

Vzácní a na umření

Petr Třešňák, Respekt, 7.7.2008, s. 56

Vzácná onemocnění dlouho představovala opomíjenou kapitolu moderní medicíny. To se však díky dobré politice rychle mění.

Cerebrální gigantismus. Rhabdoidní tumor. Sjögren-Larssonův syndrom. Z tohoto seznamu, který vydává zdravotnická organizace Orphanet, člověk není moc moudrý. A nejen laik. I pro většinu lékařů představují jména dosud popsaných vzácných nemocí jen velmi matnou vzpomínku na poznámky pod čarou v učebnicích medicíny.

Za vzácnou se považuje nemoc, kterou v populaci trpí méně než dvacet lidí ze sta tisíc. Vypadá to tedy jako marginální problém, ale jen zdánlivě. Protože takových nemocí existuje přes šest tisíc, v součtu žije v Evropě celkově asi 250 000 lidí, které postihla některá z nich. V Česku se odhaduje pět tisíc nemocných.

Být „vzácným“ pacientem znamená pořádnou smůlu. Většina neobvyklých onemocnění je nevyléčitelná, degenerativní a smrtelná. Nemocní často procházejí mnohaletým, vyčerpávajícím kolotočem hledání správné diagnózy a vleklou nejistotou, co bude dál. Když se konečně doberou správné diagnózy, získají sice jistotu, ale většinou také neradostnou prognózu - léky neexistují. A ještě donedávna také chmurné vyhlídky, že do výzkumu nemoci, která postihuje pár lidí z milionů, se nikomu nevyplatí investovat.

V poslední době se však beznadějná situace začíná lepšit. Evropa si téma vzala za jednu z priorit své zdravotní politiky a letos na jaře vyhlásila první Den vzácných onemocnění. V USA se ve stejnou dobu slavilo výročí klíčového zákona, který Evropu inspiroval. Dohromady se tyto střípky skládají v inspirativní zprávu o tom, jak dobrá politika může vykresat naději i z velké temnoty.

Naprostý šok

Kateřina Uhlíková (31) si nerada stěžuje. „Asi byste chtěli slyšet, jak mi bylo pořád špatně,“ říká na zahradě svého domku v Nejdku u Karlových Varů. „Možná jenom dost vydržím, ale na žádné velké komplikace si nepamatuji.“ Dětství prožila jako normální holka, sportovala, jen jí často tekla krev z nosu a mívala zvláštní modřiny. Až když jí bylo čtrnáct, nelíbilo se rodičům její zvětšené břicho. Z návštěvy u pediatra byl nakonec pětidenní pobyt na pražské klinice a jedna špatná zpráva za druhou. Podle výrazně zvětšené sleziny a jater lékaři usuzovali na leukemii nebo cirhózu. Nakonec přišli s diagnózou, o níž rodina v životě neslyšela - Gaucherova choroba. „Řekli mi, že mám vážnou vzácnou nemoc, ale nic víc,“ vzpomíná Uhlíková. „Nikdo mi nesdělil, že na ni můžu zemřít. Jen rodiče se tvářili hrozně smutně.“

Nemoc, kterou popsal koncem 19. století francouzský dermatolog Philippe Gaucher, postihuje průměrně deset lidí z milionu. V jejich organismu chybí enzym zodpovědný za štěpení jedné ze složek buněčných membrán, takže v těle vzniká nezpracovaná sloučenina tuku a cukru a hromadí se v různých orgánech. Nejprve ve slezině a játrech, později v kostní dřeni i v centrální nervové soustavě. Pacient je unavený, podstupuje operace, začíná se mu lámat kosti. Končí nemohoucí na vozíku, někdy přichází postupná demence. Při sebemenším poranění může vykrvácet. „Nic z toho jsem nevěděla a žila celkem bezstarostně až do dvaceti let,“ vzpomíná žena. „Pak mi lékaři řekli pravdu. Byl to naprostý šok.“ Spolu s prozřením přišla i další špatná zpráva - její stav se zhoršil natolik, že lékaři navrhovali odebrat slezinu. Kateřina Uhlíková byla v tu dobu nejhůře postiženým českým pacientem s Gaucherovou chorobou.

Vitální žena, které se u nohou batolí dvouletá dvojčata a kromě nich se stará ještě o dva psy a dům se zahradou, dnes nepůsobí jako člověk na umření. Když tehdy před deseti lety zdrcená nastupovala do nemocnice na operaci, stalo se něco zcela nečekaného. Pochopení toho zázraku by však nebylo úplné bez malé historické odbočky.



Sami na volném trhu

Koncem 70. let, kdy se Kateřina narodila, existovalo jen deset léků určených k léčbě vzácných onemocnění. Tisíce dalších se nedaly léčit vůbec. Důvodem nebylo jen to, že účinné medikamenty pro často dědičná genetická poškození se hledají obtížně, ale také takřka nulová motivace farmaceutických firem. Z logiky volného trhu vyplývá, že koncerny nejraději investují do výzkumu léků proti hojně rozšířeným onemocněním s vysokým výskytem v bohatých zemích. Antidepresiva nebo léky na snížení cholesterolu slibují zlatý důl, ale kdo by in. dával miliony do mimořádně náročného vývoje medikamentu, který potřebuje pár tisíc lidí?

Pacienti se vzácnými onemocněními byli právem zoufalí. Udává se, že ještě dnes, kdy vývoj značně pokročil, jich třetina zemře do pěti let a další třetina naopak stráví pět let běháním po nemocnicích od jednoho specialisty k druhému, než se najde správná diagnóza. Tehdy byl celý kolotoč ještě více frustrující, beznadějný a finančně náročný.

Zejména američtí pacienti a jejich rodiny začali zakládat zájmové organizace. Na konci sedmé dekády se rozhodli spojit do jedné. Národní organizace vzácných nemocí (NORD) začala lobbovat ve Washingtonu a brzy zaskočila Ameriku svou razancí. Zoufalí rodiče, kteří museli léta bez pomoci přihlížet bolestem a umírání svých dětí, se pustili do boje mnohem urputněji, než bylo u pacientů zvykem. NORD zburcovala média a zásobila je hrůzostrašnými příběhy. Během krátké doby přiměla politiky, vědecké pracovníky a firmy ke společnému jednání, na jehož konci byl tzv. Orphan Drug Act, zákon považovaný za jeden z největších úspěchů v dějinách zdravotnické legislativy.

Monopol na naději

Farmaceutické firmy se při jednání dlouho zdráhaly přijmout motivační pobídky politiků a trvaly na tom, že vývoj léků pro vzácná onemocnění se jim prostě nikdy nevyplatí. Pohnul s nimi až příslib záruky monopolního postavení na trhu: firma, která vyvine tzv. sirotčí lék (tedy lék na vzácnou nemoc), dostává na sedm let záruku, že úřady nevpustí na trh žádnou přímou konkurenci.

Efekt, který zákon o sirotčích léčích přinesl, nečekal nikdo. „Je to naprosto mimořádný úspěch, který dal naději mnoha lidem,“ říká Mary Dunkleová, mluvčí NORD. „Před přijetím zákona bylo k dispozici jen deset preparátů, dnes existuje 1170 nových léků, z nichž 320 už dostalo potřebná razítka a může se normálně prodávat.“ Svou roli sehrál i rozvoj biotechnologií a genetiky, motivační norma však znamenala nejdůležitější pobídku. Zajímavé je, že s většinou patentů nepřišly velké farmaceutické koncerny, ale menší laboratoře, které v sirotčích léčích vycítily možnost prosadit se. USA svým zákonem v podstatě založily léčbu vzácných onemocnění a dlouhá léta byly jediným světovým dodavatelem těchto léků. Časem americkou normu okopírovaly Japonsko, Singapur a Nový Zéland a v roce 2000 i Evropská unie. Výrobcům Evropa slíbila dokonce desetiletou ochranu patentů a k dnešnímu dni tak na starém kontinentě vzniklo dalších 500 sirotčích léků.

Kateřina Uhlíková je jedním z pacientů, jimž Orphan Drug Act zachránil zdraví a nejspíš i život. V roce 1998 nastoupila do nemocnice a smířovala se s operací sleziny. Namísto skalpelu však přišel primář s jinou nabídkou: objevila se možnost zúčastnit se testování nového přípravku pro léčbu Gaucherovy choroby. Lék nazvaný Cerezym zabíral skvěle. Náhradní enzym postupně odboural materiál usazený v těle a organismus se vrátil do normálu. „Každých čtrnáct dní chodím do nemocnice na infuze, ale jinak žiju úplně normálně,“ popisuje žena, jak se cítí dnes. „Mít dítě předtím nepřipadalo v úvahu. Po léčbě jsem bez problému porodila dvojčata.“

Vůně javorového sirupu

„Který příběh chcete slyšet nejdřív?“ ptá se do telefonu John Menkes. Devětasedmdesátiletý profesor losangeleské univerzity je v lékařském světě pojmem. A to nejen proto, že se na stará kolena pustil do psaní tajemných thrillerů z nemocničního prostředí. Jeho učebnice dětské neurologie se počítá mezi klasiku, byl třikrát jmenován do žebříčku nejvýznamnějších amerických lékařů, jednou dokonce do hitparády nejlepších vědců USA. Objevil dvě nové vzácné nemoci: Menkesovu chorobu a Maple Syrup Urine Disease (volně přeloženo - chorobu, při níž je moč cítit javorovým sirupem). Než si tazatel

stačí rozmyslet, o které z nich chce mluvit, odpoví si profesor sám. „Začnu tou druhou, protože má dobrý konec. To se u vzácných nemocí zase tak často nestává.“

Počátkem padesátých let pracoval jako neurolog v bostonské nemocnici a na službu mu přivezli novorozence ve velmi vážném stavu. Nepřibíral na váze, zvracel, upadal do letargie. „Jeho matka mi řekla, že jí na podobné potíže zemřely už dvě děti. A ve všech případech byla moč cítit javorovým sirupem,“ vzpomíná John Menkes. Děťátko nedokázal zachránit, ale nemoc popsal v odborném tisku. Laboratorní možnosti v té době neumožňovaly zjištění příčin. O pár let později, kdy se vzácná nemoc objevila znovu, už to šlo. „Zjistilo se, že důvodem je chybějící enzym, který štěpí určité aminokyseliny. Dá se to velice snadno řešit důslednou dietou,“ vysvětluje profesor Menkes. „Zatímco dřív nemocní umírali během několika týdnů, dnes mohou normálně žít, pracovat, mít rodinu.“

Další happy end by neměl svádět k přílišnému optimismu. Mnohem typičtějším zástupcem vzácných nemocí je totiž spíš druhá americkým profesorem objevená choroba. Menkesova nemoc, genetické postižení, jehož důsledkem je narušený metabolismus mědi v těle, znamená obrovské zdravotní potíže a téměř jistou smrt v první dekádě života. „Objev léku se v dohledné době nedá čekat,“ dodává Menkes. Navzdory pokroku takhle bohužel dodnes vypadá většina z tisíců vzácných nemocí. „Léčit jich umíme jen asi deset procent,“ říká Mary Dunkleová z organizace NORD.

Současnost přináší řadu výhod - kromě motivační legislativy třeba možnost konzultovat experty nebo napojit se na patientské skupiny kdekoli na planetě. Vznikají specializovaná pracoviště, která dokážou diagnostiku, léčbu i podpůrnou terapii provádět mnohem účinněji než běžná zdravotnická zařízení. Jenže možnosti vědy zároveň stále zvětšují obrovský oceán vzácných nemocí. Každý rok se objeví desítky až stovky nových. „Často se zjistí, že pod jednou dříve popsanou diagnózou se ve skutečnosti skrývá několik různých postižení,“ vysvětluje neurolog Robert Rusina z pražské Thomayerovy nemocnice. „Mají stejné projevy, ale různé příčiny, což dál ztěžuje hledání léčby.“

Přibývající počty stále vzácnějších onemocnění logicky snižují motivaci a možnosti výzkumu. Tento obrázek budoucnosti není úplně optimistický - zvláště když léčba vzácných nemocí patří k nejdražším disciplínám současné medicíny.

Třetina je na vás

Když Renata Jeslínková (35) četla výnos o úhradě léku jménem Myozyme, zaplavila ji hrůza. Medikament, kterému vděčila za to, že se i na vozíku znovu cítila svěží a ne k smrti unavená, mohla lépe hýbat rukama, bezpečně sedět a zase ji těšilo jezdit ven na procházku, bude pojišťovna hradit jen ze 70 procent. Zbýlých třicet musí zaplatit sama. Na infuze myozymu dochází každých čtrnáct dní. A jedna stojí 300 000 korun.

Renata je jednou z mála Češek, která se léčí s velmi vzácnou Pompeho nemocí, dědičnou metabolickou chorobou, jež oslabuje svaly včetně dýchacích. Odmala byla slabší, pomalejší, zakopávala a později těžce dýchala. V pěti letech strávila několik měsíců v pražském IKEMU, kde u ní nakonec specialisté, jako u prvního pacienta u nás, zjistili Pompeho nemoc.

Na střední škole se její zdraví zhoršilo, měla problém vyjít o přestávce do schodů. Dechová nedostatečnost jí zhoršovala pozornost a působila noční můry. V sedmnácti letech kvůli nedostatku kyslíku zkolabovala, a když se v nemocnici probudila, dýchal za ni elektrický přístroj. Bez něj nebo bez ruční dechové pumpy se od té doby neobejde. „Tehdy jsem strávila tři roky v nemocnici, protože moje rodina neměla 400 tisíc na domácí dýchací přístroj,“ vypráví v plzeňském bytě, kde se o ni stará matka. „Moje profesorka ze střední školy pak udělala sbírku a já mohla domů.“

Jenže nemoc postupovala. Chodit po svých už nešlo, ubývala jí síla v rukou a trápila ji obrovská únava a nechuť k pohybu. Jednoho dne nemocné ženě zazvonil telefon a přišla první naděje po mnoha letech: nabídka zúčastnit se testování nového léku. Renatě nesmírně pomohl, zastavil další úpadek organismu a vrátil jí sílu - i když vozíku a dýchacího přístroje už se nezbavila.

Léčba vzácných nemocí je kvůli náročnému výzkumu a monopolním patentům velice drahá. Pacient s Pompeho nemocí ročně potřebuje medikamenty za sedm milionů korun, Gaucherova choroba stojí milionů pět. Vyjednávání o tom, kdo - a zda vůbec - takové sumy zaplatí, bývají složitá. Podle nedávného srovnání evropské organizace pro Eurordis patří Česko v dostupnosti sirotčích léků v EU k lepšímu průměru a předčí

většinu nových zemí. S dalším rozvojem diagnostiky i léčby je však pravděpodobné, že se vzácné nemoci stanou velkým dilematem zdravotních rozpočtů.

Renatě se nakonec podařilo katastrofu odvrátit. Napsala dopis ministru zdravotnictví i řediteli VZP a přesvědčila je, že úhradu myozymu má vzít pojišťovna na sebe. „Z budoucnosti mám ale strach,“ svěřuje se. „Zatímco u dětí s Pompeho nemocí dochází k velkému pokroku, dospělí se zlepšují jen částečně. Cítím se mnohem líp, ale to je subjektivní. Bude mi chtít někdo léčbu platit, i když mě nezbavila dýchacího přístroje ani vozíku?“

Kateřina Uhlíková měla s Gaucherovou chorobou větší štěstí, i ona však žije s nejistotou. Spolu s několika dalšími pacienty a lékaři proto založila sdružení Meta, které má kromě dalšího usilovat o dostupnou péči. „Takhle budeme mít větší sílu případně něco prosadit,“ vysvětluje, „nejhorší je být na to sám.“ Odkaz amerických pacientů, kteří před pětadvaceti lety tuhle naději vykřesali, zdá se, žije dál.