

Vzácná onemocnění a hlavní události ve zdravotnictví

Říjen 2023

Milí přátelé ČAVO,

genová terapie – téma, kterému se v říjnu prakticky nešlo vyhnout. I proto existuje ČAVO, abychom pomohli kultivovat veřejnou debatu, vysvětlovali, bránili šíření zavádějících tvrzení.

Budeme rádi, když nám v tom budete pomáhat, v osobních rozhovorech s lidmi ve vašem okolí nebo třeba přes sociální síť.

Další číslo ČAVO novin vyjde již v adventní době. Než se společně začneme těšit na Vánoce, pojdte se s námi vrátit v čase. Věřím, že to bude zajímavé ohlédnutí.

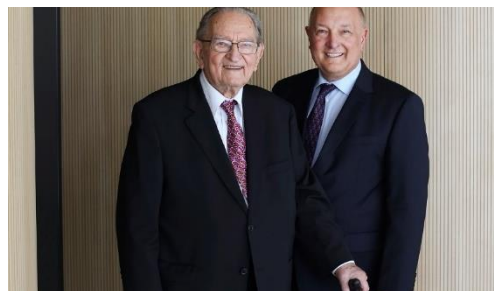
Přeji vám příjemné čtení!

Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO

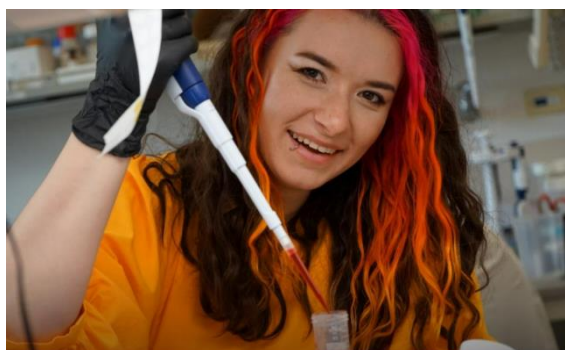
Vzácná onemocnění

Milan Macek o vývoji genetiky

Jak vidí genetické pokroky jeden z odborníků, kteří se významně zasloužili o rozvoj genetiky v Česku? Přečtěte si rozhovor s Milanem Mackem, který stál u zrodu Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol v roce 1961. Vynikající vědec, organizátor a učitel oslavil v červenci 2023 úctyhodné 91. narozeniny.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



Česká vědkyně se specializuje na molekulární nůžky

Česká vědkyně Alžběta Resslerová se věnuje genové terapii. Pracuje v brněnském CEITEC na využití nanotechnologií pro dopravu "molekulárních nůžek" CRISPR na místo, kde mohou účinně opravovat geny, a léčit tak nemoci, jež trápí miliony lidí. Kromě naděje vidí mladá vědkyně i etická rizika spojená s možností zasahovat do genů.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

Sportovec Luky nebo grafik Honza žijí s naplno i s nemocí

Vzácná onemocnění obražejí životy naruby. Lidem, které postihnou i jejich rodinám. Lukáš se pere s Huntingtonovou chorobou a Honza s Duchenne svalovou dystrofií. Přečtěte si jejich příběhy.

[SPORTOVEC LUKÁŠ](#)

[GRAFİK HONZA](#)





Výstavu „Doba genová“ podpořila první dáma

V několika krajských městech bude k vidění výstava "Doba genová", která vysvětlí, proč se genetika týká každého z nás, i když si to často neuvědomujeme. Výstava se koná pod záštitou první dámy Evy Pavlové. Ta ji vnímá jako způsob k odstranění bariér mezi většinovou společností a lidmi se vzácnými nemocemi.

[PŘEHRÁT VIDEO](#)

Genová léčba z různých úhlů

Respekt Deník N, Medical Tribune a další média se podrobně věnovala genové léčbě, její dostupnosti a budoucnosti. Články propojují různé úhly pohledu na velmi komplexní a aktuální téma, o němž se často mluví bez potřebného kontextu. Ve vybraných člancích zanívají argumenty medicínské, pacientské, etické i politické.

[PODCAST DENÍKU N](#)

[ČLÁNEK MEDICAL TRIBUNE](#)

[ČLÁNEK RESPEKT](#)



Zdravotnictví



V Motole začala stavba Národního onkologického institutu

Vysoce specializovaná péče a špičkový výzkum světového srovnání. V areálu Fakultní nemocnice v Motole v úterý dopoledne zahájili stavbu Národního onkologického institutu. Po brněnském Masarykově onkologickém ústavu jde o největší centrum v zemi. Otevřít by se mělo 1. července 2026.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

Digitalizace zdravotnictví vážne, ministerstvo hledá dodavatele

Ministerstvo zdravotnictví hledá dodavatele, který zajistí služby elektronického zdravotnictví. Nejvyšší kontrolní úřad v minulém týdnu upozornil na to, že elektronizace zdravotnictví se zpožďuje a stále chybí její klíčové součásti.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



Menším nemocnicím se nelíbí centralizace péče

Specializovaná péče pomalu mizí z regionálních nemocnic. Směřuje do velkých nemocničních center, která mají nejnovější přístroje a zkušený personál. Menší nestátní nemocnice se obávají zhoršení dostupnosti péče. Ministerstvo a pojišťovny nesouhlasí.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

Ze světa



WHO vytvořila platformu pro dostupnější léčbu vzácných onemocnění

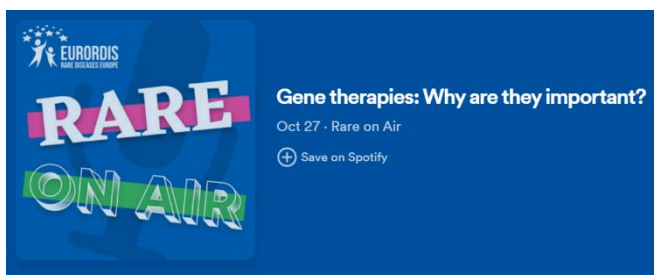
Světová zdravotnická organizace (WHO) chce zjednodušit přístup pacientů k novým a drahým léčivým přípravkům. Vytvořila proto Novel Medicines Platform, která má za cíl navázat dialog mezi evropskými státy a zprostředkovateli péče. Česká republika předsedá pracovní skupině, která se zaměřuje na solidaritu.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

Evropa musí mít strategii pro vzácná onemocnění, říká španělské předsednictví

Španělské předsednictví Radě EU je odhodlané navázat na české a francouzské předchůdce a pracovat na společném unijním Akčním plánu pro vzácná onemocnění. V rozhovoru pro portál Eurordis to řekl zástupce předsednictví Enrique Terol García.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



Podcast o vzácných onemocnění: Rare on Air

Evropská organizace Eurordis lobbující za zájmy pacientům se vzácnými nemocemi spustila vlastní podcast. Rozhovory s pacienty, advokačními experty i odborníky na různá témata spojená s vzácnými nemocemi jsou vedená v angličtině. Nový díl podcastu vyjde jednou za měsíc.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

Celé články

Dobrodružství současné genetiky očima jednoho z jejích zakladatelů

Genetika v posledních desetiletích dosáhla neuvěřitelných úspěchů.

Od základů o monogenně podmíněné dědičnosti položených G. J. Mendelem (60. léta 19. století) tato věda v třetím tisíciletí přinesla průlomové poznatky i techniky, například byl přečten lidský genom a genová terapie není snem, ale realitou. Jak vidí genetické pokroky jeden z odborníků, kteří se významně zasloužili o rozvoj genetiky v Česku? Pro čtenáře Medicíny po promoci exkluzivně odpovídá docent MUDr. Milan Macek, CSc., který stál u zrodu Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol v roce 1961 (tenkrát pod názvem Ústav výzkumu vývoje dítěte). Tento vynikající vědec, organizátor a učitel oslavil v červenci 2023 úctyhodné 91. narozeniny.

* Pane docente, v šedesátých letech minulého století jste se věnoval problematice viru Epstein–Barrové (EBV) a jeho vlivu na stabilitu lidského genomu a s tím spojeného rizika vzniku nádorů. V posledních letech se EBV zase vztahuje k autoimunitním onemocněním, konkrétně k roztroušené skleróze.

Mé výsledky byly potvrzeny publikacemi dalších studií, které prokázaly asociaci EBV se vznikem lymfomů, karcinomu nosohltanu, Kaposiho sarkomu. Nádorová reaktivace EBV byla vyvolána mutací MTHFR genu s následnou poruchou syntézy kyseliny listové, s deficiencí methioninu pro metylaci DNA k regulaci genové exprese nebo stravou s nedostatečným množstvím kyseliny listové, vitaminů B6, B12, C, D, E, cesia a zinku. Na reaktivaci EBV se však podílí i chronický pracovní či psychický stres, nezdravý životní styl, tak jako jiné genotoxické epigenetické faktory zevního prostředí, které vyvolávají hypoxii buněk, ROS syndrom, a tím instabilitu DNA, chromozomů. To je pak příčinou závažných poruch prenatálního a postnatálního vývoje a zvýšeného rizika vzniku nádorů. EBV, tak jako jiné viry, může proto vyvolat epigenetickým účinkem chronický zánět buněk CNS s následnou autoimunitní odpovědí u lidí s genetickou dispozicí roztroušenou sklerózu. Virové infekce patří proto k důležitým epigenetickým faktorům.

* Souhlasíte s tvrzením, že na zdraví lidské populace se podílejí genom člověka a epigenetické vlivy zevního prostředí, utváření imunitního systému a genom střevních mikrobiálních kmenů?

Z nejnovějších poznatků potvrzených výsledky molekulárně genetických studií jednoznačně vyplývá, že tento závěr je správný. Imunologická ochrana je rovněž klíčovou součástí našeho genomu. Tyto poznatky odstranily dřívější rozpory mezi mendelismem, který neuznával dědičnost získaných znaků, a neolamarckismem, který zastával lisenkismus popírající obecnou platnost Mendelem objevených zákonů dědičnosti. Pokrok molekulárně genetické diagnostiky prokázal možnost dědičnosti získaných znaků a epigenetického negativního/pozitivního ovlivnění genové aktivity. Uvedené výsledky výzkumu proto umožnily rozvíjet také diagnostiku, prevenci a léčbu následků škodlivých epigenetických faktorů, které významně ohrožují normální prenatální a postnatální vývoj, a rovněž tak chránit a posilovat stabilitu genomu, snižovat tak rizika vzniku nádorů a předčasného stárnutí bez rizik a velkých finančních nákladů.

* Co pro lékařství znamená sekvenace celého genomu? Budeme kdy umět aplikovat toto poznání v praxi?

Cesta k dosažení tohoto cíle využitím celogenomového sekvenování je možná, ale v dohledné době není reálné jeho klinické využití, protože je zatím nákladné a velmi náročné na interpretaci pro obrovskou variabilitu a počet genů a jejich variant.

* Fascinuje mne, že známých 20 000 genů kóduje statisíce transkriptomů, miliony proteomů a nevyčíslitelné množství metabolomů.

Pokusím se odhadnout perspektivy, které tento pokrok přinese dalšímu rozvoji a klinickému využití lékařské genetiky. Nastupující celogenomové sekvenování genů (WGS) zvýší diagnostickou úspěšnost současného sekvenování exomu (WES; zahrnující zhruba 20 000 patogeneticky významných genů kódujících proteiny) o ne více než o 5 %. Celková diagnostická úspěšnost se v současné době pohybuje kolem 40–50 % podle dané diagnostické skupiny genetických onemocnění. Známe rodinu, kde jeden sourozenec čeká na transplantaci srdce pro dilatační kardiomyopatii na podkladě patogeneticky významné mutace, zatímco jeho bratr s touto mutací žije bez problémů i v 60 letech. To ukazuje, že naši genetickou zátěž lze plně odhalit až s diagnostikou a vyšetřením transkriptomu, proteomu a metabolomu, k čemuž nás přiblíží celogenomová sekvenace, která rozšíří spektrum patogeneticky významných genů, jejichž mutace jsou příčinou těžkého poškození prenatálního a postnatálního vývoje, včetně nádorů. Stále je co zkoumat, protože principy exprese genů nejsou zcela objasněny. Celogenomové sekvenování pomůže určit geny zvyšující riziko dispozic k závažným poruchám vývoje člověka za určitých epigeneticky rizikových podmínek zevního prostředí. Může také identifikovat geneticky podmíněné kognitivní schopnosti, například matematické nadání či kreativitu v různých oborech, což umožní tyto pozitivní vlastnosti rozvíjet. Bude možno určit význam genových variant, jejichž biologický význam je prozatím neznámý, a odlišit je od genů, jejichž genová aktivita je trvale reprimována (potlačena), jak se předpokládá u transpozonů, které určovaly vývoj života od jeho začátku na naší planetě.

Nezapomenu na přednášku proslovenou na jednom genetickém kongresu, kde byl prezentován případ dítěte, jehož tvář byla plochá – bez nosu, jako u žáby. Molekulárně genetické vyšetření prokázalo, že mutace rušila inaktivaci genu, který u žab zajišťuje tento obličejový fenotyp.

* Transpozony se někdy označují jako genetické haraburdí.

Toto hodnocení už neplatí. DNA transpozonů se považuje za neaktivní část genomu, avšak retrotranspozony (z kategorie transpozonů) mají genovou aktivitu stále zachovanou. Podle současných poznatků citlivě reagují na epigenetické vlivy a pomáhají udržovat funkční stabilitu našich genů současně s negativní selekcí genů, jejichž aktivita ztratila biologický význam nebo je funkčně škodlivá. Retrotranspozony aktivují polymorfismy genů, které mohou mít funkční význam při změně epigenetických vlivů, což zaručuje plasticitu našeho genomu a jeho vývojovou adaptaci na měnící se životní prostředí a jeho epigenetické vlivy. Retrotranspozony také zaručují kontrolu genové aktivity určitých genů, aby začala/skončila v pravý čas a na správném místě k zajištění geneticky určeného normálního vývoje od narození až do konce života. Tak je chráněno naše genetické zdraví proti předčasnému stárnutí. Zajištění klíčových funkcí organismu, jako je úspěšná reprodukce, je pod kontrolou několika tisíců genů. Díky tomu je v našem genomu obrovské množství vzniklých genových variant s prozatím neurčenou funkcí. Například patogeneticky významných variant je v genu CFTR, zodpovědném za rozvoj cystické

fibrózy, známo více než 2 000. Nové studie proto potvrzují význam retrotranspozonů pro zdokonalení molekulárně genetické diagnostiky chorob, vad a nádorů v důsledku epigenetické alterace jejich genetické aktivity.

* Vraťme se k praktickému významu celogenomové sekvenace.

Celogenomová sekvenace by mohla urychlit také poznání zákonitostí a jejich poruch u syntézy proteinů (proteomu) a jejich konečného využití v metabolismu celého organismu (metabolomu). Zatím využíváme pouze molekulárně genetické vyšetření známého genomu a transkripce (transkriptomu).

* Který objev v genetice považujete za podobně průlomový? Zjištění kvarterní struktury bílkovin, metodu CRISPR, genovou terapii (například cystické fibrózy), o níž jsme ve dvacátém století jenom snili a považovali ji za nedosažitelnou?

Pro lékařskou genetiku je průlomovým objevem genová editace metodou CRISPR-Cas9, která je základem nejúspěšnější metody genové terapie pro klinické využití podle hesla "vystříhni a přilep", což vystihuje přesně její princip. Je založena na molekulární charakteristice genové mutace, určení přesné hranice mutovaného genu nebo segmentu s mutací, který je enzymaticky vystřížen. Do vystřížené části je vložen celý nemutovaný specifický gen nebo jeho segment. Tím je zajištěno kódování normálního genového produktu, a tak je možno předejít vývoji monogenně podmíněných vad, chorob, dědičných poruch metabolismu, imunity či nádorů ve všech buněčných systémech, tkáních a orgánech.

* Můžete uvést příklady klinického využití?

V tomto roce byly tyto možnosti potvrzeny úspěšným využitím nejnovější verze metody genové editace u hypertrofické kardiomyopatie, choroby s rizikem fatálního konce pro akutní srdeční selhání. Může pomoci nejen postiženým pacientům, ale i v preklinické fázi jejího vývoje v geneticky rizikových rodinách, kde je prokázána její asociace se specifickou mutací. Metody genové editace jsou v současné době rovněž úspěšně využívány ve vazbě na onkologickou imunoterapii nádorů rezistentních na současnou onkologickou terapii. Transfer editovaného genu do buněk je spolehlivě zajištěn adenoasociovanými viry, které neškodí buňkám příjemce, neintegrují se do jejich genomu a jsou minimálně imunogenní.

* Genetika již dosáhla další významné mety – genové terapie v klinické praxi.

Ano, v posledních letech byla vyvinuta úspěšná in vivo genová terapie, kdy s využitím adenoasociovaného virového vektoru normálního genu podaného infuzí je dosaženo trvalého léčebného úspěchu. Dokumentují to zkušenosti při léčbě spinální muskulární atrofie u dětí, kterou úspěšně zavedla docentka MUDr. Jana Haberlová, Ph. D., na Dětské neurologické klinice 2. LF UK a FN Motol použitím přípravku Zolgensma. K perspektivním metodám této genové terapie je řazena kombinace s buněčnou terapií založenou na izolaci somatických buněk pacienta in vitro, které se dediferencují specifickou indukci do stadia pluripotentních kmenových buněk, do nichž je pomocí adenoasociovaných virů přenesen editovaný gen. Po jejich namnožení se infuzí vrátí pacientovi k úspěšné genové léčbě.

* To už jsme na hranicích zázraku, možná až za nimi.

Úspěšně se léčí hereditární hemoglobinopatie alogenní transplantací pupečnickových kmenových buněk nepostížených novorozenců (po nutné imunosupresi u nemocného). Variantou této metody pro rodiny s hereditární těžkou, neléčitelnou chorobou je využití preimplantační diagnostiky. Po vyšetření genotypu postiženého dítěte, jeho rodičů – nosičů patologické mutace a HLA systému se vybere k

transferu do dělohy embrya se stejným HLA haplotypem bez mutací. Po porodu zdravého novorozence pak transfuze kmenových buněk z pupečnickové krve zachrání život postiženému sourozenci – bez imunosupresivní terapie.

Cílená přímá genová terapie vnáší gen přímo do poškozené tkáně, například do sítnice u dědičných degenerativních poruch sítnice, do mozku u Huntingtonovy choroby nebo do míchy u syndromu těžké neuropatické bolesti. Její klinické využití je u nás připravováno na zvířecím modelu miniprasátek na pracovišti profesora MVDr. Jana Motlika, DrSc., (Ústav živočišné fyziologie a genetiky AVČR).

* A co genová terapie cystické fibrózy?

Nejnovější variantou genové strategie je korekční terapie funkce genového produktu, jak je využita právě v léčbě cystické fibrózy podmíněné nejčastějšími variantami mutací CFTR genu s nejčastější mutací delta F 508. Používá se trojkombinace funkčně korigovaných genových produktů CFTR genu (elxacaftor, trexacaftor, ivacaftor), která prokazatelně zlepšuje plicní funkce, kvalitu života, snižuje riziko exacerbace choroby a koncentrace chloridů v potu postižených dětí, což potvrdily výsledky dosažené profesorem MUDr. Pavlem Dřevínkem, Ph. D., (2. LF UK a FNM Praha) ve spolupráci se zahraničními pracovišti. Širokému klinickému využití genové terapie brání její mimořádně vysoká cena a nutnost dalšího ověřování ke snížení variability výsledků a interakcí mezi používanými léčebnými přípravky. Dosažené výsledky však jednoznačně prokázaly, že genová terapie umožňuje kauzální léčbu jinak nevléčitelných těžkých dědičných poruch prenatálního a postnatálního vývoje a monogenních chorob včetně zhoubných nádorů na úrovni somatických buněk.

* Co byste predikoval oboru lékařské genetiky v jejím dalším rozvoji a využití?

Vývoj tohoto nového oboru od roku 1961, kdy jsem byl pověřen vybudováním prvního oficiálního oddělení lékařské genetiky u nás, do současné doby prokázal, že lékařská genetika se stala součástí léčebně preventivní péče našeho zdravotnictví a jedním ze základních lékařských oborů. Dosažená úroveň státních i soukromých genetických pracovišť odpovídá mezinárodní úrovni v zajištění prekoncepční prevence screeningem nejčastějších mutací monogenních chorob, v jejich časné prevenci a léčbě, v prevenci dysfertility, v preimplantační diagnostice monogenních chorob a v chromozomálním vyšetření embryí. Interdisciplinární spolupráce s našimi a zahraničními pracovišti, včetně grantové podpory s aplikovaným klinicko-genetickým výzkumem zajišťuje další zdokonalování péče o genetické zdraví na vynikající úrovni.

Podle současných poznatků, potřeb a perspektivního využití v péči o genetické zdraví bude důležité rozvíjet v oblasti lékařské genetiky nové směry důležité k dalšímu zdokonalení genetické léčebně preventivní péče, uvedené v následujícím přehledu:

Zdokonalení prevence a léčby epigeneticky indukované instability DNA ke snížení rizik léčby poruch prenatálního a postnatálního vývoje, včetně nádorů a poruch imunity

– Stabilizace DNA rostlinnými produkty; – Rozvoj nutrigenomiky a nutrigenetiky; – Vyšetření a ochrana genomu mikrobů střevního systému; – Rozvoj farmakogenomiky a farmakogenetiky ke snížení rizik, zvýšení úspěšnosti a individualizaci farmakoterapie podle specifity genových variant pacienta.

Zdokonalení molekulárně genetické diagnostiky

– Zdokonalení stávajících metod ke zvýšení jejich spolehlivosti, snížení časové a ekonomické náročnosti celogenomového sekvenování na úrovni genomu, transkriptomu, včetně transpozonů, k objasnění patogeneze vzácných chorob, nádorů, k cílené prevenci a kauzální terapii; – Detekce variant zvyšujících dispozici k poruchám vývoje, ale i ke specifickému nadání a vynikající kvalitě kognitivních funkcí.

Příprava, zavádění a využití hmotové spektroskopie k vyšetření proteomu

– Odhalení dalších genů a faktorů ovlivňujících aktivitu genů normálních a patogeneticky významných; – Upřesnění prognózy, diagnostiky a prevence monogenně a polygenně podmíněných chorob a konečného fenotypu.

Zdokonalování metod genové terapie a buněčné terapie

– Zvyšování úspěšnosti, snižování časové, ekonomické náročnosti a jejích rizik; – Kombinace s metodami buněčné terapie transplantací kmenových pluripotentních buněk bez mutace.

Zdokonalování obecného a specializovaného genetického poradenství

– Zavádění umělé inteligence k integraci a vyhodnocení klinicko-genetických nálezů s výsledky biochemické genetiky, imunogenetiky, celogenomového sekvenování genomu, transkriptomu a proteomu k určení optimální individualizované genetické prevence, diagnostiky a léčby.

Pro lékařskou genetiku je průlomovým objevem genová editace metodou CRISPR-Cas9, která je základem nejúspěšnější metody genové terapie. Etika a lékařská genetika Právně a eticky je zakázáno využití genové manipulace na gametách a embryích; je povolen pouze základní výzkum na zvířatech, neboť není možno prozatím vyloučit zdravotní rizika pro těhotnou ženu a prenatální/postnatální vývoj plodu a dítěte. K těmto rizikům patří i arteficiální zvyšování prevalence určitých genů některých variant genové editace s nárůstem počtu homozygotů v dalších generacích, což by porušovalo rovnováhu mezi homozygoty a heterozygoty v lidském genomu, která je udržována zákony dědičnosti. Netušený pokrok molekulární genetiky však přináší netušená vysoká rizika jeho zneužití v neprospěch člověka, k čemuž došlo v nacistickém Německu v minulém století. Z těchto důvodů byl několik let vězněn čínský vědec, kterému se podařilo úspěšně editovat u dvou embryí, která se prozatím vyvíjejí normálně, gen, který chrání před HIV. Zajištění genetické léčebně preventivní péče pro geneticky rizikové rodiny Dodržování etických pravidel a právních norem z nich odvozených je základním předpokladem úspěšného využití i nejnovějších metod molekulární genetiky. Chrání zájmy geneticky rizikových rodin a pracovníků genetických poraden oddělení lékařské genetiky, kteří zajišťují klinicko-genetickou diagnostiku integrací získaných výsledků, konečnou diagnózu s určením optimální strategie genetické léčebně preventivní péče interdisciplinární spoluprací se všemi lékařskými obory. Konečný úspěch je možný pouze tehdy, když rodina či pacient pocítí snahu vyřešit své problémy s využitím všech dostupných metod, pokud nám podají přesné informace o klinickém průběhu dědičného postižení ve třech generacích k průkazu, že zjištěná varianta DNA je patogeneticky významná ke spolehlivé preimplantační/prenatální diagnostice, genové terapii, prevenci a eliminaci dědičného přenosu těžké choroby do dalších generací. K dosažení tohoto cíle je potřeba trpělivě a s empatií naslouchat jejich názorům a otázkám, radit a doporučovat, srozumitelně uvádět i možná rizika, s nimiž je nutno počítat. Je nutné je ujistit o možnosti opakované konzultace, aby si byli jisti, že rozhodnutí, které přijmou, je to nejlepší, co si přejí a co mohou využít k individualizované genetické léčebně preventivní péči o pacienta

a jeho rodinu. Naše doporučení proto nesmí být nikdy vnucováno, pokud není pacientem/rodinou přijato. Jejich konečné rozhodnutí je vždy nutno respektovat. Pokud v dané době ještě není optimální řešení technicky možné, je nutno informovat rodinu o možnosti perspektivního úspěchu novými diagnostickými metodami a zajistit stávající léčebné metody spolu s pomocí k sociálnímu zabezpečení postižených členů geneticky rizikové rodiny. Tyto rodiny trpí rovněž chronickým stresem, neboť jde většinou o závažné choroby a vady s různě vysokým rizikem nejenom pro jejich další děti, ale i děti další generace. Je proto rovněž důležité připomenout, že molekulárně genetická diagnostika prokázala, že u chronického stresu je i dobré slovo lékem, který pomáhá chránit stabilitu lidské DNA a genomu rodičů a tím i genetické zdraví jejich dětí.

Zdroj: Medicína po promoci

Genová terapie může uzdravit miliony lidí a některé nemoci úplně vymýtit, věří vědkyně Alžběta Ressnerová

Česká vědkyně, která studuje genetické nůžky, popisuje naděje i rizika spojená s genovou terapií. Jde podle ní o technologii, která má potenciál zásadně změnit svět a zbavit lidstvo spousty nemocí, s nimiž dosud muselo žít. Připouští ale také, že technologie genové editace mohou znamenat hrozbu.

Alžběta Rössnerová je mladá česká vědkyně, která se věnuje genové terapii. Pracuje v brněnském CEITEC na využití nanotechnologií pro dopravu "molekulárních nůžek" CRISPR na místo, kde mohou účinně opravovat geny, a léčit tak nemoci, jež trápí miliony lidí. Díky Fulbrightově stipendiu strávila rok na Innovative Genomics Institute v Kalifornském Berkeley, vedeném Jennifer Doudnovou, která získala v roce 2020 spolu s Emmanuelle Charpentierovou Nobelovu cenu za chemii.

V rozhovoru pro Českou televizi mluvila zejména o etice a hrozbách, ale i nadějích, jež jsou s nástrojem precizní genové editace CRISPR spojené.

Začněme částečně hypotetickou otázkou. Víme, že v Číně za 20 až 30 let asi třetina, možná polovina obyvatel bude žít v podmínkách, které jsou neslučitelné se životem kvůli teplotě a klimatickým změnám. Co když se Čína rozhodne, že další generace dětí bude embryonálně upravená tak, aby byla schopná tyto teploty snášet? Například pomocí úpravy proteinů Hsp (heat-shock protein, proteiny tepelného stresu). Je to čistě technicky možné? Je to v jejich silách?

Těžko říct – určitě bychom to zatím nedokázali, kdyby to byla záležitost více genů. A nemyslím si, že zrovna tohle by byla záležitost jenom jednoho genu.

Pokud je to ale záležitost polygenní, tedy že se více genů malého účinku podílí na tom daném znaku, nebo dokonce epigenetická, tak tam by to bylo ještě složitější. Epigenetické změny jsou změny, kdy není zasažen přímo genom – tedy nejedná se o změnu písmenka v genetické informaci, ale jsou zde různé faktory, který genom umlčují, nebo naopak zfunkční. U epigenetických změn si myslím, že by to bylo složitější i přesto, že CRISPR se na epigenetické změny dá použít. Ale momentálně, pokud vím, je to stále ve fázi výzkumu a nemáme žádné klinické testy na lidech.

Takže technicky by to asi šlo. Ale co eticky?

To je úplně jiná věc, protože odolnost vůči horku se nepovažuje za nemoc. Osobně si myslím, že by to nebyla úplně první priorita. Myslím si, že první priorita jsou nemoci, a ráda bych věřila tomu, že většina států se toho bude držet. I Čína, která po skandálu s Che Ťien-kchuejem, ke kterému se v tomhle rozhovoru určitě ještě dostaneme, zakázala vytvářet lidská embrya upravená CRISPRem určená pro reprodukci. Zároveň ale netušíme, jestli budou, nebo nebudou respektovat vlastní zákony. Já si nejsem jistá, jestli tak moc Číně záleží na vlastních lidech a jaké tam jsou vlastně podmínky.

Dokázala byste velmi zjednodušeně vysvětlit změnu, kterou tato metoda je schopná udělat – tedy co je vlastně ten CRISPR?

CRISPR funguje jako molekulární nůžky, které stříhají genom s naprostou přesností. Za to stříhání je zodpovědný enzym Cas. Jsme schopni CRISPR nadesignovat tak, aby šel přesně do místa, do kterého my chceme a aby v tom místě stříhal přesně tam, kde my chceme. Tím stříhem my můžeme gen buď vyřadit z provozu, pokud třeba v těle jeho funkce způsobuje nemoc, a nebo naopak a můžeme na dané místo vložit novou sekvenci a například zmutovaný gen, který nefunguje, tímto způsobem opravit. Je to velmi přesné a díky tomu výhodné – víme totiž, jak změny v tom genomu poté vypadají.

Takhle to zní strašně jednoduše – ale jak je to ve skutečnosti náročné, co je k tomu potřeba a jak je to drahé?

CRISPR je ve skutečnosti opravdu velice jednoduchá technologie. Nepotřebujete na to v základu nějaké speciální vybavení. Nicméně pokud se bavíme o editaci embryí, tak tam samozřejmě už speciální vybavení potřebujete na to embryo. CRISPR sám o sobě? Když na to přijde, můžete to udělat i na kuchyňském stole.

Samotná aplikace do buněk už samozřejmě na kuchyňském stole nejde dělat. Sám o sobě je ale CRISPR velmi snadný, hodně snadno se s ním pracuje. Co se týká finanční náročnosti, tak mně osobně přijde, že CRISPR je levná záležitost. Záleží samozřejmě na proteinu Cas, jestli si ho vyrobíte sami v laboratoři, anebo ho koupíte od firmy. Těch faktorů je zkrátka víc. CRISPR by ale měl být do budoucna levná genová terapie. Chtěli bychom, aby se CRISPR dal použít po celém světě i v komunitách, na které se historicky zapomínalo, a ve státech a v zemích, kde není vybavení. Chtěli bychom, aby cena byla tak nízká, aby se dostal kamkoliv.

Na editaci embryí nejsme připraveni

Nejhlavnějším případem editace genomu je příběh čínského vědce, o němž jste se zmínila už na začátku našeho rozhovoru. Ten upravil embrya tak, aby získala odolnost proti viru HIV. Co se mu vlastně nepovedlo a povedlo současně?

Základní průšvih je v tom, že on to nikomu neřekl. Pár lidí o tom sice vědělo, ale široká vědecká komunita o tom nevěděla. Nikdo nevěděl, proč si vybral zrovna tuhle úpravu – tedy odolnost na HIV. Mohl si vybrat třeba něco důležitějšího, vždyť dnes lidé s HIV mají poměrně kvalitní život, pokud berou speciální léky. Mohl si vybrat jinou nemoc a my dodnes netušíme, proč si vybral zrovna tohle.

Pokud si pamatuji správně, došlo k tomu, že úprava genomu vlastně náhodou dětem zvýšila inteligenci, ale současně zvýšila pravděpodobnost vzniku nějaké nemoci, je to tak?

Zvýšila pravděpodobnost úmrtí na chřipku a předčasně smrti u roztroušené sklerozy. A mohou mít opravdu zvýšenou inteligenci. Výzkumy na toto téma probíhaly ještě předtím, než se do toho svého Che Ťien-kchuej pustil. Děly se výzkumy na myších, kde se vyřadil z provozu receptor, který slouží jako vstupní brána pro HIV virus (stejně jak to poté udělal Che Ťien-kchuej). A ukázalo se, že ty myši byly po úpravě extrémně inteligentní. Tohle už jsme tedy věděli předtím. Ale Che Ťien-kchuej se to buď rozhodl ignorovat, anebo mu to nevadilo. Vedlejší účinek toho, že obě holčičky, které se z genetických embryí narodily, mají nejen rezistenci na HIV virus, ale mohou mít také vylepšenou inteligenci.

Ten zmutovaný gen se tedy z holčiček, až vyrostou, přenesou na jejich děti a potom na děti jejich dětí a tak dál?

Přesně tak. Největší problém je to, že čínský vědec se snažil editovat zárodečnou linii. Rozhodl se editovat embrya. To znamená, že každá buňka těchto dětí ponese tu změnu. A to znamená i jejich vajíčka. Takže pokud budou mít děti, tak se i tato mutace přenesou do další generace. Vědci si myslí, že nejsme rozhodně připraveni na to, abychom dělali editaci u embryí. Je to eticky velmi sporné. Většina s tím naprosto nesouhlasí. Jennifer-Doudna s tím naprosto nesouhlasí a často říká, že bychom neměli editovat zárodečnou linii.

Co je hlavní etický argument proti? Je to fakt, že my nerozumíme tomu problému, jak bychom chtěli, a že můžeme způsobit něco nečekaného?

Je to právě proto, že si nejsme jisti, jestli ta editace někdy nezpůsobí třeba vylepšenou inteligenci, jako to bylo u čínských holčiček Lulu a Nana. Máme stále omezené poznání toho, jak naše tělo funguje a nějaký zásah může třeba v budoucích generacích způsobovat něco, na co my nemůžeme dohlédnout.

Druhá věc je ta, že nedávno vyšla studie, ve které vědci zkusili editaci embryí pomocí CRISPRu. A zjistili, že to způsobuje obrovské chromozomové změny. CRISPR se zkrátka k těm embryím nechoval hezky. CRISPR dokonce způsoboval i ztráty chromozomů. To byla ta červená vlajka, která potvrdila, že na to opravdu nejsme připravení. To je ten další důvod, proč bychom se do toho neměli hrnout.

Víme, co se stalo s těmi holčičkami? Bude je Čína nějak zvlášť bedlivě sledovat? Nestanou se z nich, a pardon za ta slova, "celoživotní laboratorní morčata"?

Na tohle nedokážu odpovědět. My o tom nic nevíme. Che Ťien-kchuej byl za to zavřený, nedávno ho po třech letech propustili z vězení a on poskytl rozhovor. Rozhovor velmi zvláštní. Odpovídal v něm na všechno velmi úsečně. Samozřejmě se ho v něm ptali, kde jsou ty holčičky dnes. On odpověděl, že jsou se svými rodinami. Jistým způsobem je dobře, že nevíme, kde jsou, protože je tím chrání i od médií. Ráda bych věřila tomu, že je alespoň nějak budou i nadále monitorovat, aby byla zaručená i jejich bezpečnost.

Regulace a postihy jsou namístě, chrání lidstvo

Na jedné vaší přednášce jste mluvila o riziku genetické eugeniky – tedy o tom, že se začnou vytvářet "děti na míru" upravené tak, aby byly nějak vylepšené nebo u nich byly odstraněné některé "nevhodné" vlastnosti. Je to opravdu věc, které by se lidé měli bát, nebo je to věc, nad kterou by měli mávnout rukou a říct si, že tohle se za našich životů nestane? Do jaké míry je to rizikové?

Myslím, že se toho zatím bát nemusíme. Samozřejmě nevidím do budoucnosti, nejsem žádná vědma. Ale paradoxně, to, co provedl Che Ťien-kchuej, hodně celý ten proces zbrzdilo. To je ale můj názor. Ale brání tomu i nedostatek poznání. Fakt je, že neznáme spoustu znaků, které by byly jako vylepšení. Nevíme, které geny jsou za to odpovědné. Třeba inteligence není ještě stále úplně pochopená – kde je v tom genomu zapsaná. Tím pádem by nebylo tak snadné momentálně nějak pozměnit inteligenci. A charakterové rysy nejsou ještě ani zdaleka pochopeny, kde se v genomu nachází a které geny jsou za to zodpovědné. Třeba v případě té inteligence za to mohou být zodpovědné stovky dalších genů.

Ale co se týká třeba fyzické síly, tak tam to jde, tam se dá udělat poměrně snadno. V Číně jsou tak upraveni supersvalnatí psi. V editaci psích a lidských embryí není zase takový rozdíl. Supersvaly jsou skutečně možné a není to žádná sci-fi. Jak jsem ale říkala, vyšel článek, který potvrzuje, že editace embryí je stále velmi nebezpečná. Doufám, že tohle ty šílence zbrzdí, ale zase na druhou stranu pro některé mohl být Che Ťien-kchuej motivací.

Takže je těžko odhadnout, za jak dlouho by se to mohlo stát. V nějaké míře máme v evropské legislativě zákon, že nesmíme editovat embrya za účelem reprodukce. Stejný zákon má Čína a stejný zákon má Amerika. Jsou státy, u kterých ale nevíme, jestli nějaké zákony mají – jsou to země třetího světa. Nevím, jestli máme mít větší obavy z těchto zemí anebo z Číny, která nebude respektovat svůj vlastní zákon.

A co třeba kosmetické využití? V mnoha oborech právě tyto kosmetické metody rychle navazují na vývoj. Změna barvy očí, části těla – procesy jsou to dost invazivní, náročné a drahé. Není budoucnost

kosmetické medicíny v tom, že si rodiče rozhodnou, že budou mít modrooké dítě nebo holčičku, která bude mít delší nohy? Není to vlastně do budoucna citlivější a šetrnější?

Šetrnější to je, ale etické? Nemyslím si. Já to beru tak: je to něco, na co bychom měli investovat peníze ve výzkumu? Neměli bychom je raději dát do výzkumu těžkých onemocnění, které ovlivňují kvalitu života? Myslím si, že i co se týká grantů, tak tohle není něco, co by stát podpořil. Ten vědec by si musel sehnat peníze, třeba od soukromé firmy. V dohledné době to snad neuvidíme z mnoha důvodů: etika, finance, editace embryí.

Mluvili jsme o zakazování a omezování a těch nastavených pravidlech. Dnes se hovoří třeba v oblasti umělé inteligence o tom, že je třeba ji nějak limitovat. Řada expertů, například profesor Michal Pěchouček, říká, že je to nesmysl zakazovat, protože tím ztratíme dohled nad tím, co se děje, obor se stáhne do stínů a bude to pak ve skutečnosti ještě horší. Dá se říct něco takového i u genové léčby?

Stále si ale myslím, že by genová terapie měla být nějak regulovaná. Regulace jsou na místě. Bavíme se tady o lidech, o lidských bytostech. Někdo může editovat gen u embryí, nechá je se narodit a ve společnosti pak bude linie editovaných jedinců. To je tak extrémní věc, že by se s tím něco mělo dělat. Myslím si, že regulace jsou na místě a měly by být nějaké postihy za to, když se překročí tyto regulace. Myslím si, že regulace chrání i ty lidi, kteří by pak případně byli v klinických testech. Mohlo by se stát, že některé státy, které neberou lidský život s takovou hodnotou jako třeba Evropa, začnou dělat testy, které budou naprosto neetické.

Chápu přístup u umělé inteligence, ale u genové terapie je ta regulace na místě. Chrání totiž lidstvo, aby nevznikla linie nějakých super lidí.

"Hrajete si na Boha." Jak často tuto větu slyšíte? Uvádíte o sobě, že jste křesťanka, je to pro vás proto nějak častější?

Já tu větu vlastně neslyším, protože v mém okolí nejsou věřící vědci. Pro mě osobně tam žádný rozkol mezi vírou a tím, co dělám, není. Bůh nám dal mozky a ty objevily tuto technologii. Já si myslím, že i zdravotnický systém je prakticky jako dar od Boha a rozhodně nesouhlasím s tím, když někteří věřící nechtějí chodit k psychiatrovi nebo psychologovi.

Například když mám zlomenou ruku, tak si ji půjdu nechat dát do sádky, ale když mám psychické problémy, tak je budu řešit pouze modlitbou? Myslím si, že když máme medicínu takhle dobře rozvinutou, tak proč bychom ji nemohli používat. Zároveň ale nesouhlasím s upravováním lidí, ale s tím nesouhlasí skoro nikdo v západním světě, kdo dělá genovou terapii. To vůbec není o té víře.

Léčba opravou písmenka

Mohu osobní otázku? Nebojíte se toho, že vaši práci někdo zneužije, nebo že důsledky vašich objevů někoho poškodí?

Jsem jenom jedna kapka v moři. Jsem jedno drobné smítko v tom obrovském kolosu. Já opravdu necítím sama tu zodpovědnost. Myslím si, že kdyby se něco stalo, tak tu zodpovědnost budeme cítit všichni. Když já odejdu, tak přijde někdo další. Nestojí to a nepadá to našťěstí na mně. Já jsem zatím nic tak velkého, co se dalo zneužít, nevyzkoumala.

Podobné myšlenky ale mohla mít kdysi i Jennifer Doudna. A dnes její práce reálně proměňuje svět – a poměrně zásadně.

U Jennifer Doudna je to opravdu na místě. Ve chvíli, kdy přišel CRISPR, tak začala přednášet na téma etiky, protože spolu s Charpentierovou stála za tím objevem. U těch dvou je rozhodně v tomto směru naloženo mnohem víc než na nás "řadové" vědce, kteří jsou součástí vědeckých skupin a ústavů.

Vy osobně děláte výzkum, který bude pomáhat lidem. Máte už nějakou praktickou aplikaci vašeho výzkumu?

Nemám žádnou praktickou aplikaci výzkumu. Je to stále jen ve výzkumné fázi.

Cílem je ale léčit lidi?

Ano, cílem je léčit lidi. Ve výzkumu, který jsem dělala během svého Fulbrightova stipendia na IGI (Innovative Genomics Institute, pozn. redakce) v Berkeley, jsme se snažili vytvořit genovou terapii na míru na jeden druh imunodeficiency. Lidé, kteří jí trpí, kvůli poruchám imunity nejsou schopní bojovat proti virovým nákazám. Umírají většinou jako děti. Tím stejným jsem se ale už předtím zabývala i v Berlíně u své magisterské práce.

Je to docela sranda, že jsem se po letech dostala zase k výzkumu této nemoci. Moc skupin na světě tohle nedělá, protože je to vzácná nemoc. Imunodeficiency jsou něco, co je mému srdci blízké a chtěla bych se tím zabývat. Nejenže jsou zajímavé, ale to řešení je většinou jednodušší, protože imunodeficiency jsou často způsobeny mutací jednoho písmenka v genomu. To znamená, že ta oprava je snadnější a můžete toho člověka vyléčit jen tím, že mu opravíte to jedno konkrétní písmenko.

Jednoduše se zbavit hluchoty

Jak vlastně taková genová léčba vypadá? Je to záležitost nějaké injekce jako v případě malého Martina, který nedávno při použití právě genové terapie dostal injekce do mozku?

Momentálně je nejsnadnější snažit se léčit věci, které jsou v krvi, pomocí takzvané ex vivo terapie, kde musíte z člověka vyndat buňky, které chcete editovat. Ty pak opravíte a vrátíte je zpátky do těla. Pokud se jedná o buňky, které jsou v kostní dřeni, tak pak musíte toho člověka ještě zbavit zbytků původních buněk pomocí chemoterapie nebo ozáření. Je to transplantace, jako kdybyste měli dárce – rozdíl je, že vy sám jste si svým vlastním dárce.

Momentálně nám ale chybí terapie, která by mohla být intravenózní. To znamená, že by pacient dostal úplně jednoduše CRISPR do žíly. Právě na IGI ve skupině, ve které jsem pracovala, jsme se snažili vytvořit "voziček", který by mohl nést CRISPR a jenom by se píchnul do žíly a doputoval by k těm cílovým buňkám. To by snížilo náročnost léčby, finanční náročnost a nepotřebovali byste na to žádné speciální vybavení.

Právě ex vivo terapie je, co se týká vybavení, náročná. Je možné ji udělat jen v některých státech a nelze ji často provádět ve státech třetího světa. Takže intravenózní aplikace by právě mohla demokratizovat genovou terapii, aby byla dostupná pro všechny a nebylo by třeba žádné hospitalizace a vybavení. To si myslím, že je budoucnost genové terapie. Momentálně jsou ale terapie většinou ex vivo nebo třeba právě tou výše popsanou injekcí do mozku.

Existuje ale spousta odborných článků, kde už tyhle výzkumy probíhají – jenže jenom na myším modelu. Jak daleko jsme od toho dostat to do člověka touto cestou? Záleží, o jakém druhu terapie se bavíme.

V jedné ze svých přednášek jste to vysvětlovala na léčbě hluchoty.

U hluchoty si myslím, že by to právě mohlo být velice rychlé, pokud by se to stalo prioritou. A to právě z toho důvodu, že léčba alespoň na myších modelech byla jednoduchá. CRISPR totiž můžeme píchnout do ucha a on tam opraví, co je potřeba. Nemusíte z těla nic vyndávat. U hluchoty si myslím, že by to mohlo být brzy, třeba do 10 let. Další věc je samozřejmě fakt, že i pokud máme léčbu v klinickém testu, tak to ještě neznamená, že půjde hned do komerční distribuce. Ještě je potřeba, aby to nějaká firma začala vyrábět a teprve potom se to začne dostávat k těm pacientům.

Geneticky podmíněná hluchota snad tvoří tři čtvrtiny všech případů hluchoty. Je moc odvážné říct, že když si nyní přečtou článek neslyšící lidi, tak třeba už jejich děti nebo vnoučata budou žít bez hluchoty?

Já se vždycky snažím být konzervativní. Myslím si, že u příští generace, tedy jejich vnoučat, by to mohlo být opravdu reálné, samozřejmě pokud se během testování neobjeví nějaké vedlejší účinky. U dědičné hluchoty by mohlo to řešení být opravdu docela jednoduché.

Cílem nejsou superzdraví lidé

Jaká onemocnění už dnes umí CRISPR léčit? A na čem se pracuje?

CRISPR se zatím v klinické léčbě nepoužívá. Zkoumá se ale už jeho použití například u srpkovité anémie nebo betathalasemie. Já jsem dělala na imunodeficienci, moje kolegyně pracuje na Huntingtonově chorobě. Nedávno jsem četla rozhovor s Jennifer Doudna o tom, že IGI bude mít obrovský projekt, kde se budou snažit editovat střevní mikrobiom dětí, aby se předešlo vzniku dětského astmatu. To proto, že dětské astma je úzce spjato s mikrobiomem. Na tom se teď bude pracovat velmi intenzivně.

A pak tu máme léčbu HIV. U ní provirus zůstává ukrytý v genomu, čeká na vhodné podmínky, aby se probudil a začal se množit – v těle je tak vlastně navždy. Tenhle provirus by se ale pomocí CRISPRu mohl vystříhnout z DNA a pacient by byl navždy uzdraven. HIV je v T-lymfocytech, to znamená, že tady by se to dalo udělat snadno jako ex vivo – tedy vyndat z pacienta a zase zpátky do něj vrátit v upravené podobě.

V případě Duchennovy muskulární dystrofie proběhl klinický test s jedním člověkem, který to nepřežil. Poslední informace jsou, že měl imunitní reakci na virus, v jehož obalu byl CRISPR dopraven. Viry nejsou úplně ideálním "vozíčkem" pro CRISPR – i přesto, že se většinou stále používají. Proto se snažíme vyvíjet nové dopravní systémy, které by byly lepší než viry. Je to také jedním z vědeckých zaměření IGI.

Tady si myslím, že je důležité zdůraznit, že toto je úprava, která se nepřenáší na potomky léčených lidí. Je to tak?

Přesně tak. Spousta lidí se toho bojí a já to úplně chápu. Jedná se ale o editaci pouze jednoho jedince, kdy se to nepřenesou na další generace. Zároveň nejsme schopni zeditovat všechny buňky vašeho těla. Když už jste dospělý člověk, a není to ani žádoucí. Snažíme se totiž zeditovat jen to, co je potřeba, a zbytek nechat tak, jak je.

Například já jsem se se svou skupinou snažila vytvořit cílenou léčbu, kdy cílíme na buňky, které opravujeme, tak, aby se to zbytku vůbec netýkalo. Cíl je také, aby se neděly žádné změny v gametách (spermie a vajíčko, pozn. redakce) a nebylo to dědičné.

Čili například u té výše zmíněné hluchoty by vyléčení rodiče měli dál neslyšící děti, takže by pak samy tu stejnou léčbu dostávaly třeba už v malém věku.

Přesně tak. Pokud bychom chtěli, aby ti lidé měli děti, které nebudou trpět touto nemocí, tak bychom museli opravit jejich gamety, anebo bychom museli opravit jejich embrya. Potom by se narodil jedinec, který by měl kompletně změněnou linii a už by to byl jedinec, který by byl prakticky jako ta čínská dvojčata Lulu a Nana.

Omlouvám se za osobní dotaz, ale pocházím z rodiny, která byla částečně neslyšící. A nepoznal jsem snad lepší komunitu, než jsou neslyšící a nedoslyšaví – vytvářejí neuvěřitelně dobře fungující skupiny a organizace, které spolu drží, pomáhají si a podobně. A teď slyším, že třeba za pár let zaniknou... Není vlastně i tahle léčba jakési sociální inženýrství?

Je to otazník. Hluchota je onemocnění, na které se neumírá. Většinou se klinické testy soustředí na onemocnění, které jsou život ohrožující. V případě té hluchoty asi máte pravdu. Myslím, že to už pak záleží na těch lidech, jak oni se sami rozhodnou. Jestli je pro ně lepší zůstat neslyšící tím, že je to součást jejich identity a nevadí jim to – anebo se rozhodnou se toho zbavit.

Jsou onemocnění, která pacientům něco dávají – třeba tu komunitu, nebo jiný pohled na svět. Jsou zvyklí s tím žít, tak je to v pořádku. Myslím si, že naším cílem není vytvořit superzdravé lidi, kteří nebudou mít vůbec žádná onemocnění. Stále musíme myslet na to, že je tady svobodná vůle těch lidí, aby na ně nikdo netlačil směrem k té editaci – jen proto, že jsou třeba neslyšící.

A co srpkovitá anémie? Ta přece má pozitivní dopad v tom, že lidem, kteří jí trpí, pomáhá proti malárii. Nejsou obavy z toho, že pokud budeme léčit srpkovitou anémií, tak způsobíme zase třeba větší problém?

Srpkovitá anémie je hrozné onemocnění. Je to časté onemocnění u černošské populace. Ti lidé umírají ve 45 letech. Jediné pozitivum, které mají, je to, že nemohou dostat malárii. Myslím si, že by všichni z nich měli tisíckrát raději tu malárii než srpkovitou anémií. Je to velice bolestivé onemocnění. V tomto případě se na výhodu proti malárii vůbec nehledí. Byla jsem na přednášce Marka Walterse, kde byli i pacienti se srpkovitou anémií. Bylo to velmi emočně nabitě. Ti pacienti vidí, jak jim kolem sebe umírají jejich přátelé a rodina.

Vy ráda mluvíte o demokratizaci CRISPRu. Srpkovitá anémie a HIV jsou v současné době nemoci chudých a menšin, kteří na léčbu nejspíš nemají peníze. Ale pak jsou tu nemoci bohatých Američanů a Evropanů, kteří jsou schopni zaplatit statisíce. Nebojíte se toho, že se investoři otočí tím směrem, tedy za penězi?

Stejně si myslím, že se to vyplatí, protože těch lidí s HIV je opravdu hodně a stejně tak i těch se srpkovitou anémií. V Americe má srpkovitou anémií asi sto tisíc lidí. Když to vezmeme z čistě ekonomické perspektivy, tak jakémukoliv státu by se vyplatilo, kdyby tolik lidí srpkovitou anémií nemělo.

Co se týká financování, tak v případě té srpkovité anémie je veliký rasismus ve výzkumu a ve federálním financování. Sto tisíc Afroameričanů ve Spojených státech má srpkovitou anémií. V celé zemi je přitom jen třicet specializovaných center na srpkovitou anémií a státní příspěvek na výzkum léčby srpkovité anémie na pacienta je asi 800 dolarů a od neziskovek a nadací je to sto dolarů na pacienta. Je to nemoc, která postihuje pouze černošskou populaci.

Naopak v případě cystické fibrózy je v Americe nemocných třicet tisíc lidí – a je to nemoc výhradně bílých. Mají v celé zemi 280 specializovaných center, státní příspěvek je zhruba tři tisíce dolarů a dalších necelých osm tisíc dolarů z neziskových organizací a sbírek. Tahle čísla mluví, myslím, za úplně všechno.

Jsou ale ty nemoci srovnatelné?

Jsou velmi srovnatelné. Spojuje je podobná kvalita života i krátká délka dožití. Stále se tomu divím. Člověk by tomu nevěřil, ale data tu jsou a ten rasismus v tom je. Nedá se to nijak okecat. Proto se IGI také soustředí dost na srpkovitou anémii, jelikož historicky byla černošská komunita značně zanedbávána.

A nakonec: Jaký je váš vědecký sen?

Chtěla bych se podílet na tom, aby se terapie dostala k pacientům. A to je všechno. Nechci uzdravit celý svět, ale chtěla bych, aby moje práce měla váhu. Chci být součástí výzkumu, který povede k tomu, že uzdraví nějaké lidi. Dá jim šanci, aby měli lepší kvalitu života, aby nemuseli celý život trpět – až do té doby, než zemřou.

Zdroj: Česká televize

Sportovci Lukymu vzácná nemoc obrátila život naruby: Díky Sanitce přání byl zas jako na střední

Lukáš byl aktivní sportovec a cestovatel. Pracoval na výletních lodích a viděl velký kus světa. V pouhých devětadvaceti letech se mu ale změnil život od základů. Přestaly ho poslouchat ruce. Lékaři mu diagnostikovali vzácné neurodegenerativní genetické onemocnění. Jeho stav se výrazně zhoršil po prodělaném covidu. Přál si se znovu vidět se spolužáky ze střední školy a navštívit třídní sraz. Pomohla Sanitka splněných přání.

Po maturitě Lukáš hodně cestoval a pracoval jako čišník v USA i na výletních lodích. Díky tomu viděl Karibik, americké pobřeží i Středomoří. Pak přišla šokující zpráva. Trpí Huntingtonovou chorobou, což je vzácné dědičné neurodegenerativní onemocnění mozku.

"Lukáš s maminkou se nevzdali a nevzdávají, i když následkem prodělaného covidu došlo k významnému zhoršení," vysvětlila záchranářka Petra Homolová, která je zároveň koordinátorkou projektu od Asociace samaritánů ČR s názvem Sanitka splněných přání.

Právě díky speciální sanitce se mladému muži splnilo přání. Navštívil třídní sraz a setkal se s bývalými spolužáky. "A tak zažil zase i on okamžiky radosti a veselí a společného vzpomínání na humorné zážitky a samozřejmě i lumpárny... Jako by byli zase všichni na střední škole," doplnila Homolová.

Maminka Lukyho k tomu dodala, že se její syn se setkání nemohl dočkat. "Nestačí mi slova, abych mohla vyjádřit tu euforii a radost, těšení se celý den na vytoužený večer," řekla dojatá žena.

Zdroj: Blesk.cz

Střední dokončil a také pracuje!

Zákeřná nemoc svalů postihující jen chlapce * Honza Vaněk (25) z Třemošné se ale nevzdává

TŘEMOŠNÁ – Celé těhotenství bylo naprosto bezproblémové. Když se Honza Vaněk (25) z Třemošné u Plzně ale narodil, lékaři zjistili, že má novorozeneckou žloutenku. Ani po roce se jí nezavil a tehdy se potvrdila zákeřná nemoc: Duchennova svalová dystrofie.

V prvních letech života se Honza vyvíjel jako jeho vrstevníci. Problémy nastaly ve školce, kdy nemohl vyjít schody, byl často velmi unavený.

"Nejvíce mě nemoc zasáhla okolo jedenáctého roku, přestával jsem chodit a měl už mechanický vozík. Vzal jsem to tak, jak to je, a smířil se s tím," řekl Honza s tím, že poté musel přejít na jinou základní školu, která je bezbariérová.

Práci zvládá

Vystudoval střední školu a nyní pracuje. "Na počítači dělám grafiku, stříhám videa a spravuju weby," pochlubil se. Kdo Honzu pozná, zjistí, že je to velký pohodář. "Jasně že měl také období vzteku. Ale nebrečí a nehoutí se. Když například umře někdo z jeho vrstevníků se stejnou diagnózou, on jen řekne, že to k životu patří. Má to zkrátka v hlavě srovnané. To, co někteří lidé nedokážou celý život, on už zvládá ve dvaceti letech," řekla Honzova maminka Monika.

Duchennova svalová dystrofie

Toto onemocnění, které je nejčastější svalovou dystrofií dětského věku, postihuje přibližně jedno ze 3600 až 6000 živě narozených i vě chlapců a jedná se o nemoc vázanou na X chromozom. Nemoc je charakteristická ochabováním a ztrátou aktivní svalové hmoty. Zpočátku se narodí chlapec bez jakýchkoliv příznaků, ty nastupují plíživě přibližně od dvou let věku – potíže s chůzí, po čase usednutí utí na vozík.

Duchennově svalové dystrofii se věnuje organizace Parent Project. Ta dokonce vydala knihu s příběhy chlapců i jejich rodin s názvem Ve stínu Duchenna.

Tiše trpící sestra Bára (21): Víím, že o něj jednou přijdu!

Že má brácha vážný zdravotní problém, Bára Vaňková (21) zjistila až kolem dvanácti let. "Do té doby jsem to nijak nevnímala. Šel, spadnul. Nepřikládala jsem tomu žádnou váhu. Ale jak se dostal na vozík, začala jsem googlovat a našla, co ta nemoc vlastně znamená," popisuje Bára, která později začala docházet i k psychologovi. "Byla jsem v pubertě, měla jsem i další problémy. Sešlo se více problémů najednou a došlo to až k sebepoškozování," přiznala.

Nyní už nemoc bráchy bere více s nadhledem, ale ví, že jednou o bratra přijde. "S rodiči se o tom nebavíme. Myslím, že já s mamkou se složíme, táta bude naší oporou. Pár let to bude hrozné. A pak doufám, že se s tím naučíme žít...," dodala Bára.

Zdroj: Blesk

Vzácná onemocnění: častější než rakovina a AIDS dohromady

Jejich vznik a genetiku vysvětlí výstava "Doba genová" pod záštitou Evy Pavlové

Putovní výstava " Doba genová ", nad níž převzala záštitu první dáma Eva Pavlová bude poprvé ke shlédnutí v Praze na Smíchovské náplavce před kobkou č. 17 od 7. 10. do 3. 11. 2023, a to zcela zdarma. Panely v designu šroubovice lidské DNA vysvětlí pomocí grafiky a textu, proč se genetika týká každého z nás, i když si to často neuvědomujeme. Zjistíte, kdy a jak nás geny ovlivňují a jaká je jejich spojitost se vzácnými genetickými onemocněními, jejich diagnostikou a možnou léčbou.

Veřejné zahájení výstavy, jímž provede moderátor Daniel Stach, proběhne 7. 10. 2023 od 14:00. Pro aktuality o akci sledujte událost na Facebooku nebo na LinkedIn. Dospělí mohou nahlédnout do originálního dokumentu o rozklíčování DNA, pro děti je připravena dílnička pro malé vědce. Na akci bude možné se potkat se zajímavými osobnostmi z oboru genetiky a medicíny.

"Rozhodla jsem se převzít záštitu nad výstavou ‚Doba genová,‘ protože je důležité pochopit souvislosti mezi genetikou a naší jedinečností. Prezentace jako je tato výstava je klíčová pro odstranění bariér, kterým lidé se vzácnými onemocněními často čelí v každodenním životě," vysvětluje paní Eva Pavlová. Ambasadorkou pořadatelské neziskové organizace Asociace genové terapie je náměstkyně primátora hlavního města Praha Alexandra Udženija.

DNA má v sobě každý z nás a předáváme si ji z generace na generaci. Díky ní jsou potomci podobní svým rodičům a předkům, ale může způsobit i vzácné onemocnění, když dojde k její poruše. Asi 80 % vzácných onemocnění má genetický původ. Věděli jste, že vzácná onemocnění se nazývají vzácná, protože každým z nich trpí méně než 1 z 2000 lidí – ale dohromady je to 350 000 000 lidí na světě? To je víc než pacientů s rakovinou a AIDS dohromady!

"Pochopení souvislostí mezi genetikou a unikátností každého z nás je důležité pro odbourání bariér, kterým lidé se vzácným onemocněním často čelí při začleňování do společnosti. Ve spolupráci s partnery projektu nabídneme i možnosti, jak přistupovat k lidem se speciálními potřebami. Představíme také příběhy dospělých pacientů a zkušenosti s péčí o ně z různých zemí," vysvětluje Lenka Hajgajda z Asociace genové terapie, která je hlavním pořadatelem výstavy.

Lidé se vzácným onemocněním a jejich blízcí ocení komunikaci, která nepoukazuje na jejich diagnózu. To potvrzuje také Lara Hermannová, máma Alexe (22), který se narodil s Angelmanovým syndromem: "Onemocnění našeho syna způsobuje opoždění v mentálním vývoji. Ale když ho někde potkáte, mluvejte s ním prosím stejně, jako s kýmkoliv jiným. Alex rozumí lépe, než se umí vyjádřit. Velmi rád vás pozdraví a jeho pečovateli vám ‚přeloží‘ jeho znaky nebo symboly. Prosím, neignorujte ho: není neviditelný, i když je postižený! Je nemluvicí, nikoliv nemyslicí."

Výstavu organizuje nezisková organizace Asociace genové terapie ve spolupráci s vědeckým pracovištěm České centrum pro fenogenomiku při Ústavu molekulární genetiky AV ČR, v. v. i., s grantovou podporou Erasmus+ (Asgent a EURORDIS) a programu Strategie AV21 Akademie věd České republiky "Genová a přesná terapie" (CCP).

Po skončení výstavy v Praze ji budou moci shlédnout návštěvníci také v Liberci, Brně, Ostravě, Hradci Králové, Českých Budějovicích a Karlových Varech. Pro další informace sledujte www.dobagenova.cz instagramovou a facebookovou stránku Asociace genové terapie.

Zdroj:rtvj.cz

Nadějná léčba může zachránit život. Za miliony korun

Je čtvrtek 26. října, posloucháte Studio N, zdraví vás Tomáš. Dnes o tom, jak nadějná léčba za miliony korun může zachránit život. Od konce léta poutal pozornost české veřejnosti příběh dvouletého chlapce, který trpí závažnou chorobou a rodina na jeho léčbu ve sbírce sháněla miliony korun, sbírka nakonec dopadla úspěšně. Jak reálné ale je, aby se takto nákladné léky dostaly ke všem, kteří je potřebují.

O tom se ve Studiu N budu bavit s Ivou Bezděkovou, která je redakční specialistkou na zdravotnická témata. Ivo, vítěj, ahoj.

Ahoj, Tomáši.

Řekneš mi, prosím, na úvod, kdo je Martínek a jakou nemocí trpí?

Martínek je dvouletý chlapec, který trpí neurologickým postižením, velmi vzácným, které se projevuje podobně jako některé jiné onemocnění. Třeba neumí zvedat hlavičku, svalová ochablost a podobně, takže se to dá snadno zaměnit třeba s některým běžným onemocněním, které ty děti mají jeho věku. A ten problém je, že v Česku tedy tento lék, který mohl Martínek mít, tak vůbec nebyl tedy zaregistrován, vůbec vlastně ten výrobce nepožádal o jeho registraci, a proto ani pojišťovny nemohly tento lék hradit.

K problematice těchto léků se ještě dostaneme. Mě by ještě zajímalo, ty, v tom článku, který je dneska na titulní straně Deníku N, píšeš mimo jiné, že ta léčba přináší příběhy až podobné biblickým zázrakům, mohla bys přiblížit, proč je tahle ta léčba zázračná, nebo co to je vlastně ta genová terapie. A čím se odlišuje od jiných léků?

No, ta genová terapie odlišná v tom, že je úplně na míru toho pacienta. My známe léky typu tablety nebo infuze, které se dají někde skladovat, že jo, je nakoupí výrobce a potom každý ten pacient je dostane tak, jak je nakoupí v lékárně nebo mu je podají v nemocnici, ale vlastně u té genové terapie je potřeba, aby výrobce dostal krev toho pacienta, takže musí se nejdřív dostavit do nějaké nemocnice, tam odeberou tedy tu část krve, kterou potřebují, a pak jí transportují tomu výrobcu, a protože to je vlastně strašně jednoduše jako logisticky náročné převážet krev tam a zpátky, dávat do ní tu účinnou látku, která jí nějakým způsobem přeprogramovává, tak proto je to úplně něco jiného, než když člověk spolkně antibiotika nebo projde chemoterapií a podobně. V tom je to úplně jakoby revoluční v tom, že se manipuluje s geny, který má každý samozřejmě jedinečné.

Mluvila si o tom, že dvouletý Martínek trpí syndromem ALS, pro jaké další choroby nebo onemocnění se ta genová terapie ještě může hodit.

Já bych řekla, že tady je důležité vlastně rozlišit dva způsoby, jak funguje jednak ona a vlastně umí vyměnit nebo napravit ten poškozený gen to je v případě Martínka, to je v případě dalších docela známých mediálně onemocnění, jako je SMA, což je tedy svalová muskulární atrofie, kdy ty děti podobně jako v případě Martínka také prostě ochabují svaly, nemůžou polykat, nemůžou postupně mluvit, takže u těchto jakoby poškození genových oni opraví ten gen a vrátí ho zpátky do těla, častokrát třeba v tom případě Martínka nebo jiných přímo do mozku, že musíš zase vlastně jakoby tu část, kterou odebrali, třeba krev, tak vrátit zpátky do toho orgánu, který je postižený a potom jsi se ptal vlastně jakoby, u kterých dalších onemocnění, a tam je potenciál vlastně jakoby zacílit mnohem více lidí, že vlastně ta genová terapie umí buňky naprogramovat tak, aby, a to jsou vlastně naše imunitní

buňky té lymfocyty, prostě naše obranyschopné buňky tak, aby bojovaly proti rakovině, čili my jim vlastně jakoby pak, když jsou vráceny zpátky do toho těla, tak oni mají za úkol zlikvidovat ty buňky, které tedy způsobují rakovinu. Ivo.

A dá se říct, jaká je úspěšnost léčby genovou terapií? Protože například z dob covidu jsme si zvykli na informace o tom, že existují vakcíny, které mají například devadesátiprocentní úspěšnost, jak je to u genové terapie?

Ona je hodně mladá, to si ještě určitě potom řekneme, ale třeba tady je to otázka tří let, kdy se používá, takže na nějaké vyhodnocení, komu pomohla, komu, komu nepomohla, je asi hodně brzo, i když nám teda lékaři řekli, že konkrétně v případě pacientů s nádory krve, což je právě teda ta oblast, kde se používá, tak tam vlastně drtivá většina těch pacientů, které vybrali pro tuhleto nákladnou léčbu, tak ta tedy zafungovala, i když výrobce třeba některých těch léků uvádí třeba sedmdesátiprocentní pravděpodobnost, protože strašně záleží na tom, jestli lékaři dobře vyberou ten typ toho pacienta s tím, s nádorem krve, na kterého to zafunguje a je potřeba říct, že zatím vlastně ta genová terapie u těch onkologických onemocnění je pouze na tzv. těch tekutých nádorů, bohužel to zatím tedy je ještě v dalších zkoumáních, zda bude moct fungovat ještě i u jiných nádorů typických, kterých je mnohem víc, že jo.

I tak jsou to poměrně příznivá a nadějná čísla minimálně pro některé pacienty, dá se říct, kolik těchto lidí v Česku takovými chorobami trpí nebo jak velkého množství by se potenciálně taková léčba mohla týkat?

Ty myslíš, kolik v tuhle chvíli tedy by mohlo mít přístup k té léčbě?

Přesně tak, v Česku.

Tak vlastně týká se to těch nádorů krve nejvíce, to je ta genová terapie, jak jsme říkali, o tom, že umí přeprogramovat tedy ten gen, aby se zacílilo proti té rakovinové buňce a těch každý rok zhruba tak 4,5–5000 nově diagnostikovaných pacientů s nějakým typem nádorů krve. Ne všichni se na to hodí, je samozřejmě, jakoby jsou přesné diagnózy a stupeň onemocnění atd. pro které se to hodí, takže kdybychom si měli říct, u koho se to týká v současné době, tak to jsou třeba desítky tisíc lidí. A co se týče těch oprav genu v tom prvním případě, tak to jsou vzácná onemocnění, to jsou třeba desítky, desítky, maximálně stovky lidí.

A umíme genovou terapii používat i v České republice nebo taková léčba zatím probíhá pouze v zahraničí.

Ano, u nás je, u nás, jak už jsem říkala, je to teda velmi čerstvé, vlastně pojišťovny to schválily zhruba před dvěma nebo třemi lety, jsou vlastně tři přípravky, které se tady tedy hradí, takže ano, v Česku je dostupná, lékaři nám říkali, že zhruba stovce pacientů letos podávají tuto léčbu, těch, bavíme se teda pořád o rakovině krve.

Jsou ta hematoonkologická onemocnění.

Přesně tak, takže těm, a potom ještě, co se týče těch oprav genu, tak to je také velice čerstvá věc, a to jsou, to je právě ta svalová atrofie, a to také bylo poměrně mediálně známé, to byly ty případy opět dětí, které se teda narodí. Vypadají jak hadrové panenky a bez léčby jsou potom na vozíček, nemůžou vlastně ani mluvit, nemůžou polykat. A tam je velký posun, protože tam se vlastně poslední rok nebo dva dělá přímo screening, že miminko, když se narodí, tak mu lékaři odeberou krev a zjistí v

tom genu, jestli tedy nemá tuto nemoc. A pokud ano, tak je zavčas léčen, ale opravdu vlastně ty léky, které jsou na ty opravy genu, tak ty jsou 40, 50 000 000 Kč stojí, ale zase vlastně ten argument je, že pokud ho jakoby nainvestujeme tyto peníze do toho dětského života zavčas, tak pak může žít plnohodnotný život.

Pokud jsem to správně pochopil, tak ty jsi zmínila, že mohou být až tisíce pacientů, pro které by genová terapie mohla být vhodná, jaké procento z nich nebo kolik z nich už dneska v České republice tu léčbu využívá.

Je to asi ta stovka pacientů, co se týče těch nádorů krve, třeba tahle onkologická. Genové poruchy, to jsou desítky ročně, odhalí, jak jsme si říkali, že se screeningujou ty miminka, tak desítky z nich a vlastně už teďko to podle pojišťovny dělá asi ty náklady asi za poslední rok nějakých 600–700 000 000 Kč jenom za tyhle ty léky, takže vlastně ten odhad do budoucna je, že se to bude zdvojnásobovat, že vlastně ty tzv. indikační kritéria pojišťovny, to znamená podmínky, za které oni budou hradit, se budou rozšiřovat, protože se právě ukáže, že ti lidé byli původně tedy opravdu odkázaný na chemoterapii, rozloučili se s rodinou, že končí, že prostě zbývají jim pár týdnů života. To jsou právě ty, třeba ty dva případy, které jsme tam jmenovali a poté, co dostanou genovou terapii, tak fungují a žijí prostě životem jako předtím.

Já bych se ještě rád na chvíli zastavil právě u těchto konkrétních případů. V tom tvém textu mě zaujal příběh, teď tuším, že se nepletu, pána z Vysočiny, kterého genová terapie uzdravila. Vlastně jaké jsou naděje pacientů s genovou terapií a bez ní? Když známe nějaké konkrétní příběhy, jak výrazně tahle genová terapie dokáže změnit nebo dokonce zachránit život?

Zase je potřeba říct, že ono to neplatí úplně pro všechny, prostě to tělo je tak zvláštní, je tam spousta různých okolností, prostě, v jakém tom stavu se ten daný člověk nachází, byť už třeba v případě toho lesníka z Vysočiny, což nám říkal lékař, tedy z brněnské nemocnice, který ho ošetřoval, tak tam se to povedlo a opravdu prostě, ačkoliv nepomohly chemoterapie a ten člověk prakticky umíral, tak mu zabrala, ale určitě jsou nejenom v Česku, ale prostě v cizině spousta dalších případů, kdy z nějakého důvodu prostě se pro ně tahle ta léčba nehodila. Buď proto, že to vlastně ten transport toho léku k tomu výrobci třeba také nemusí někdy dopadnout, on si sice transportuje v nějakých super čistých prostorách a logisticky náročné, ale ne vždycky, protože je to složité, to mnohé složitější, než když člověk spolkne tabletku nebo dostane infuzi, tak i tohle může hrát roli, že ti laboranti a odborníci, kteří s tou krví manipulují, tak ne vždycky vyjde ten vzorek, takže ano, jedna věc je nastavení toho těla na tuto terapii a druhá věc je i samotná vlastně jakoby zvláštnost tohoto léku, který teda je, jak jsme už říkali, na míru.

A tím se asi dostáváme k tomu nejzásadnějšímu a tedy, proč je tahle ta léčba tak drahá? Mohla bys přiblížit, co stojí za tou nákladností té genové terapie?

My už jsme to trochu vlastně nakousli tím, že jsem popsala, jak to, jak to vlastně funguje. Ten člověk se musí nejdřív dostavit do nějakého specializovaného centra tady v Česku, třeba v Praze na uhkt, v Brně mají také hematoonkologickou kliniku a tam podstoupí odběr krve, ale ne klasický, vyberou vlastně z té krve jenom tu část vlastně té krevní populace, kterou potřebují proto, aby v ní v cizině ve třech místech v Evropě, ve Francii, ve Švýcarsku a ještě tuším, na jednom místě v Nizozemsku, v Nizozemsku. Ano, děkuju. Takže tam tedy putuje teda přes Evropu. Ten odběr toho malého, je to takový malý vak, teďko to není klasický, to není, jako když posíláme balíček, ani jako když se posílají antibiotika, penicilin to prostě potřebuje úplně speciální způsob skladování, pak to dorazí na to místo, laboranti s tím manipulují, ne vždycky to vyjde, ne vždycky se podaří tedy, jak už jsme říkali, také s

tím nějakým způsobem čarovat? Do toho se teprve do té odebrané krevní populace dá ten samotný lék, ten, co vynalezli, ten nějak reaguje tedy s tou krví. Pak se musí zase zabalit a putuje zpátky k tomu pacientovi.

Jednak je to logisticky náročné, jednak samozřejmě ty pojišťovny mají ten, výrobci mají na to patenty, takže každý nový lék je vždycky drahý, farmaceutické firmy jsou velmi bohaté a oni jsou samozřejmě v pozici, kdy si ten, ty investice, které do toho dali teď, na tom samozřejmě snaží vybrat zpátky, ale nám třeba říkali lidé, kteří tomu rozumí, jsou na to odborníci, že pokud by se vlastně přesunula tahle ta část složitá z těch center přímo teda třeba do pražské nemocnice, tak už by to bylo levnější, a to podstatně. A za druhé, a k tomu se možná ještě dostaneme, častokrát je to proto, že se s těmi výrobci třeba nedostatečně vyjednává o ceně. V případě Martinka, abychom se k němu zase zpátky vrátili. Výrobce nepožádal o úhradu tady, pokud by požádal, tak by pojišťovny s nimi mohly jednat tzv. risk sharingovými smlouvami a dostat se třeba na poloviční cenu, to znamená z těch 100 000 000, které vlastně se vybraly na jeho léčbu, by se teoreticky mohly dostat na 50. Takže i toto je vlastně hrozně důležitý aspekt toho celého problému, proč je to tak drahé, a to, že to je tak drahé, je zase potom samozřejmě méně dostupné.

A víme, jak konkrétně nějaká takováhle léčba. Genovou terapií může být drahá, kolik zhruba to může stát a co z toho případně hradí pojišťovny.

Tak v případě toho, těch všech léků, který jsme tady vyjmenovali, jak teda na.

Hematoonkologická onemocnění, tak na ty svalové atrofie, tak v případě toho hematoonkologického onemocnění to asi 8 milionů Kč, ale zase je zvláštní, že třeba ty smlouvy, které jsou mezi nemocnicí a výrobcem, jsou předmětem obchodního tajemství. My nevíme, za kolik skutečně to tedy ta nemocnice nakoupila z nějakého důvodu, to nevíme. Může to být teda třeba méně. No a v případě vlastně té genové terapie, nápravy toho genu, u těch svalové atrofie jsou to prostě 40 000 000 Kč stojí zhruba jeden ten lék a opět, čím větší jednání by bylo mezi tím výrobcem a tou pojišťovnou, tak tím by se dokázala třeba ta léčba snížit.

Dobře, že z toho povídání před chvílí vrátila k tomu konkrétnímu případu toho dvouletého chlapce. Mě by vlastně zajímalo, když existují léky některé, které hradí pojišťovna. Proč v jeho případě vznikla tahle ta veřejná sbírka, tuším, na 100 000 000 Kč, když část té léčby mohou pojišťovny hradit. Proč v jeho případě k tomu nedošlo?

Oni nejdřív rodiče toho Martinka požádali tedy pojišťovnu, protože to samozřejmě tady není schválený tenhle ten lék, protože není tady dostatek pacientů na to, aby užívali atd. takže když není schválený tou pojišťovnou, tak každý pacient i třeba s roztroušenou sklerózou nebo onkologickým onemocněním žádá pár pojišťovnu tzv. § 16. Na výjimku říká toto je lék. Je to jediný lék, který nám může pomoci, bez tohoto léku bude člověk buďto navždy mrzák, anebo bude za dva roky mrtvý. Pojdte mi to uhradit, že většinou to žádá tedy lékař. Takhle tomu bylo i v případě teda Martinka a pojišťovna vlastně jakoby ta argument, ten argument byl, že jak už jsme říkali, že vlastně výrobce ani nepožádal o tuto úhradu tady. Takže proto vlastně v tuhle chvíli rodiče se rozhodli jít cestou sbírky a není to zcela vlastně jediný případ z nějakého důvodu. To třeba pro toho výrobce může být výhodnější, což vlastně se ukázalo, že tady ano, protože se vybralo 100 000 000. Možná by se to, pokud by se to řešilo na základě těch sharingových smluv, tak by se dostali na nějakou nižší cenu, takže možná někteří výrobci to dělají záměrně, abychom pořád nestavěli jenom pojišťovnu, tedy do nějakého špatného světla, že nechtěla uhradit léčbu.

Když ještě se zastavíme u Martínka, tak ta sbírka skončila na konci září a vybralo se dokonce víc než 100 000 000 Kč, do té sbírky se zapojilo přes 300 000 lidí. Ví se už, jaký konkrétně dopad by ta léčba na něj mohla mít, jestli skutečně, když se tyhle ty peníze povedlo vybrat, jestli se doopravdy ten dvouletý chlapec vyléčí touto terapií.

Může to být úplná úzdava, to, co oni právě říkají tím, že tam netlumíme žádné symptomy, jenom prostě něco se tam nesimuluje, ale přímo se napraví ten gen, který způsobuje to, že ten chlapeček má tohle postižení, tak v tom případě je velmi často úplná úzdava, to dítě může být prostě jako každé jiné.

Ivo, ty už jsi mluvila o tom, že na některé další choroby by se také v budoucnu genová terapie mohla využívat, že tedy pacientů pravděpodobně bude více, které tuhle tu léčbu využijí, je tedy nějaká vyhlídka, že by cena téhle té genové terapie mohla v budoucnu klesnout.

No, až přesně, až se vývojářům léků podaří vyvinout tu genovou terapii i na onkologické onemocnění, rakovina prsu, rakovina střev atd. což teď už ty studie probíhají, tak to bude ohromný mazec, protože těch pacientů, my jsme mluvili o nich, že je prostě potenciálně zatím třeba desítky tisíc, tak pak jich budou stovky tisíc a pokud ta cena teda rapidně nějakým způsobem neklesne, tak to bude pro tu pojišťovnu, už teďko jsme říkali, že to jsou prostě 600 000 000 Kč jenom na těch pár léků, které tady jsou pro těch málo pacientů. Tak pak už skutečně by se to muselo řešit nějak jinak, když bychom si vzali, kolik pacientů by teda bylo cílovou skupinou pro tuhle léčbu.

Ty ceny, to už jsme se vlastně trošku dotkli, že by to mohlo jít dolů, ta cena, pokud jich bude víc těch pacientů, pak ti výrobci, to je takhle jako s každým jiným zbožím, pokud máš větší odbyt, tak můžeš tu cenu snížit, tak ano, tak ano, do Česka posílám to ne ke stovce pacientům, ale k desítky tisíc nebo 50 000, tak tu cenu můžu dát níž, takže bude jako, tohle jde ruku v ruce, ale ten mezistupeň, až teda budou se tím moc léčit i pacienti teda s jiným typem onkologické choroby, tak to bude pro pojišťovnu asi, jak říkám, opravdu velké dilema a velký mazec v celém tom zdravotnictví, nejenom u nás, že jo.

Závěrem by mě ještě zajímalo, jak moc je úprava genů ve zdravotnictví revoluční? Dá se taky mluvit například o nějakých etických aspektech téhle léčby.

V tuhle chvíli? Jako představa, že by se geny nějakým způsobem manipulovalo a mohlo to vést k nějaké změně celého člověka, tak to bych řekla, že tímhle směrem asi ne, spíš ten etický princip by byl právě v tom, komu to dát a komu ne, tak, jak to už bylo teď třeba v případě biologické léčby, která je také drahá a také směřuje jenom k některým pacientům s rakovinou nebo s roztroušenou sklerózou. Tak ten etický princip by mohl být tady v tom, i když mi jeden lékař řekl, že vlastně ti odborníci, kteří teďko vyvíjejí tedy tu genovou terapii, jsou v podobné situaci, jako byli atomoví fyzici na konci druhé světové války, že oni můžou pomoci, ale můžou taky strašně uškodit, takže asi ta otázka, na kterou ty se ptáš, se tím lékaři zabývají. A uvidíme, jak moc začne být dostupná pro všechny pacienty, kteří budou potřebovat.

Říká redaktorka Iva Bezděková. Ivo, mockrát děkuju, že sis udělala čas, že si přijela do Studia N a žeš mi přiblížila, jak funguje genová terapie. Děkuju.

Genová léčba, výzva pro zdravotní pojištění

Náklady na genovou léčbu mohou v příštích pár letech výrazně růst. Neměly by se mimořádné úhrady nebo úhrady léků podávaných při lůžkové péči lépe regulovat?

Genová léčba vytváří svou nákladností nezanedbatelný tlak na zdravotní systém. Jednotlivá terapie vyjde na miliony i desítky milionů korun. Legislativa přitom v některých případech nenabízí příliš dobré nástroje, jak cenu regulovat. Pokud se jedná o výjimečný případ a lék je jedinou možností z hlediska zdravotního pojištěnce, zdravotní pojišťovna jej musí uhradit bez ohledu na jeho cenu a bez posuzování jeho nákladové efektivity. Navíc u přípravků podávaných při hospitalizaci neprobíhá standardní proces stanovení ceny a úhrady.

Všeobecná zdravotní pojišťovna (VZP) jedná se zástupci výrobce léku Upstaza, genové terapie deficitu AADC. Přípravek a zejména jeho cena se staly předmětem široké společenské debaty v souvislosti s veřejnou sbírkou na léčbu dvouletého pacienta Martina, který neúspěšně žádal o její úhradu podle paragrafu 16 zákona o zdravotním pojištění o úhradě jediné možné léčby. Ve sbírce se vybralo více než 100 milionů korun, které rodina na úhradu terapie žádala.

"Můžeme potvrdit, že VZP zahájila jednání se zástupci farmaceutické společnosti o podmínkách a možnostech případného vstupu léčivého přípravku na český trh pro své klienty," sdělil pro MT PhDr. Mgr. Jan Bodnár, náměstek ředitele VZP.

Také Česká průmyslová zdravotní pojišťovna (ČPZP) se zástupci firmy hledá způsob úhrady přípravku, jak řekla pro server Vitalia její mluvčí Elenka Mazurová.

Je to skutečně na pojišťovnách. Upstaza je právě jedním z inovativních přípravků, které nemusejí projít standardním procesem stanovení ceny a úhrady, a to ani tím přizpůsobeným pro přípravky pro vzácná onemocnění. A to proto, že jde o přípravek podávaný při hospitalizaci a takové jsou podle zákona hrazeny mimo proces stanovení cen a úhrad na ÚZIS. Podle paragrafu 15 zákona o zdravotním pojištění se při poskytování lůžkové péče hradí léky v provedení nejméně ekonomicky náročném. Žádné složité procesy tomu nepředcházejí.

Paragraf 16 je bez ekonomických hranic

Odborníci se proto zamýšlejí nad dvěma tématy, jak pozměnit přístup k nové genové léčbě, aby systém nezruinovala. První z nich je pozměnění nároku na výjimečnou úhradu jediné možnosti léčby podle paragrafu 16. Hypoteticky by dnes skutečně solidární systém ze zákona musel zaplatit jakoukoli cenu, pokud je to pro pacienta jediná možnost. Dnes se u jednotlivých přípravků jedná o desítky milionů korun, na zákonný nárok pojištěnce by ale nemělo žádný vliv, ani kdyby šlo o ceny o řády vyšší, jak potvrdil farmakoekonom MUDr. Tomáš Doležal. "Ekonomická stránka věci a náklady nemají být podle judikátů soudů při posuzování žádostí na paragraf 16 posuzovány. Teoreticky tedy ano, i lék za miliardy korun by mohl projít. Což bezpochyby není v zájmu systému veřejného zdravotního pojištění," uvedl.

Nabízí se tedy otázka, zda u úhrady na paragraf 16 přeci jen nestanovit nějakou podmínku nákladové efektivity nebo hranici ochoty platit.

Pomoci s regulací nákladů by ale mohla i méně kontroverzní změna, která by se nároku pacienta dotkla méně. "Zdravotní pojišťovny běžně o ceně nových přípravků vyjednávají, vyžaduje to ovšem

ochotu zástupce držitele rozhodnutí o registraci," upozornil Mgr. Martin Balada, výkonný ředitel Svazu zdravotních pojišťoven. Nadnesl, že by podmínkou úhrady podle paragrafu 16 mohlo být podání žádosti o stanovení regulované ceny a úhrady.

Léky podávané v nemocnici nemusejí prokazovat na SÚKL nákladovou efektivitu

Druhé téma úvah, které se v souvislosti s nákladnými přípravky genové terapie objevuje, je regulace přípravků podávaných při lůžkové péči. Zdravotní pojišťovny sice mohou u takových léků žádat zástupce farmaceutické firmy o údaje o nákladové efektivitě, přeci jen to ale není totéž jako standardní proces stanovení ceny a úhrady na Státním ústavu pro kontrolu léčiv, a je to taková anomálie v systému. "I nemocniční přípravky bych zahrnul pod pravidla části šesté zákona č. 48/1997 Sb.," míní Doležal, tedy by procházely procesem stanovení úhrady a ceny.

Není jediný, kdo tuto zvláštnost úhrad léků pro nemocniční použití kritizuje. "Jsou přípravky, které v systému jen tak proplouvají, když jsou užívány pouze za hospitalizace, nepodléhají hodnocení HTA (health technology assessment, pozn. red.), to považuji za špatný stav," podotkla nedávno při diskusi o onkologické péči Ing. Magdalena Vondráčková z lékové komise Svazu zdravotních pojišťoven.

Na genovou terapii půjdou ročně miliardy korun

Přípravek pro genovou terapii spinální svalové atrofie Zolgensma byl loni nejdražší léčbou, jakou Všeobecná zdravotní pojišťovna zaplatila. Z dvaceti pojištěnců s vůbec nejvyššími ročními náklady na zdravotní služby u této pojišťovny jich devět dostalo Zolgensmu, celkem za 521 milionů korun. V desítkách milionů se počítá i cena jiných přípravků. Za nejdražší lék je považován přípravek genové terapie Hemgenix, registrovaný pro EU od letošního února. Ten na americký trh vstupoval s cenou 3,5 milionu dolarů, tedy zhruba 82 milionů korun. Je ovšem potřeba vzít v úvahu, že tento přípravek genové terapie se stejně jako další podává pouze jednou.

Německý institut Paula Ehrlicha uvádí seznam dosud 14 schválených přípravků genové terapie. Zdravotní pojišťovny už vyhlížejí další. "Přípravky jsou čím dál dražší, bude jich čím dál víc a balík peněz na zdravotní služby je zatím jen jeden. Nabízí se politická otázka, jestli do budoucna zastropovat úhrady nejdražší léčby, nebo jestli z úhrad vyřadit nějakou nejlevnější," uvažuje Balada.

Podle výhledu VZP budou náklady na genovou terapii vycházet řádově na miliardy korun ročně. "Takový odhad není jednoduchý, a to zejména s ohledem na velmi komplikovanou predikci cen těchto léčivých přípravků, u nichž lze v blízké budoucnosti očekávat vstup na evropský trh. Řádově ale půjde na straně VZP o náklad v řádu miliard," uvedl náměstek Bodnár. Celkové náklady na zdravotní služby v příštím roce přesáhnou 500 miliard korun. Na rozdíl od většiny ostatních segmentů ale náklady na nejdražší léky rostou dvouciferným tempem.

Zdroj: Medical Tribune

Nejdražší léky světa

Pacientům dokážou změnit život, přinášejí ale otázku ohledně hranic zdravotní péče

Michaela Hlaváčková odmalička trpí extrémně vzácnou nemocí, která jí brání vést normální život. Velmi zjednodušeně by se dalo říci, že u ní kvůli nedostatku jednoho klíčového enzymu správně nefunguje komunikace mezi mozkiem a tělem, což se projevuje tím, že není schopna sama chodit, postavit se na nohy ani sedět bez opory, sama se také nenají a obtížně komunikuje s okolím. Občas ztratí nad svým tělem kontrolu úplně a zcela znehybní, je tedy odkázána na nepřetržitou péči rodičů. "Její hlava je zavřená v těle," přibližuje stav své dcery její maminka Lenka. Projevy nemoci se daří částečně tlumit pomocí velkého množství léků, díky nimž je dívka schopná několik hodin denně komunikovat, říkat jednoslabičná slova, brát věci do rukou a občas se třeba i od srdce zasmát. Medikamenty mají ale také spoustu nežádoucích účinků, jako jsou křeče v jazyku, nekontrolovaný třes rukou nebo nespavost, které jí i rodičům velmi nepříjemňují život.

Dvouletý Martínek, který spustil vlnu solidarity a otevřel důležitou debatu.

Míša se svou nemocí žije už čtrnáct let, během kterých se lékaři dlouho nedokázali shodnout, co jí vlastně je. Její stav se postupně zhoršoval a ve třech letech dokonce přežila zástavu srdce, rodiče se však po celou dobu nevzdávali naděje na obrát. Ta jim svítila před čtyřmi lety, když se lékařům v dívčiných deseti letech konečně podařilo nemoc správně diagnostikovat jako tzv. syndrom AADC a v loňském roce byl v Evropské unii povolen k aplikaci lék Upstaza slibující šanci na výrazné zlepšení. Jde o nejmodernější genovou terapii, která se aplikuje injekcemi přímo do mozku a zaměřuje se na řešení příčiny onemocnění, nikoli jen na tlumení příznaků. Přípravek však v Česku není hrazen ze zdravotního pojištění, rodina proto požádala svoji pojišťovnu, aby jeho podání proplatila v německé nemocnici, která tuto službu nabízí. Lék je extrémně drahý – v Německu vyčíslili cenu podání jedné dávky na 100 milionů korun – a česká pojišťovna ho Míše uhradit odmítla. Pokud vám to zní povědomě, není to náhoda – stejnou nemocí totiž trpí také dvouletý Martin, jehož příběh v minulých týdnech sledovalo celé Česko. Také jemu pojišťovna nedávno žádost o léčbu zamítla, jeho rodičům se však s podporou celebrit podařilo u české veřejnosti nastartovat masivní vlnu solidarity a ve veřejné sbírce na serveru Donio vybrat během jediného týdne 150 milionů. Martínek má tedy díky štědrosti dárců nakročeno k léčbě, Míša ale na svoji šanci stále čeká, a jestli ji dostane, zatím není jisté.

Příběhy rodin, kterým pojišťovna odmítla proplatit extrémně drahý lék na vzácnou nemoc, jsou v rámci Česka relativně ojedinělé, otevírají ale otázku, kterou bude zdejší zdravotní systém muset v budoucnu tak jako tak řešit. Díky pokrokům v medicíně lze dnes léčit nemoci, u kterých jsme dosud uměli jen tlumit příznaky, tyto nové terapie jsou však astronomicky drahé a jejich množství na trhu s každým rokem rychle stoupá, přičemž účinek není vždy zaručen. Solidární zdravotnické systémy jako ten český tak musejí hledat, kde na ně vzít peníze, jak posoudit jejich efektivitu a zároveň je zajistit těm, kteří je opravdu potřebují.

Nejistý a drahý

Písemné zamítnutí žádosti o požadovanou léčbu pro svoji dceru dostali Hlaváčkovi letos v červenci a poté, co se odvolali, přišel v září dopis, který verdikt potvrdil. V dokumentech pojišťovna své rozhodnutí obsáhle zdůvodňuje a argumentuje mimo jiné tím, že v případě podání léku nelze zaručit

zlepšení Míšina stavu. Toto tvrzení se opírá o skutečnost, že výrobce léku, americká společnost PTC Therapeutics, v rámci procesu schvalování přípravku pro evropský trh opřela jeho účinnost o tři klinické studie, kterých se zúčastnil vzorek pacientů ve velmi nízkém věku. Zpráva pojišťovny uznává, že u testovaných po podání léku sice došlo ke zlepšení mentálních i pohybových schopností, přičemž z osmadvaceti pacientů byli tři schopni nezávislé chůze, a jeden dokonce běhu, poukazuje však na to, že nejstaršímu testovanému bylo šest let, zatímco české žadatelce je čtrnáct. Z klinických studií přitom vyplývá, že s rostoucím věkem účinnost terapie klesá. Zpráva pojišťovny cituje i další nezávislou studii z Francie, která testovala tři starší pacienty ve věku deseti až dvaceti let a zjistila u nich jen minimální zlepšení. Zmiňuje ovšem i japonský výzkum testující osm pacientů ve věku čtyř až devatenácti let, u nichž došlo k výraznému zlepšení: před terapií nebyli schopni sami hýbat hlavou nebo vzít předmět do ruky, ale po ní dokázali s oporou sedět, či dokonce chodit. Pojišťovna každopádně dochází k závěru, že výsledky studií provedených u starších pacientů jsou rozporuplné, a proto nelze na jejich základě prokázat účinnost léčby. Poukazuje i na to, že Míša ve třech letech prošla zástavou srdce s pravděpodobným poškozením mozku, což dále snižuje pravděpodobnost zlepšení jejího stavu. Zdůvodnění naráží i na enormní cenu léku: tuzemský systém zdravotního pojištění není dle dokumentu určen k financování jakékoli myslitelné léčby, ale jen takové, jejíž náklady budou vyváženy dostatečným přínosem pro pojištěnce. Z pohledu pojišťovny je vyhlídka na zlepšení zkrátka velmi nejistá na to, aby to obhájilo vysokou cenu.

Lenka Hlaváčková nad papíry od Všeobecné zdravotní pojišťovny (VZP) nesouhlasně kroutí hlavou. "Ano, těch výzkumů je málo, protože ta nemoc je extrémně vzácná," říká s odkazem na to, že syndrom AADC byl na světě diagnostikován jen 120 pacientům. Pojišťovna si však podle ní záměrně vybrala studie, ve kterých u dětí nastal menší pokrok, ačkoli v jiných výzkumech lék prokazatelně pomohl i starším dětem. Hlaváčková uznává, že léčba u Míši třeba nebude mít takový efekt, jaký by měla třeba u zmíněného dětského pacienta Martina, to pro ni však není důvod léčbu zamítnout. "I šance, že bude mluvit, že se sama nají a třeba i postaví na nohy a nebude muset brát tolik léků, by pro nás znamenaly nepředstavitelné zlepšení," říká s tím, že takové pokroky z pohledu rodiče nejde měřit penězi. "Také lékaři, kteří Míšu ošetřovali a žádost nám pomohli dát dohromady, nám potvrdili, že se to pořád vyplatí, a stojí za námi," dodává.

Rovněž přednosta Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu z pražské Všeobecné fakultní nemocnice Tomáš Honzík, který léčbu u Míši indikoval, potvrzuje, že z jeho pohledu se v případě poskytnutí terapie dá očekávat zlepšení stavu pacientky. Lék by podle něho mohl přinést zásadní zlepšení hybnosti, ústup dystonií a bolestivých atak, schopnost udržení se v sedu, pohybů rukou a celkově zvýšit kvalitu jejího života. Argument, že efekt léku je bezpodmínečně navázán na nízký věk, podle něho také zcela neplatí. "Jsou popsány případy efektu terapie Upstazou u dětí nad deset let až charakteru umožnění stoje a rozvoje chůze," říká. Zároveň ale dodává, že "lékaři nepřísluší posuzovat, zdali cena nové inovativní terapie je vyvážena adekvátním klinickým zlepšením, a míru adekvátnosti dokonce skórovat či stanovovat, protože efekt léčby nelze garantovat u žádné terapie."

Míšina rodina se každopádně nenechává zamítnutím žádosti odradit. Společně promýšlejí další postup a doufají v to, že obrovský zájem veřejnosti o "případ Martínek" k tématu přitáhl pozornost politiků a "ledy se podaří rozhýbat". Ať už v pojišťovně nebo na ministerstvu zdravotnictví.

Vyrovnat pozice

Ledy se možná pohnuly už teď. Podle náměstka ministra Jakuba Dvořáčka rezort i zdravotní pojišťovny s výrobcem léku Upstaza komunikují, což by se nejspíš nestalo bez velkého mediálního zájmu. Z

pohledu náměstka však není problém na straně státu nebo pojišťoven – zdejší zdravotnický systém je podle něho nastaven dobře –, nýbrž u výrobce léku. "Náš systém je z hlediska vstupu nových inovativních léků jedním z nejvíce otevřených a solidárních v Evropě," říká.

Cesta léku na zdejší trh funguje následovně: Jakmile se objeví nový přípravek, Evropská léková agentura (EMA) ho posoudí na základě klinických studií předložených výrobcem a dokládajících jeho účinek, a pokud ho vyhodnotí jako přínosný, schválí ho pro užívání v celé Evropské unii. Což ale ještě neznamena, že na něj má český občan automaticky nárok v rámci svého zdravotního pojištění. Aby se stal lékem hrazeným pojišťovnou, musí ho nejdříve posoudit zdejší úřady, konkrétně Státní ústav pro kontrolu léčiv (SÚKL) a plátcí dojednat s výrobcem cenu přípravku a podmínky jeho užívání, které se v jednotlivých členských státech EU liší. Tímto procesem procházejí běžné léky, ale i vysoce inovativní přípravky moderní genové léčby, které se na trhu objevily v posledních letech, z nichž asi nejznámější byly přípravky na léčbu spinální svalové atrofie (SMA). Příchod těchto léků však do systému vnesl nová dilemata – na jednu stranu sice léčí onemocnění, s nimiž si medicína dosud nevěděla rady, zároveň však stojí řádově více než dřívější přípravky. Takzvané orphany nebo také centrové léky podávané ve vysoce specializovaných zdravotnických zařízeních stojí často vysoké desítky milionů za jednu dávku, což naráží na ochotu pojišťoven je platit. "Jestliže před deseti lety stál nejdražší lék deset milionů, před třemi lety už to bylo padesát a dnes jsme se dostali na sto. Ten nárůst ceny je obrovský," popisuje Dvořáček.

Před příchodem těchto léků měl zdejší schvalovací systém způsob, jak posoudit jejich nákladovou efektivitu, a vycházel především z toho, nakolik zlepší stav pacienta oproti již existujícím možnostem léčby. Nové, extrémně drahé přípravky na dosud neléčitelná onemocnění by však touto metodikou neprošly, a aby se přesto dostaly k potřebným, vznikl speciální nový zákon určený jen pro ně. Na základě novely platné od loňského roku se procesu schvalování nového přípravku kromě pojišťoven a lékařů účastní také zástupci pacientů a kromě ceny, bezpečnosti a účinku se posuzuje například i společenský přínos léků. Ten se měří například i podle toho, zda se pacient či jeho rodina po podání léku budou moci zapojit do práce a běžného života, což právě pacienti se zkušeností s nemocemi dokážou nejlépe posoudit. "Touto cestou už bylo za poslední rok schváleno deset léků na různá vzácná onemocnění, jejichž cena se pohybuje od stovek tisíc až po desítky milionů korun za terapii, není tedy pravda, že by zdejší systém drahé léky nehradil," říká Dvořáček a jako příklad uvádí nedávno schválené léky na spinální svalovou atrofii, na karcinom pankreatu nebo achondroplazii. Novou cestu pro vstup orphanů do systému si pochvalují i zástupci patientských organizací, které o něj dlouho usilovaly. "Je to unikátní systém, který rozhodně není samozřejmý a nemá ho ani řada vyspělých zemí," říká předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) Anna Arellanesová – a podobně reagují i zástupci dalších sdružení, s nimiž Respekt mluvil.

Aby však lék vůbec předstoupil před hodnocení poradního orgánu, jeho výrobce musí začít jednat se zdejšími kontrolními institucemi a požádat o hrazení terapie v Česku, což se však v případě léku Upstaza, o nějž usiluje Martínek a Míša, nestalo. Podle Dvořáčka je to relativně častý případ, protože zahraniční farmaceutické firmy operující na světovém trhu nemají dostatečnou motivaci zabývat se malými trhy, jako je ten český, kde v konkrétním případě syndromu AADC existují jen dva diagnostikovaní pacienti. Firmám v takovém případě stačí, pokud je lék registrován v EU a dostupný ve velkých zemích typu Francie, Německo nebo Itálie, a předpokládají, že si ho pacienti z menších zemí nějak obstarají sami.

Pokud lék není hrazený pojišťovnou, pro pacienty existuje ještě jeden způsob, jak se k němu dostat, a sice skrze žádost o mimořádnou úhradu, což je cesta, kterou se ročně v Česku vydávají tisíce lidí. Tyto

žádosti o uhrazení léčby však jdou pouze přes pojišťovnu a ministerstvo zdravotnictví do procesu nikak nezasahuje. Každou z nich posoudí nejdříve zaměstnanci pojišťovny a v případě odvolání revizní komise složená z několika externích odborníků. Statistiky ukazují, že většina žádostí je úspěšná: Například největší tuzemská pojišťovna VZP loni vyhověla 92 procentům žádostí, letos pak 96 procentům.

Co však mají dělat případy jako Martínek a Míša, kteří systémem neprošli? Dvořáček tyto konkrétní případy nechce komentovat, protože každý pacient je z principu jedinečný a žádosti jsou zároveň soukromou věcí mezi pojišťovnou a pacientem, takže jako zástupce ministerstva jejich detaily nezná. Z jeho pohledu je však opatrnost pojišťoven namísto právě vzhledem k tomu, že lék byl klinicky testován jen na malém vzorku pacientů, a data o jeho účinnosti jsou tedy jen velmi omezená. "Někteří pacienti jsou po podání léku schopní se posadit, několik jich i chodí, ale u části je efekt velmi malý. Výrobce nám nedokáže říct, jestli pacient, kterému lék podáme, bude mít efekt maximální, nebo minimální, přitom veškeré riziko spojené s obrovskými náklady nechává na nás," říká.

Stát se prý proto nyní snaží přimět společnost PTC Therapeutics, aby začala jednat o úhradě v Česku, což by problémem pomohlo řešit. Cílem je, aby byla nejen stanovena pevná cena, ale také aby například vznikla garance, že pokud léčba nezabere, firma pojišťovně část peněz vrátí. Stát také může s výrobcem dojednat, že od určitého množství podaných dávek dostane slevu. Podobné smlouvy ohledně dělby rizika ostatně s farmaceutickými firmami uzavírají i ostatní země po celém světě. Skutečná cena těchto léků je nakonec ve skutečnosti výrazně nižší, její výše je však obchodním tajemstvím mezi výrobcem a pojišťovnou. Díky medializaci případu Martínek se podle Dvořáčka každopádně podařilo přimět firmu k jednání, což přináší naději na vstup léku do systému. "Oni se teď konečně trochu probudili a na příští týden s nimi máme naplánovanou schůzku," říká.

Špatnost smrti

Všeobecně známý případ Martínek nicméně kromě vlny solidarity přinesl i všechny nepříjemné výše naznačené otázky. Počet extrémně drahých léků nejen na vzácné nemoci prudce narůstá a není jasné, kde na ně erár vezme peníze. "Růst inovativních léčiv nebude lineární, ale spíše exponenciální. Ve Spojených státech je už teď schválena řada léků a chystají se i do Evropy," popisuje dětská neuroložka Jana Haberlová z Fakultní nemocnice v Motole, která vyšetřovala řadu dětských pacientů se vzácnými onemocněními včetně dvouletého Martina. Kauza podle ní může mít ve výsledku i pozitivní efekt v tom smyslu, že otevřela potřebnou debatu, abychom si nastavili jasná pravidla.

Obrovský nárůst nových, průlomových léků přitom dnes probíhá velmi často právě v oblasti vzácných nemocí, kde léčba ještě není dokonalá či vůbec neexistuje, a je tam tedy velký potenciál ke zlepšení. Vzácných onemocnění typu AADC přitom existuje až osm tisíc a lék existuje jen na necelou desetinu z nich, takže je tu velký prostor k růstu. "Farmaceutické firmy cítí, že společnost je v tomto segmentu ochotná platit, a tak se na něj logicky vrhají," říká farmaekonom Tomáš Doležal z analytické společnosti iHETA.

Nejde však jen o vzácné nemoci. Medicínským trendem je vysoce individualizovaná léčba, takže v budoucnu budou vzácným onemocněním například i různé druhy rakoviny. Ve vyspělém světě, jehož jsme součástí, se současně rychle zlepšuje diagnostika, což ještě přispívá k nárůstu pacientů vyžadujících drahou léčbu. Statistiky ukazují, že výdaje Česka na zmíněné centrové léky a orphany v uplynulých letech prudce stouply – například VZP před deseti lety zaplatila za tento druh péče necelých šest miliard korun, loni to už bylo téměř osmnáct miliard, tedy trojnásobek. Tyto léky zároveň ukrajují stále větší díl z celkového balíku peněz vybraných skrze zdravotní pojištění – zatímco v roce 2011 to

byla tři procenta, loni už to bylo šest a půl. Evropské společnosti se solidárním systémem zdravotnictví tedy budou muset stále více hledat cesty, jak na tyto léky najít peníze, přičemž panuje shoda, že veřejné sbírky přes Donio nejsou řešením, protože rozjet úspěšnou vlnu solidarity zdaleka nedokáže každý.

Podle analytika Doležala je v našem zájmu, aby vzácná onemocnění byla v rámci solidarity i nadále hrazena z veřejného zdravotního pojištění, aby byl však systém udržitelný, je nutné budťo najít úspory jinde, nebo do systému přivést více peněz. "Optimalizovat se českému systému moc nedaří, což je vidět třeba na enormním počtu nemocnic, proplácení levných léků, které by si lidé mohli platit sami, nebo na obrovském odporu k zavedení poplatků za návštěvu lékaře," říká Doležal. Získat peníze jinde by se podle něj dalo například zavedením zdravotního připojištění, které v Česku neexistuje. Obě varianty jsou ale podle ekonoma společensky velmi citlivé. "Je to výsostně politická a nepříjemná debata, které se Česko bojí," říká.

"Ten problém teď řeší mnoho států na světě. Žádný systém veřejného zdravotního pojištění není na nástup těchto drahých léků dostatečně připravený," říká předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění Anna Arellanesová. Podle ní by byla ideální cesta, kdyby se podařilo dohodnout, aby evropské země vyjednávaly s výrobcí léků o ceně společně, což by zajistilo výše zmíněné slevy i záruky a zároveň předešlo situacím, kdy výrobci na menších trzích s regulátorem nekomunikují. O takové řešení usiluje i české ministerstvo zdravotnictví, farmaceutický balíček EU, který se tématem zabývá, je však teprve na začátku vyjednávání. A jak už bylo řečeno, nejde jen o peníze. Z pohledu solidárního systému je logické se ptát, proč vydávat sto milionů korun na zlepšení života jednoho člověka místo mnoha jiných lidí, to je však etická debata, kterou musí vést celá společnost.

Medicínští etici zatím jednoznačnou odpověď nemají. David Černý z Ústavu státu a práva Akademie věd ČR připomíná, že podobná dilemata zdravotnictví provázejí už dlouho. "Když se kdysi dávno objevily drahé přístroje na dialýzu a nebyl jich dostatek, vznikaly etické komise rozhodující o tom, kdo má mít přednost. Naštěstí se to vždy vyřešilo tím, že nová technologie časem zlevnila, a totéž se snad stane i u drahých terapií," říká Černý.

Etické otázky související s omezenými zdroji na léčbu se budou vynořovat stále častěji nejen kvůli drahým lékům, ale i vzhledem ke stárnutí populace. "Má smysl prodlužovat život chronicky nemocným starým pacientům, anebo terapii zaplatit mladým, kteří si svůj život ještě neodžili, a léčba u nich tudíž přinese naději na více let prožitých ve zdraví?" naznačuje pole otázek Černý. V branži se pro toto dilema používá termín "deprivační koncepce špatnosti smrti" a byl ve hře i během pandemie covidu-19, kdy se kvůli nedostatku plicních ventilátorů diskutovalo o tom, zda brát jako kritérium pro nárok na přístroj zvyšující šanci na přežití právě věk pacienta. Lékařští etici z Ústavu státu a práva AV ČR, jehož je Černý členem, tehdy sepsali doporučení, podle něhož měl být věk jedním z kritérií podle výše zmíněné teorie, že mladý člověk má dostat přednost. "Někteří s tím souhlasili, jiní s tím měli problém, napanuje na tom shoda," říká a zároveň dodává: "Ale je důležité takové otázky otevírat."

Zdroj: Respekt

V Motole začala stavba Českého onkologického institutu

Vysoce specializovaná péče a špičkový výzkum světového srovnání. V areálu Fakultní nemocnice v Motole v úterý dopoledne zahájili stavbu Národního onkologického institutu. Po brněnském Masarykově onkologickém ústavu jde o největší centrum v zemi. Otevřít by se mělo 1. července 2026.

„Pacientům to přinese dramatický posun v dostupnosti a kvalitě péče. Přinese nám to to, že budeme mít dvě centra, která budou mít silnou pozici v Evropě, a tím pádem se dostaneme k moderní léčbě, k lékům, které by se jinak do České republiky nedostaly,“ řekl na dotaz Novinek ministr zdravotnictví Vlastimil Válek (TOP 09).

Celkově se proinvestuje asi 4,5 miliardy korun, většina jde z evropských peněz, konkrétně z Národního plánu obnovy. Centrum poskytne nejmodernější onkologickou léčbu, třeba pracoviště pro ozařování má lineární urychlovače, které se používají při radioterapii. Součástí budou ambulance i denní stacionář pro podávání protinádorové léčby a centrum jednodenní chirurgie.

Zvýšit se má i dostupnost péče pro pacienty z Čech, jelikož pro Moravu už funguje Masarykův onkologický ústav v Brně. Přibýt má v Motole 60 lůžek, na kterých se podle odhadů může ročně vystřídat asi 8,5 tisíce pacientů. Péče bude jak pro dospělé, tak pro ty nejmenší.

Podle ředitele FN Motol Miloslava Ludvíka půjde o nemocnici „nového typu“.

„Měla by to být nemocnice, do které přijdete a ani si neuvědomíte, že jste v nemocnici. Budou tam zelené střechy, obrovské prosklené prostory, kde budou pacienti dostávat chemoterapie a u toho se dívat do krajiny,“ slibuje ředitel motolské nemocnice Miloslav Ludvík. „Každému pacientovi budeme moci šít léčbu na míru,“ dodal Ludvík s tím, že se medicína více přizpůsobuje konkrétnímu pacientovi.

Výzkum nových léků

Podařit by se to mělo i díky tomu, že je součástí projektu výzkumné centrum, kde se budou nové léky proti rakovině vyvíjet. Na vznik centra přispěla rodina Kellnerových přes rodinnou nadaci 500 milionů korun. I proto by mělo výzkumné centrum nést jméno podnikatele Petra Kellnera, který zemřel v roce 2021.

Prvních 300 milionů má jít na stavbu, dalších 200 milionů bude centrum čerpat postupně na vědeckou činnost a bádání. „Hledání léku nové generace proti některým typům rakoviny byla Petrova srdeční věc, které obětoval velmi mnoho,“ uvedla už dříve předsedkyně správní rady Nadace The Kellner Family Foundation Renáta Kellnerová.

Dalších zhruba 240 milionů korun dá ministerstvo zdravotnictví na pořízení drahého vybavení a přístrojů. Počítá se s tím, že by se nově vyvinuté léky mohly v centru i klinicky testovat, díky čemuž by se mohly dříve dostat i k českým pacientům. Novinky nedávno upozornily, jak se testování nových léků v posledních letech přesouvá do Asie. Veškeré objevy budou podle ministra Války kompletně ve vlastnictví Česka.

Fungovat má centrum od 1. července 2027, ideálně by měly stavební práce skončit v závěru roku 2025. Stihnout se to musí, jinak hrozí, že by Česko peníze z EU na projekt nedostalo.

Zdroj: Novinky.cz

Zdravotnictví chce digitalizaci za 200 milionů, NKÚ apeluje na rizika

Ministerstvo zdravotnictví hledá dodavatele, který zajistí služby elektronického zdravotnictví. Mluvčí resortu Ondřej Jakob pro iDNES.cz řekl, že předpokládaná cena zakázky je 211 milionů korun bez DPH. Nejvyšší kontrolní úřad v minulém týdnu upozornil na to, že elektronizace zdravotnictví se zpožďuje a stále chybí její klíčové součásti. Podle Jakoba by však měla přijít náprava.

Resort 20. září letošního roku vypsal veřejnou soutěž na Služby elektronického zdravotnictví (Služby EZ), lhůta pro podání nabídek je do letošního 3. listopadu. Podle mluvčího ministerstva Ondřeje Jakoba je předpokládaná cena zakázky 211 milionů korun bez DPH.

Součástí elektronického zdravotnictví budou základní systémy umožňující poskytování služeb elektronického zdravotnictví ve vazbě na Národní strategii elektronického zdravotnictví.

Součástí nebude Tečka

„Konkrétně se bude jednat o Národní portál elektronického zdravotnictví, Kmenové zdravotnické registry, Služby vytvářející důvěru, Systém správy souhlasů, Katalog služeb či Služby výměnných sítí a Žurnál činností,“ vyjmenoval pro iDNES.cz Jakob.

Současně také uvedl, že například Očkovací průkaz v aplikaci EZ karta (dříve Tečka pozn. red.) však součástí digitalizace nebude.

Ministerstvo musí vyčerpat peníze kvůli dotacím do 31. prosince roku 2025. „Respektive v plné produkčním prostředí (pro potřeby pacientů, nemocnic apod... pozn. red.) nejpozději do 30. června 2026,“ řekl Jakob k časovému úseku.

Podle něj se dá tedy předpokládat, že v dané době budou centrální služby elektronického zdravotnictví v provozu. Elektronizace a digitalizace zdravotnictví, například ve smyslu předávání částí elektronické zdravotnické dokumentace mezi poskytovateli zdravotních služeb, podle Jakoba v praxi v České republice částečně v rostoucím rozsahu funguje.

„V rutinním provozu a funkční jsou například eRecept, Lékový záznam, ePoukaz, eNeschopenka, služby Národního kontaktního místa pro elektronické zdravotnictví, Národní zdravotnický informační portál NZIP, Vakcinace v ISIN, Tečka/čTečka,“ doplnil Jakob.

V současné době je podle něj na evropské úrovni intenzivně připravováno nařízení o Evropském prostoru pro zdravotní data (EHDS).

„V momentě dokončení evropského legislativního procesu bude určena implementační lhůta pro povinné zavedení některých služeb elektronického zdravotnictví na národní úrovni,“ pokračoval Jakob.

Není to levné ani jednoduché

Podle něj lze říci, že v dané době budou služby elektronického zdravotnictví uvedené v nařízení povinné a budou muset být k dispozici zejména občanům čili pacientům, poskytovatelům zdravotních služeb a dalším subjektům.

Podle Jakoba jako nejzásadnější chybí spolehlivé zabezpečené spojení mezi poskytovateli zdravotních služeb v prostředí decentralizovaného zdravotnictví nebo velmi nízká či neexistující reálná standardizace již existujících zdravotních dat.

NKÚ shledává významné riziko

Nejvyšší kontrolní úřad (NKÚ) před několika dny upozornil, že ministerstvo zdravotnictví (MZ) pro poskytovatele zdravotních služeb dosud nezajistilo jednotné, bezpečné komunikační prostředí pro vzájemné sdílení zdravotnických údajů.

„Nadále tak trvá stav, že lékaři nemohou v kritických situacích efektivně získat všechny potřebné a již existující informace o pacientovi. Celkem 159 milionů korun vynaložených na plnění vybraných strategických cílů elektronizace zdravotnictví k jejich splnění nevedlo,“ píše NKÚ ve svých závěrech.

Úřad současně upozornil, že resort zdravotnictví problém odložil až do roku 2026. „V soustavném prohlubování zpoždění elektronizace zdravotnictví shledává NKÚ významné riziko,“ píše dále úřad, který prověřoval nakládání s penězi mezi lety 2019 až 2022.

Zdroj: idnes.cz

Za lepší péči čekají pacienti z regionů delší cesty

Specializovaná péče pomalu mizí z regionálních nemocnic. Směřuje do velkých nemocničních center, která mají nejnovější přístroje a zkušený personál.

Nastavením úhrad tomu napomáhá i ministerstvo zdravotnictví, což se nelíbí nestátním nemocnicím. Nejenže to podle nich prohloubí personální krizi, ale zhorší i dostupnost péče. Přední lékaři a pojišťovny ale kontruji, že se péče naopak zkvalitní a pacient bude mít násobně nižší riziko pooperačních komplikací.

"Každá nemocnice, každý zdravotník má nějakou pozici a smysl v systému, ale pokud všichni dělají všechno, tak to rozhodně není ku prospěchu pacienta," řekl Právu ministr zdravotnictví Vlastimil Válek (TOP 09) s tím, že spolu musí spolupracovat centra, specialisté i lékaři v primární péči. V příštím roce chce také zahájit "velmi tvrdé kontroly kvality" v nemocnicích.

Centralizace přes systém úhrad

K plánům má výhrady Asociace českých a moravských nemocnic. Upozorňuje na tendenci státu "silově reorganizovat odbornou péči" a centralizovat ji do velkých nemocnic, které mají specializovaná centra. Nikoliv přímým nařízením, ale přes systém úhrad. Menší nemocnice dostanou oproti těm velkým fakultním méně peněz, ačkoliv udělají stejný zákrok. Vyplývá to z návrhu úhradové vyhlášky na příští rok.

Výjimkou jsou situace, kdy akutního pacienta přiveze záchranka a lékaři mu musí neplánovaně pomoci. "Ne zkušenosti s prováděním takových výkonů či medicínské výsledky, ale primárně ekonomický tlak a trest pro menší nemocnice má být tím, co přiměje ředitele těchto zařízení zakázat svým lékařům zmiňované výkony provádět, i když je ovládají, jen proto, že se stanou finančně nevýhodnými," míní zástupci asociace Michal Čarvaš a Petr Chudomel.

Nejde podle nich už jen o vysoce specializovanou péči, například v onkologii, která se týká hrstky lidí. "Výsledkem centralizace bude to, že se obecně prodlouží čekací doby na výkony a dostupnost zdravotní péče pro běžného pacienta se tak u stávajících výkonů jednoznačně zhorší," varují.

Že by šlo o snahu vytlačit regionální nemocnice, si ředitel strakonické nemocnice a senátor Tomáš Fiala (ODS) nemyslí. "Naše nemocnice chce dělat medicínu okresního formátu na špičkové úrovni," řekl.

Dříve dělali desítky gynekologických zákroků ročně. Třeba odstranění dělohy nebo vnitřních pánevních orgánů kvůli rakovině. Teď za ně ale dostanou méně, nemají centrum. Lékař podle něj ale někdy zjistí až při operaci jiného problému, že má žena nádor, čímž výkon spadne do skupiny karcinomů a automaticky se mu sníží úhrada, aniž by to šlo ovlivnit.

Asociace se obává, že mladí lékaři ztratí zájem o práci v okrese, což personální krizi ještě prohloubí. Zmiňují to i pojišťovny stejně jako zvýšení dojezdových vzdáleností a riziko, že se u center s menší kapacitou prodlouží čekací lhůty. Zároveň ale poukazují, že pacient sice pojedje dál, ale dostane kvalitnější péči od zkušenějšího týmu lékařů, což omezí riziko komplikací.

"Centralizace je smysluplná u zhruba pětiny nejnáročnějších výkonů, kde je dostatečně prokázáno, že pokud budou koncentrovány na pracoviště, kde jich tým dělá hodně, tak lze dosáhnout prokazatelně

mnohem lepších výsledků a méně komplikací," uvedl výkonný ředitel Svazu zdravotních pojišťoven Martin Balada. "Týmy lékařů ve specializovaných centrech jsou erudovanější díky vyšší četnosti řešení vážných medicínských problémů a situací, které by lékař v malé nemocnici viděl třeba jen jedenkrát ročně," dodal.

Jde hlavně o onkologii nebo vzácná onemocnění. Přednosta III. chirurgické kliniky ve FN Motol Robert Lischke říká: "Když zvednete telefon a zavoláte nám například do Centra léčby sarkomu měkkých tkání, tak vám musíme garantovat, že dostanete termín k vyšetření do čtrnácti dnů."

Je přesvědčen, že by každé pracoviště mělo usilovat o co nejlepší výsledky, pokud s tím nedokáže nic udělat, mělo by od metody upustit. "To je zodpovědný vztah k pacientovi," dodal Lischke.

Podle pojišťoven není možné, aby byly drahé moderní přístroje v každé nemocnici. V Česku je 22 center vysoce specializované péče, navázaných zpravidla na fakultní nemocnice. Podobně probíhala před lety debata o Komplexních onkologických centrech, kde se léčí pacienti s rakovinou. S výjimkou Karlovarského kraje je v každém kraji nejméně jedno.

Zdroj: Novinky.cz

WHO volá po dostupnější léčbě vzácných nemocí. Na platformě se podílí i Česko

Světová zdravotnická organizace (WHO) chce zjednodušit přístup pacientů k novým a drahým léčivým přípravkům. Vytvořila proto Novel Medicines Platform, která má za cíl navázat dialog mezi evropskými státy a zprostředkovateli péče. Česká republika v rámci platformy předsedá první ze čtyř pracovních skupin, která se zaměřuje na solidaritu.

"Jsem rád, že WHO otevřela toto zásadní téma pro celou Evropu. Budeme se zabývat tím, jak můžeme společně zabezpečit, aby každý pacient měl dostupnou nejlepší možnou terapii, a jak sdílet informace o datech potřebných k vyhodnocení efektu těchto terapií," uvedl náměstek ministra zdravotnictví Jakub Dvořáček.

Česko je podle Dvořáčka v rámci vyjednávání často v nevýhodné pozici, vzácná onemocnění se totiž vyskytují jen u jednotek či desítek pacientů. Platforma by ale podle něj měla zajistit, aby v každé zemi docházelo k jednání s regulačními orgány. "Budeme schopni změnit to, jak se jednotlivá léčiva k pacientům dostávají," řekl.

"Je to téma, které je nesmírně důležité pro všechny. Věřím, že výsledkem práce bude doporučení, jak v této oblasti postupovat a jak zajistit, aby každý pacient v Evropě dostal terapii, která je pro něj nevhodnější," doplnil Dvořáček.

Cílem Novel Medicines Platform je zprostředkovat pacientům spravedlivý přístup k novým a nákladným lékům. Na projektu se podílí čtyři pracovní skupiny, které se zaměřují na solidaritu, transparentnost, udržitelnost a antimikrobiální rezistenci.

Léčiva musí být efektivní a cenově dostupná

Ředitelka divize zdravotních politik a systémů WHO Natasha Azzopardi-Muscat uvedla, že organizace jedná o všeobecném přístupu obyvatel ke zdravotnickým službám, aniž by byla ohrožena jejich finanční situace.

"V mnoha zemích jsme svědky toho, že pokud má pacient dostat nová léčiva, nejsou kryta zdravotním pojištěním a pacient je nucen za ně platit ze své vlastní kapsy," uvedla Azzopardi-Muscat. Léčiva podle ní musí být primárně bezpečná, efektivní a cenově dostupná.

Úsilí o zpřístupnění léčby má ale podle Azzopardi-Muscat dopad na rozpočet i bohatších zemí, situace se pak prohlubuje v menších zemích. Novel Medicines Platform je ale podle ní důvodem k optimismu. "Dnes začíná nová éra, kdy se budeme snažit o změnu," uvedla.

"Česká republika není silný trh, máme pouze omezené možnosti. Pokud se domluvíme s dalšími státy, věřím, že tu situaci dokážeme významně zlepšit," doplnil Dvořáček s tím, že změna v cenách nových léčiv je velmi rychlá a regulační systémy na ni nejsou schopny reagovat.

Platforma by měla pomoci především lidem se vzácným onemocněním, jejichž léčbu nehradí pojišťovna. V současnosti se totiž musí často spoléhat na veřejné sbírky. Jedním z takových byl například dvouletý Martínek, na jehož stomilionovou léčbu se Češi složili v září.

Nové léky na vzácná onemocnění stojí podle Dvořáčka často přes 70 milionů korun. Pracovní skupina podle něj bude mít možnost zhodnotit i účinnost přípravků. "Pokud budeme společně vyjednávat, jsme schopni urychlit čas, kdy se léčivo k pacientům dostane. Zároveň se sníží riziko pro systémy veřejného zdravotního pojištění," dodal.

Zdroj: idnes.cz

Alberto Pereira: 'Stakeholder mapping is key' in ERNs

Amidst the discussions at the Conference on Rare Diseases and the European Reference Networks in Bilbao, we had the privilege of sitting down with Alberto Pereira, the Coordinator of the European Reference Network for Rare Endocrine Conditions (Endo-ERN).

Alberto, who also serves as the Head of the Department of Endocrinology and Metabolism at Amsterdam University Medical Center has long been deeply engaged in the realm of rare diseases.

We explore with Alberto his proudest achievements within Endo-ERN, the distinct features of this network, and his vision for broadening the impact of European Reference Networks (ERNs).

As the Endo-ERN Coordinator, what's the achievement you are most proud of, and why?

I'm most proud of the structure that we have within our network, which is a network that covers the expertise from birth to senescence. We have both a paediatric expert chair and an adult chair, and an EPAG co-chair.

Patient representation is ensured throughout all layers of the network, and, in all of the activities, patient representation is ensured.

This holds true for the educational activities, for the guideline developments, and also for the newly developed research projects.

Do you think this structure is shared by all ERNs?

I don't think so. I'm pretty sure that it's not the case, at least not throughout all layers, though one must not be so arrogant to think that this is certain. Nevertheless, our structure is a very distinct feature of Endo-ERN.

We have paediatric and adult expertise, ensuring the translation of the patient experience and have patient involvement in all the core activities.

How have the members of Endo-ERN leveraged their own networks? Do you think more can be done in this regard?

Ideally, there is an optimal translation of the European expertise and the European activities towards the national level and to the regional level and to the level of the general practitioners. But this is not the case, because the organisation of healthcare is very different amongst the different Member States. That's why we now have this JARDIN project to implement a few important initiatives to facilitate this.

This is not the current situation. So, from Endo-ERN representation, we try to leverage this by liaising with national rare disease networks that are under development in many of the Member States, and to standardise the dissemination outreach of our own activities, including to the GP level. By ensuring patient representation in this respect, we hope to have maximal outreach.

As I said in my presentation, we now have a specific work package on dissemination and outreach, which is a big step for us, and for the rare disease world.

What's your own recipe to ensure that patients from all EU countries benefit from the collective knowledge of the ERNs?

In addition to ensuring the participation of ePAGs in all the ERN activities, we also try to leverage the initial patient organisations that are not yet represented within Endo-ERN. Specifically for the Endo-ERN Academy and the webinar programme, all the ERN webinars are recorded and can be viewed at the discretion of the patient.

Do you think more could be done to increase the ERNs' international collaboration with rare disease networks, experts and patient organisations from other global regions beyond Europe?

Having coordinated the European Rare Disease Research Coordination and Support Action consortium (ERICA) Project, I know it really helped to broaden the horizon, in the sense that if you want to initiate new activities, you need to have a framework in which all stakeholders that want to be involved are also invited. With these kinds of expert working groups that we had in ERICA; we were able to do so.

We had structural liaisons with the European Medicines Agency (EMA), with the National Institutes of Health (NIH), with the International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC), with patient representation, and with pharma companies. That is the most suitable structure, and it can be extrapolated for all other kinds of initiatives.

You can easily make a very broad advisory board, which embraces everyone who would like to be involved.

Advisory board representatives can make use of these expert working groups and any of the activities that we want. Stakeholder mapping is key to these projects.

Alberto Pereira is the Coordinator of the European Reference Network for Rare Endocrine Conditions (Endo-ERN). He also runs the European Rare Disease Research Coordination and Support Action in a part-time capacity. Residing in Amsterdam, his principal role is Head of the Department of Endocrinology and Metabolism at Amsterdam University Medical Center.

Zdroj: eurordis.cz

Podcast: Rare on Air

In our new monthly podcast, Rare on Air, our Communications Manager, Julien Poulain, meets with people who live with a rare disease, those who advocate for them, and experts on rare disease policy.

The podcast explores the unique experiences, challenges and successes of people from our community, and investigates how we can build a better world for those who have a rare condition.

Each episode focuses on a specific theme or policy area relating to the work and advocacy of EURORDIS.

Listen to Rare on Air on Spotify, Apple Podcasts, Amazon Music or Google Podcasts.

Share with us your feedback by emailing RareOnAir@eurordis.org, and join the conversation on social media using the hashtag [#EurordisRareOnAir](https://twitter.com/EurordisRareOnAir).

Zdroj. Eurordis.cz