

Výzkum je šancí pro české pacienty

Po letech nezájmu farmaceutického průmyslu se pacienti se vzácnými onemocněními dostávají do centra pozornosti. Pomáhají jim pravidla EU, která motivují firmy k vývoji léků na vzácné choroby, i větší aktivita patientských organizací.

LUDMILA HAMPLOVÁ

Vytvořit nový lék pro tyto „vzácné“ pacienty je mnohem náročnější a dražší než u běžných diagnóz. Už jen proto, že nemocných s jedním konkrétním vzácným onemocněním může být v celé Evropě jen hrstka.

Ačkoliv existují tisíce vzácných onemocnění, léčba je do-

stupná jen asi pro pět procent z nich a také je velmi nákladná. Naději pro mnoho nemocných však znamená vývoj nových léků, které vznikají právě pro pacienty s raritními diagnózami.

Tisíce léků ve vývoji

Během posledních deseti let se podařilo vyvinout a úspěšně otestovat 230 nových léků a ve vývoji je nyní asi tisícovka dalších.

„Vzácná onemocnění představují obrovskou výzvu pro medicínu. Víme, že jich existuje asi sedm tisíc různých druhů a u velké části z nich stále nerozumíme tomu, jak vznikají, ani jak postupují. Proto je obtížnější najít takovou účinnou látku, která by s nemocí dokázala bojovat,“ vysvětluje Jakub Dvořáček, výkonný ředitel Asociace inovativního farmaceutického průmyslu, která sdružuje firmy vyvíjející zcela nové léky.

Jednou z cest, kterou se ubírá vývoj nových léků na vzácná one-

mocnění, je takzvaná personalizovaná nebo také individualizovaná medicína. Ta využívá diagnostické nástroje pro určení specifických genetických změn, a díky tomu léčbu cílí velmi přesně. Nemocní tak dostávají léky „šité na míru“ na základě znalostí o přesné genetické příčině choroby. Lékaři tak podávají zcela jiné léky pro určité podskupiny pacientů trpících stejnou chorobou, ale vyvolaných jinými mutacemi. „Individualizované přípravky jsou sice výrazně dražší, ale protože jsou jimi léčeni pouze pacienti s postižením určitého genu nebo konkrétní mutací, je u nich velká pravděpodobnost úspěšné léčby,“ doplňuje Dvořáček.

Nedostatek pacientů prodražuje vývoj léků

Všechny léky, které se nakonec objeví na trhu a jsou jimi léčeni pacienti, musí projít mnoho let trvajících klinickými zkouškami. Během nich se ověřuje nejen je-

lich účinnost, ale také to, zda jsou bezpečné, jaké mohou mít vedlejší účinky či se hledá způsob optimálního dávkování.

Léky na vzácná onemocnění ale mají zvláštní status takzvaných orphanů, což znamená jejich zvýhodnění na trhu, například v podobě o pět let delší patentové ochrany. Označení orphanu pochází z původního anglického „orphan diseases“, tedy choroby „sirotci“, kterým není věnována pozornost.

Za běžných podmínek by se farmaceutickým firmám vůbec nevyplatilo vyvíjet léky na vzácná onemocnění, protože jejich vývoj by byl dražší než následný zisk. Proto jsou nejen evropskými nařízeními zvýhodněny.

„Klinický vývoj orphanu se neliší od vývoje léků pro běžné choroby, jako jsou vysoký tlak nebo cukrovka. Rozdíl je z pohledu regulačního, které stimuluje průmysl k vývoji těchto léků pro velmi malé skupiny nemocných,“ vy-

světluje Kateřina Kopečková Kubáčková z 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy, která zastupuje ČR ve Výboru pro vzácná léčiva při Evropské lékové agentuře.

Při vývoji orphanů jsou do klinických hodnocení zapojeny desítky a stovky osob. V případě běžných chorob není tak náročné získat potřebný počet pacientů, protože se vyskytují často. Ale najít tak početný vzorek pacientů se vzácnými onemocněními, aby bylo možné dojít k přesvědčivým statistickým výsledkům, je problémem. S konkrétní diagnózou žije v celé Evropě třeba jen několik desítek nebo stovek nemocných.

Naděje pro české nemocné

Dobrou zprávou pro české pacienty je ale to, že Česko je pro farmaceutické firmy atraktivní a z celkového počtu 300 klinických studií, které u nás probíhají, je zhruba 60 zaměřeno na léčbu vzácných onemocnění.

Asociace inovativního farma-

aceutického průmyslu pak v současnosti připravuje online databázi pro pacienty, která by jim umožnila jednoduše si vyhledat, zda se nepřipravuje klinické hodnocení léku právě na jejich chorobu, a oslovit pak svého ošetřujícího lékaře. Zapojení do klinické studie pak pro pacienty znamená, že se jim dostane nejen podrobnější diagnostiky, ale také detailnější péče a hlavně mají možnost dostat se k novým lékům ještě před tím, než se vůbec objeví na trhu.

Překážky na cestě za pacientem

Úspěšné ukončení klinického hodnocení ale ještě neznamená, že se okamžitě dostanou k pacientům.

„Překážkou na cestě léku za pacientem je získání úhrady léku z prostředků veřejného pojištění,“ připomíná Kopečková Kubáčková. V České republice trvá průměrně dva roky, než lék pro vzácné onemocnění úhradu získá.



Patnáctiletý „motýlí chlapec“ Jonathan Pitre z kanadského Russellu je ikonou lidí žijících s nemocí motýlích křídel. Minulý víkend se v kolečkovém křesle zúčastnil ottawského běžecového závodu 5K.

Vzácné choroby je obtížné rozpoznat právě proto, že se s nimi lékaři téměř nesetkají. Nejčastěji se objevují už v dětském věku. Navenek se mohou projevit těmito dlouhodobými příznaky:

- Dítě bez zjevné příčiny neprospívá na váze, má poruchu růstu nebo je často nemocné
- Má opožděný vývoj lezení, vzpřimování, chůze nebo poruchu vývoje řeči a porozumění
- Netypicky vnímá okolní svět, nenavazuje oční kontakt, nereaguje na úsměv nebo má sklon k stereotypnímu chování
- Má svalovou slabost, nadměrnou únavu nebo fyzicky nestačí svým vrstevníkům
- Pohybuje se netypicky vzhledem k věku nebo má svalové záškuby či opakované křeče
- Má opakující se náklady dýchacích cest s netypickým průběhem
- Má nápadně křehkou a snadno zranitelnou kůži připomínající motýlí křídla, nebo naopak hrubou a šupčící se kůži nebo se u něj v průběhu dětství objevují na kůži různé zbarvená ložiska
- Trpí poruchou vývoje zubů, vlasů nebo nehtů
- Má zvláštní vzhled obličeje s hrubými rysy (například výrazně vpáčený kořen nosu, nápadně vystouplé nadočnicové oblouky nebo nepoměr mezi velikostí hlavy a těla)
- Má pot, moč nebo stolici netypické barvy nebo zápachu

Tyto příznaky samozřejmě nemusí hned znamenat, že dítě je nemocné. Rodiče nebo lékaři je mohou konzultovat na e-mailu help@vzacna-onemocneni.cz, jehož odborným garantem je Ústav biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Motol v Praze.

FOTO: DAILYCANDIDNEWS.COM // KOLÁŽ SIMON / LN

Genové terapie jsou v začátcích

Vzácné nemoci mívají často genetický základ, někdy je způsobuje porucha jediného z více než 20 000 lidských genů, o jejichž existenci víme. Obrovské změny v poznání těchto nemocí přináší současná revoluce ve výzkumu genů, která začala koncem minulého století projekty mapování lidského genomu (souboru dědičných vlastností).

Tím se otevřela cesta ke genovým terapiím, tedy zákrokům, při nichž vědci emele vnesou do buněk pacienta kousek DNA, který převezme funkce, jež vadný gen neplní, případně se podílí na tom, že vadný gen přestane pracovat. V teorii jsou genové terapie jedním z nejslibnějších směrů budoucího vývoje medicíny a slibují opravit nejenom vzácné, ale i velmi časté geneticky podmíněné choroby.

V praxi se však tyto postupy stále zkoušejí především na zvířatech. Experimentální léčba lidských pacientů je zcela výjimečná a hrozí při ní rizikové vedlejší efekty. Na průlomové pokroky nemocní teprve čekají. jet

Naprosto zásadní je rozeznat chorobu včas

Pro nemocného je lepší, když se léčí tam, kde s léčbou jeho choroby mají dostatek zkušeností, popisuje Kateřina Kopečková Kubáčková, která působí na Onkologické klinice 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Motol v Praze a je odbornou garantkou České asociace pro vzácná onemocnění.

LUDMILA HAMPLOVÁ

LN Za vzácná jsou považována onemocnění, jež se vyskytují u méně než pěti lidí z 10 000. Kolik je ale pacientů se vzácnými onemocněními celkem?

V České republice je pravděpodobně kolem milionu osob s diagnostikovanými či nediodnostikovými vzácnými chorobami. Celá řada nemocných tedy o své

chorobě neví a není jim poskytována odpovídající zdravotní péče, i když u některých chorob jsme schopni nabídnout léčbu zkvalitňující život pacientů. Za posledních deset let se však zvyšuje povědomí o těchto raritních chorobách jak v odborné, tak i laické veřejnosti. Přispívá to k jejich časnému rozpoznání i k naději na úspěch léčby. Ke zlepšení diagnostiky také přispěl plošně prováděný novorozenecký screening, který v současnosti zahrnuje testování třinácti vzácných nemocí.

LN Jak se mění léčba vzácných onemocnění?

Zásadním zlomem se v roce 2000 stalo legislativní opatření Evropského parlamentu a Evropské komise týkající se léčby vzácných onemocnění. To změnilo postoj farmaceutického průmyslu k vývoji léčiv pro tyto zanedbávané skupiny nemocných. Od té doby bylo v EU registrováno více než sto léků pro vzácná onemocnění. Také byla do české legislativy zařazena směrnice Ev-



Kateřina Kopečková Kubáčková

FOTO ARCHIV

ropského parlamentu o uplatňování práv pacientů v přeshraniční péči z roku 2011, která umožní vznik evropské sítě referenčních center pro léčbu vzácných chorob, na niž se napojí i přední česká centra. Na české úrovni pak vláda přijala Národní strategii pro vzácná onemocnění na roky 2010–2020, což je zásadní

politický dokument dávající naději na zlepšení péče o tyto nemocné.

LN Proč je v případě vzácných onemocnění tak důležitá celoevropská spolupráce?

U některých velmi vzácných onemocnění se například v Česku, které má deset milionů obyvatel, jedná pouze o několik málo nemocných. U nich je přínosnější a pro zdravotnický systém také efektivnější, aby byli léčeni tam, kde s léčbou jejich choroby již mají zkušenosti. Proto také existuje možnost, aby pacienti se vzácnými onemocněními byli léčeni i v jiných členských státech. V Kanceláři zdravotního pojištění, nástupci Centra mezistátních úhrad, se pacienti mohou informovat o konkrétních možnostech léčby v zahraničí. Nejde však jen o mobilitu pacientů, ale i expertů. Velké naděje vkládáme do ustavení evropských sítí pro léčbu vzácných onemocnění, které by měly zajistit komplexní péči o nemocné srovnatelné ve všech státech EU.

LN Co je zapotřebí k tomu, aby se títo lidé dostali k efektivní léčbě?

Naprosto zásadní je rozeznat chorobu včas, kdy je možné nemocného úspěšně léčit. To znamená odeslat jej do centra, které má s léčbou zkušenosti a disponuje specialisty z různých oborů medicíny. Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění při Fakultní nemocnici Motol v Praze ustavené v roce 2012 pomáhá lékařům i nemocným orientovat se v této problematice a je připravené odpovídat na dotazy veřejnosti i zdravotníků. Zájemci pacientů pak hájí a zastupuje ČAVO, tedy Česká asociace pro vzácná onemocnění, sdružující dnes přes čtyřicet patientských sdružení či jednotlivců.

LN Je možné vyčíslit náklady na léčbu vzácných onemocnění u nás?

To je velmi obtížné vzhledem k tomu, že v Česku je oddělen zdravotní systém od sociálního. Například někteří pacienti se vzácnými metabolickými chorobami dostávají léčbu za miliony

korun, ale díky tomu se vracejí do práce, odvádějí daně a žijí plnohodnotným životem. Lépe jsou vyčíslitelné celkové náklady na léky pro vzácná onemocnění, které tvoří zhruba čtyři procenta ze všech nákladů na léky, což je srovnatelné s okolními státy. Navíc tyto náklady jsou stabilní vzhledem k tomu, že mluvíme o raritních chorobách, které by neměly extrémně zatěžovat solidaritní systém zdravotního pojištění.

LN Péče o pacienty se vzácnými onemocněními s sebou ale nese i další otázky, nejen finanční.

Samozřejmě, že finanční zdroje zdravotnického systému jsou všude na světě limitované, a tak bude-me záhy konfrontováni s rozhodnutím, jakou léčbu a pro jakého pacienta si budeme moci dovolit. Je otázkou, zda vynakládat prostředky na léky prodlužující život o několik týdnů či měsíců, nebo financovat léčbu člověka, kterému vrátíme plnohodnotný život. Tato otázka není medicínská, ale etická, filozofická i politická a vyžaduje celospolečenskou diskusi.