatek zkušeností a neví, co to onemocnění je, jak vypadá, a často je maskováno. Ti pacienti potom nakonec jsou nespokojeni se zdravotním systémem, protože mají pocit, že jsou špatně léčeni, chodí od lékaře k lékaři, nikdo s nimi si neví rady. A toto všechno evropské doporučení řeší.

Libor DVOŘÁK, moderátor

Říká profesor Milan Macek, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky Fakultní nemocnice v Motole.