

# Vzácná onemocnění – – klíčem k úspěchu je centralizace

Lucie Ondřichová, Medical Tribune, s.16, 1.12.2008

Z patofyziologického hlediska nemají takzvaná vzácná onemocnění nic společného - pouze svou ojedinělost. pokud ale jde o management, spojuje je mnohé - především pozdní diagnóza, obtížný přístup k léčbě, nákladnost terapie a také pocit izolovanosti samotných pacientů.

Jako vzácná onemocnění se v Evropě označují ty choroby, které mají prevalenci menší než jeden postižený na 2 000 obyvatel. I když se mohou týkat třeba jen jednoho člověka na celém světě, ve svém souhrnu až tak raritní nejsou. Odhaduje se, že jde o šest až osm tisíc různých nemocí a že některou z nich v Evropě trpí na 35 milionů lidí. Většinou jsou nevléčitelné, i když některé jsou velmi dobře léčitelné. Přibližně osmdesát procent z těchto onemocnění má zřejmé genetické příčiny. Na otázku, jak těmto pacientům zajistit optimální léčbu, se zaměřilo listopadové pokračování z pravidelných diskusních odpolední pořádaných sdružením Občan, které se konalo 19. 11. v Praze.

Prvním předpokladem úspěšné léčby je to, že na možnost vzácného onemocnění některý z lékařů vůbec pomyslí a diagnostický proces zamíří i tímto směrem. „Obecně platí, že zdaleka v české populaci není těchto nemocných podchyceno tolik, kolik bychom jich podle literárních údajů měli mít,“ uvádí genetik prof. MUDr. Radim Brdička, DrSc., z pražského Ústavu hematologie a krevní transfuze. Dopočítat se toho, kolik takových pacientů by v České republice mělo být, ovšem není snadné i proto, že prevalence vzácných onemocnění se značně liší podle geografické polohy. „Je to vidět například u fenylketonurie, nemoci, kde časná diagnostika má zcela zásadní význam. Pokud je dítě diagnostikováno včas a dodržuje dietu, vyvíjí se normálně, v opačném případě ztrácí kognitivní funkce až na hranici soběstačnosti. Ve Finsku připadá jeden případ na sto tisíc obyvatel, v Irsku jeden na 4500. Podobné rozdíly vidíme u zatím neléčitelné Huntingtonovy choroby. U té se obvykle uvádí, že postihuje tři až sedm jedinců ze 100 000, v určité oblasti Venezuely je to ale 700 na 100000,“ uvedl Radim Brdička.

## Každý rok jiný specialista a jiná diagnóza

Vzácná onemocnění obvykle nejsou spojována zrovna s kardiologií. Na II. interní klinice kardiologie a angiologie 1. LF UK a VFN mají ale hned tři takové programy. Nejstarší je ten zaměřený na Fabryho chorobu - dědičné strádavé metabolické onemocnění, které postihuje celý organismus a mimo jiné se projevuje hypertrofií srdce. Už na příkladu této nemoci je vidět, jak obtížné je v praxi dospět k odpovídající diagnóze. „Průměrná doba od začátku potíží ke správnému diagnostickému závěru je zde dvanáct let. Každý rok vidí takový pacient dalšího specialistu, který se ho snaží léčit na něco jiného. Fabryho nemoc přitom život výrazně zkracuje, není-li léčena, průměrný věk dožití postižených mužů dosahuje 53 let,“ říká přednosta kliniky prof. MUDr. Aleš Linhart, DrSc. Prvního nemocného s touto diagnózou zde ošetřovali před patnácti lety, nyní klinika pečuje o více než stovku těchto nemocných, což je i v celosvětovém měřítku unikátně velký soubor. Od roku 2006 je možné v rámci veřejného pojištění Fabryho chorobu léčit substituční enzymatickou terapií. I v Česku jsou nyní dostupné dva tyto přípravky, oba jsou však velmi nákladné. „V současné době takto léčíme 31 nemocných, což nás v evropském srovnání dostává do pozice, za kterou se nemusíme stydět,“ uvádí prof. Linhart.

Druhý program kliniky je zaměřený na plicní arteriální hypertenzi. Toto onemocnění postihuje spíše mladší pacienty a bez léčby velmi rychle ústí v nezvratné srdeční selhání a smrt. „Dříve za 36 měsíců zemřelo více než polovina těchto nemocných,“ upozorňuje prof. Linhart. I zde platí, že pokud se konkrétnímu vzácnému onemocnění začne některé pracoviště systematicky věnovat, počet diagnostikovaných pacientů najednou prudce vzroste. „Ze začátku to vypadalo, že takto nemocných je v České republice jen

několik málo desítek, v současné době se počet léčených blíží 200. Kardiocentrum VFN jako jediné v zemích bývalého východoevropského bloku poskytuje skutečně komplexní péči - jako jediné například v této indikaci provádíme plicní endartektomii, přičemž naše perioperační mortalita je nižší než u jiných takto zaměřených pracovišť," říká prof. Linhart.

Nejnověji se pak klinika soustředěně zaměřila na pacienty se zánětlivým onemocněním myokardu. „Když jsme tento program zahájili, najednou se objevila řada pacientů, o které se naše jinak výborná kardiologie nedokázala postarat. Centralizace je takovou červenou nití, která se vine kolem našich aktivit týkajících se vzácných onemocnění. Musíme mít odborníky, kteří nevidí takového pacienta jednou za život. Dává nám to také sílu pro vyjednávání s plátcí péče. Zkušenost a určitá autorita takového centra je klíčová i pro depistáž pacientů. A nejde jen o nejmodernější léky, jejichž dostupnost začala dosahovat velmi dobré evropské úrovně. Zároveň pro tyto nemocné působíme jako útočiště, kde nebagatelizujeme žádný z přidružených symptomů, mnohdy tedy doplňujeme i roli jejich praktického lékaře,“ vysvětluje prof. Linhart.

Efektivita léčby vzácných onemocnění je přitom často obtížně prokazatelná, a to především proto, že malé počty nemocných neumožňují provedení tak rozsáhlých a dlouhodobých studií, aby jejich výsledky měly dostatečnou statistickou sílu. Část těchto nemocí je léčitelná léky, které byly vyrobeny za jiným účelem. Pokud se ale vyvíjí lék jen pro konkrétní malou skupinu nemocných, náklady na léčbu jednoho každého pacienta se nezděravě pohybují v řádu statisíců i milionů korun. Dostupnost takové terapie alespoň částečně zlepšuje institut tzv. Orphans Drugs - léčiv pro vzácná onemocnění. Tento statut uděluje Evropská komise na základě stanoviska Výboru pro léčivé přípravky pro vzácná onemocnění (COMP). Přináší firmám některé výhody - například snížení poplatků za registraci léku a také přístup ke specializovaným grantům EU. Prvním takovým lékem byl před sedmi lety právě Fabrazyme, lék na Fabryho nemoc společnosti Genzyme. Nyní má tento statut již 569 přípravků. „A stále je zde možnost použití neregistrovaného léčiva na zodpovědnost lékaře. Pokud je to jediná možnost léčby, lze dosáhnout na zdroje z veřejného pojištění,“ uvádí ředitel SÚKL PharmDr. Martin Beneš.