

# Vzácná onemocnění a hlavní události ve zdravotnictví

---

Únor 2024

---

Milí přátelé ČAVO,

před koncem loňského roku jsme se patientských organizací začleněných do ČAVO ptali, na co jsou ze své činnosti hrdé, co se podle nich v roce 2023 podařilo, i na přání do roku 2024.

Není velkým překvapením, že naše přání i vnímání úspěchů se nijak výrazně neliší. Všichni bychom rádi viděli posuny v léčbě, nové preparáty, lepší péči v rámci systému nebo silnější propojení komunity kolem vzácných onemocnění.

Cesta za splněním těchto našich společných přání je někdy hodně náročná, provází ji zklamání, únava, někdy i vztek nebo chuť se vzdát. Za tým ČAVO vám slibuji, že v ní budeme pokračovat a děkujeme vám za vaši podporu.

Těším se, že naše společné úspěchy a pocit sounáležitosti si všichni připomeneme při letošním Dni vzácných onemocnění. Letos jsme pro něj vybrali motto: „Pro více vzácných chvil.“

I proto nám všem přeji co nejvíce vzácných chvil nejen v tomto roce.

Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO

## Vzácná onemocnění

### Inovativní léky mění osudy pacientů

Primářka dětské neurologie motolské nemocnice Jana Haberlová v obsáhlém rozhovoru pro Forbes popisuje, jak genová léčba nebo lepší diagnostika posouvají možnosti léčby doposud neléčitelných nemocí. Přibližuje také, jak fungují pravidla pro úhradu velmi nákladných postupů.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



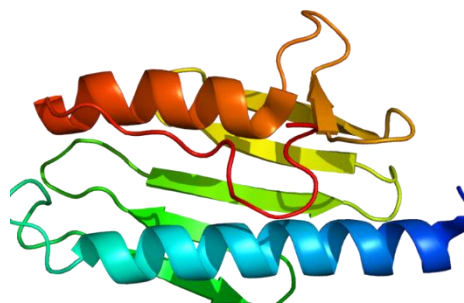
### V brněnském výzkumném centru CREATIC jdou naproti pacientům

Vývoj buněčných a genových léčiv vyžaduje těsnou blízkost pacienta, říká vedoucího nového centra pro výzkum vzácných onemocnění Regina Demlová. Centrum CREATIC začalo fungovat při Masarykově univerzitě v Brně. Proč se excelentní pracoviště zaměřuje právě na tento náročný výzkum?

[CELÝ ČLÁNEK](#)

### Pacienti s Friedreichovou ataxií vyhlížejí nový lék

Jde o dědičné, zatím nevléčitelné onemocnění, při kterém pacienti postupně přestává poslouchat tělo. Friedreichova ataxie se projevuje zhoršenou koordinací pohybů, pocitem závratí či onemocněním srdce a páteře. Nemocní s ní žijí léta, dosud jim však chyběl lék. První by do Česka mohl dorazit už letos na jaře.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



## EMA potvrdila rozhodnutí neobnovit registraci přípravku Translarna

Evropská léková agentura po opětovném přezkoumání potvrdila své původní doporučení neobnovovat podmíněnou registraci přípravku Translarna (ataluren). Tento léčivý přípravek se používá k léčbě pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií. Podle závěrů přezkumu nebyla potvrzena účinnost přípravku.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

## Nejde o peníze, ale o úspěšnost léčby

Při rozhodování o úhradě experimentální léčby se rozhodování pojišťoven řídí především výhledem na úspěšnost léčby. V rozhovoru pro Českou televizi to uvedl náměstek ministra zdravotnictví Jakub Dvořáček. Připustil však, že cena experimentálních léků je vysoká. Pomocť by podle něj mohly společné evropské nákupy.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



## Zdravotnictví



### Stát zveřejní data o péči

Od léta bude možné porovnat, kde čekají pacienti na zákrok déle a jak se liší úspěšnost léčby. Stát plánuje zpřístupnit lidem klíčová data o kvalitě péče v nemocnicích. Nejdříve přijdou na řadu komplexní onkologická centra.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

### Lékaři stáhli výpovědi z přesčasů

Lékaři po celém Česku stáhli výpovědi z dobrovolných přesčasů. Část nemocnic tak začala fungovat ve standardním režimu a vrátila se k plánovaným zákrokům a běžné pracovní době. V některých zařízeních ale vyjednávání s odbory pokračovala i v průběhu ledna.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



### Sestry chtějí vlastní profesní komoru, ministr je podpořil

Zdravotní sestry ožívují svou naději na vznik vlastní profesní komory, která by sestry reprezentovala, hájila jejich zájmy a podílela se na legislativním procesu. Záměr podpořil i ministr zdravotnictví Vlastmil Válek. Česká asociace zdravotních sester usilovala o zřízení profesní komory již před čtyřmi lety.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

## **Covid ustoupil, výrazně se rozšířila chřipka**

Vlna respiračních onemocnění pokračovala v Česku i v průběhu ledna. Zatímco před Vánoci byla častější nákaza covidem-19, se začátkem nového roku se začala šířit chřipka. Častými příznaky byly kromě horeček také bolesti hlavy nebo zvracení. Ke konci měsíce výskyt chřipky dosáhl hodnot epidemie.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



## **Pojišťovny chtějí zřídit koordinátory péče**

Všeobecná zdravotní pojišťovna i některé další uvažují o zavedení koordinátorů péče. Jejich úkolem by bylo zajistit průchod pacientů systémem přes zajištění vyšetření, operací i následné péče. Pozice koordinátorů fungují například v Dánsku nebo Spojených státech.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

---

## Ze světa

---



### EMA loni schválila 77 léků. Včetně průlomových terapií

Osm desítek léčiv usilujících o registraci v EU loni posoudila Evropská léková agentura – z toho většinu z nich s kladným stanoviskem. Nejvíce léčiv přitom směřovalo do oblasti onkologie, nechyběly ani léky na vzácná onemocnění, biosimilars či generika. Pro vzácná onemocnění bylo loni schváleno konkrétně 17 léků.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

---

## Celé články

### Změnit OSUD

Ještě nedávno byla Jana Haberlová poslem špatných zpráv. Jako primářka dětské neurologie motolské nemocnice rodičům dětí se svalovou atrofií často sdělovala, že jejich potomek brzy zemře. Nový lék vše změnil. Teď může dělat to, co si vždy přála – neléčit příznaky, ale uzdravovat.

Usměvavý obličej kudrnatého dvouletého chlapečka zná celý národ. Prakticky se mu nešlo vyhnout. Ještě před pár měsíci byl vidět téměř všude – na internetu, v televizi, v časopisech, v novinách. Dojemný příběh nemocného Martínka trpícího vzácným genetickým syndromem AADC rozněžnil nejednoho Čecha. Lidé přispívali na dárcovském serveru Donio na jeho nákladnou léčbu, kterou pojišťovna neproplácí, a z požadovaných sto milionů korun se nakonec podařilo vybrat přesně 151 284 599 korun.

Ve francouzském městě Montpellier by se tak měla na přelomu ledna a února začít psát nová kapitola Martínkova života, ta šťastnější. Právě tady, ve specializovaném centru, proběhne genová terapie. Rodinu na ni doprovodí i Jana Haberlová, primářka Kliniky dětské neurologie FN v Motole. Právě na tomto pracovišti chlapcovu nemoc diagnostikovali.

"Byl u nás na klinice hospitalizován s nejasnými obtížemi, a když jsme je viděli, řekli jsme, že by mohl splňovat kritéria syndromu AADC, vzácného onemocnění, které způsobuje centrální poruchu hybnosti," vzpomíná primářka. Po provedení testů lékaři diagnózu potvrdili a zjistili, že léčba existuje a Martínek by z ní mohl profitovat. Informovali rodiče, ti se obrátili na pojišťovnu, dozvěděli se, že žádné peníze nedostanou, a tak vsadili na lidskou dobrotu. A český národ tohle umí, když je potřeba, semkne se a pomůže. "Je pravda, že když sbírku spouštěli, přišla mi požadovaná částka dost ambiciózní. Překvapilo mě, jak rychle se peníze vybraly," dodává Jana Haberlová. Přitom to nebylo poprvé, co se dárci složili na nákladnou léčbu.

Před Martínkem měla primářka v péči Maxíka, trpícího SMA, tedy spinální svalovou atrofií. Na něj tehdy lidé přispěli přes šedesát milionů korun. Maxík se tak před třemi lety stal prvním pacientem v Česku, který dostal do té doby nejdražší lék na světě. Teď ho o tento "titul" připraví Martínek. Přesto právě Maxík byl průkopníkem léčby SMA v České republice. I díky němu už se na ni nemusejí rodiče skládat, ale proplácí ji pojišťovna.

\* Co se tehdy změnilo?

Začnu trochu zeširoka. Lék pro Maxíka nebyl v té době registrován v EU, byl dostupný v USA, nikoli v Evropě. Ale rodina tu léčbu chtěla, proto se rozhodla, že půjde cestou samoplátce s tím, že my bychom jako klinika sepsali žádost o užití neregistrovaného léku, takzvaný specifický léčebný program. To je nutná podmínka k použití léčivého přípravku, který není schválen v EU, ale jinde na světě ano. Museli jsme mít souhlas ministerstva zdravotnictví, ministerstva životního prostředí i státního ústavu pro kontrolu léčiv. Vypsali jsme tehdy program pro tři rodiny, protože kromě Maxíka šlo ještě o dva pacienty se stejnou diagnózou. Rodiny spustily sbírky, ale protože celá kauza dostala i politický rozměr, rozhodl nakonec bývalý premiér Andrej Babiš, že u všech dětí bude léčba uhrazena ze zdravotního pojištění. K čemuž nakonec došlo jen u dvou z nich. U třetího pacienta jsme nakonec léčbu

nedoporučili, a to z důvodu vysokého rizika nežádoucích účinků. Následně byl tento lék schválen v EU a tím se otevřela cesta pro další české pacienty, aby mohl být lék standardně hrazen z veřejného pojištění. Vybrané peníze pro Maxíka si ale nikdo nenechal. Jsou ve fondu, kde se využívají na podporu všech pacientů s SMA. Jsou z nich hrazeny zejména zdravotní pomůcky nebo rehabilitační pobyty.

\* Je možné, že podobný průběh odstartuje i Martínkova léčba? Že ji nakonec také začnou pojišťovny proplácet?

To bude určitě na zvážení a neobejde se to bez emocí. S diagnózou AADC syndromu, jaký má Martínek, jsou v Česku prozatím známi pouze dva pacienti. Přesto se dá předpokládat, že jejich počet se bude zlepšující se diagnostikou a osvětou zvyšovat. Možná už dnes tu jsou další pacienti, jen o nich nevíme. Finanční náklady na celkovou léčbu u této diagnózy tím budou stoupat, a proto jsem ráda za to, že sbírka na Martíňka otevřela diskusi, do jaké míry jsme jako společnost schopni hradit tyto nákladné léky a za jakých podmínek. Do budoucna, s rozvojem technologií a znalostí v medicíně, lze očekávat rychlý nárůst vysoce finančně nákladných léků. Aktuálně jedním z nových trendů v medicíně je právě genová léčba, jejíž vývoj je velmi drahý. Přesto je to trend, který se nedá zastavit, neboť přináší naprosto unikátní možnosti léčby i u nemocí doposud zcela neléčitelných. Nárůst počtu, ale i ceny není lineární, nýbrž exponenciální. Proto je potřeba o tom diskutovat a nastavit pravidla, v jakých případech se bude, nebo nebude ta inovativní léčba hradit.

\* Vy už jste naznačila, že v genové léčbě dochází ke značnému vývoji. Průlomový byl především lék Zolgensma, který byl poprvé podán právě Maxíkovi. Pro vás jako lékařku, která se zabývá nervosvalovým onemocněním, kam SMA spadá, to musí být velká úleva. Do té doby jste byla pro rodiče spíše poslem špatných zpráv, protože nemoc končila předčasnou smrtí.

Ano, je to velký posun. Dříve jsme s rodiči často diskutovali o možnostech zachování života pouze v případě napojení na přístroj – umělou plicní ventilaci. Druhou alternativou bylo předčasné úmrtí. I přes napojení na umělou plicní ventilaci tyto děti ale měly těžkou poruchu hybnosti, byly plně nesoběstačné, měly často problém i s polykáním. Přesto byly rodiny, které šly touto cestou. Teď jsou výhledy mnohem víc optimistické. V neurologii je celá řada geneticky podmíněných, ale i získaných onemocnění. Před léčbou se SMA řadila mezi ta nejčastější, která způsobovala úmrtí v novorozeneckém a kojeneckém věku.

Přitom to jsou velmi chytré a veselé děti, a zejména když mají handicap od začátku, nepřijde jim to divné, nevědí, co všichni kolem nich řeší. Jsou to velmi optimističtí pacienti a i v dospělosti, když přežijí, mají přes své těžké postižení obvykle chuť do života a touhu pracovat. Teď, díky léčbě podané v jakémkoli věku, mohou i plánovat – najednou vědí, že se jejich obtíže nebudou zhoršovat, ale zastaví se. A za tu možnost jsem velmi vděčná.

\* V čem léčba pomohla nejvíce? Dokáže nemocného zcela vyléčit?

U spinální svalové atrofie jsme nejdříve začali léčit příznakové děti. A zjistili jsme, že čím dříve je léčíme, tím je efekt lepší a vyšší. S ministerstvem a pojišťovnami jsme se dohodli, že spustíme pilotní projekt novorozeneckého screeningu. Teď tedy SMA vyhledáváme ihned po narození, a pokud je test



pozitivní, diagnózu potvrdíme a následně se domluvíme s rodiči na léčbě. A už máme i pacienty, kteří mají stejnou genetickou odchylku, jako měl Maxík, dostanou tedy stejnou léčbu, to znamená jednorázovou infuzi. Ty děti jsou klinicky zdravé a vy na nich nic nepoznáte. A je to jen tím, že se nemoc podchytila včas, ještě před rozvojem klinických obtíží. Takže to je za těch pět let neuvěřitelný pokrok. Nejdříve tu nebyla žádná léčba, následně se objevily léky, které uměly stabilizovat nemoc, a teď máme i možnost léčit u některých dětí nemoc před rozvojem obtíží.

\* Projekt už skončil?

Ano, byl dvouletý a trval do konce loňského roku. Od ledna toho letošního už by se měl stát součástí standardního novorozeneckého screeningu. Z patičky odebereme krev, kterou nanese na suchý filtrační papír, a z toho vzorku se dá otestovat spinální svalová atrofie. Rodiče musejí dát s testem písemný souhlas, ale apelují na ně, aby to určitě udělali. Není se čeho bát, miminko u toho nijak nestrádá, ale včasné odhalení může znamenat úplně jinou kvalitu života, než kdybychom na nemoc přišli se zpožděním, byť i pár měsíců.

\* Jak je na tom Maxík dnes, tři roky po léčbě?

Z našeho pohledu byla léčba úspěšná. Maxík neměl žádné nežádoucí účinky a byl tam jasně vidět její efekt. Chlapeček už podstoupil léčbu i předtím, kdy dostával opakovaně injekce přímo do páteřního kanálku. Nová léčba je jednorázová, už to je velký benefit. Z pohledu laika, který ho uvidí, může být překvapení, že není úplně zdravý, že má určitý handicap, ale to se vědělo od začátku. Ani u Martínka se nedá očekávat úplné uzdravení, ale spíše zlepšení stavu. I to ovšem může být z pohledu pacienta relativně významné, kdy z ležícího může být stojící a chodící.

\* A jsou lékaři schopni odhalit genetickou nemoc už v průběhu těhotenství, případně zahájit ještě v prenatálním období její léčbu?

Dnes jsme schopni vyšetřovat buňky plodu z periferní krve matky, takže pokud víme, o jakou genetickou jednotku se jedná, dá se to teoreticky zjistit už v průběhu těhotenství. Není na to však schválená žádná léčba. Pokud bychom zjistili nějaký závažný genetický defekt, je možné jen přerušit těhotenství. V USA nicméně probíhá takový experiment, kde se podává sirup, který by měl přecházet přes placentu do plodu dítěte. Už je tam popsán jeden případ, kdy matka užívala lék během těhotenství, protože věděla, že její dítě má genetickou odchylku. Zatím ale neznám výsledek, takže nemohu potvrdit, zda to mělo úspěch. Uvidíme, co přinese budoucnost. Výhodou je, že s léčbou můžeme začít ihned po narození. Ale bohužel, i když dnes máme dostupný novorozenecký screening, některé děti, které vidíme ihned po narození, už mají nemoc natolik rozvinutou, že i kdybychom je léčili, přežily by jen s těžkým handicapem. Většinou tedy po dohodě s rodiči necháme miminka přirozeně odejít a léčbu nezahájíme. To jsou ale opravdu výjimečné případy.

\* Proč musí Martínek kvůli léčbě do Francie? Proč není lék dostupný i u nás v České republice?

Jsou to inovativní léčby a ty potřebují mít nejenom lék, ale i zázemí a tým specialistů, který ho bude schopný podat. A my zatím nemáme v naší zemi akreditované centrum, i když se nabízí ho mít. Přesto je nezbytné splnit řadu podmínek. Jednou z nich je třeba lékárna, která je schopná připravit genovou

léčbu. Na to musíte vybudovat celou infrastrukturu a k tomu jsou potřeba peníze. Dosud tady ta potřeba nebyla, a tak není ani to zázemí, bez něj se u nás léčba provádět nedá. I proto se pojedeme podívat do Francie, jak se to dělá, abychom ji mohli v budoucnu přenést do České republiky. Protože to bude výrazně levnější než v zahraničí.

\* Přesuňme se od vašich pacientů na chvíli k vám samotné. V oboru dětské neurologie patříte ke špičce. Proč jste se pro studium medicíny vlastně rozhodla? Měla jste k tomu rodinné dispozice?

U nás v rodině nikdo lékař není. Mě akorát těšila biologie, na gymnáziu nás ji vyučovala skvělá paní učitelka. Na medicínu jsem tak šla i díky ní. Po škole jsem od začátku chtěla na neurologii, na dospělou, ovšem v Praze tehdy nebylo volné místo, tak jsem skončila v Lomnici nad Popelkou, odkud jsem se přesunula na neurologii do Jilemnice. Strávila jsem tam rok, ale chtěla jsem zpátky do Prahy. Nakonec se uvolnilo místo na dětské neurologii, kde už jsem zůstala. A neměnila bych. Je to hezký obor, jehož velkou částí je vývojová neurologie, tedy přirozený vývoj nervového systému od narození do doby, než dítě dozraje, což je z pohledu fyziologie nesmírně zajímavé.

\* Čím vás neurologie přitahovala?

Líbila se mi její komplexnost, složitost. Máte příznaky, indicie a snažíte se objasnit, co tomu pacientovi je. Má vnitřní logiku, musíte nad tím hodně přemýšlet. Začala jsem se věnovat nervosvalovým onemocněním, protože tehdy se na ně na oddělení zaměřoval pouze jeden lékař a bylo potřeba, aby to začal dělat ještě někdo další. Díky té metodě jsem se začala setkávat s pacienty,

kteří toto onemocnění měli.

A postupem času mi nebyl jedno jejich osud, proto jsem se zajímala o to, zda se nedá péče nějak zlepšit, což se postupně stalo realitou. Můžete se zaměřit na příznakovou léčbu, posléze jsme sem přivedli první klinické studie experimentální léčby. A pak jsem si řekla, že by bylo dobré se někde naučit o takové pacienty starat. A odjela jsem i s celou rodinou na rok do Anglie.

\* Co vám tahle zkušenost dala?

Hodně. Pracovala jsem tam jako dětská neuroložka právě s pacienty s nervosvalovými nemocemi, naučila jsem se, jak k nim přistupovat a jaké jsou nové možnosti léčby. A když jsem se vrátila, založila jsem v Motole Neuromuskulární centrum. Za těch deset let se nám podařilo dosáhnout evropské úrovně. Dává nám smysl, aby se v budoucnu děti s těmito diagnózami koncentrovaly do center, kde se jim dostane odborné pomoci. Je to reakce na rozvoj léků a možností práce s pacienty, kteří trpí nějakým vzácným neurologickým onemocněním. S SMA se ročně rodí asi deset dětí, neměly by se léčit na dvaceti různých místech po celé zemi, ale tam, kde mají s touto diagnózou zkušenosti. A ty si vyměňujeme i s kolegy po celém světě. Spolupracujeme tak například s neurosvalovým centrem v Newcastle, které je na tomto poli jedním z lídrů.

\* Předpokládám, že vzácné genetické onemocnění existovalo už v historii. Nebo se začalo rozvíjet až v moderní době?

Geneticky podmíněné nemoci tu byly vždy, ale my jsme je neuměli diagnostikovat. To se změnilo s rozvojem genetiky, což je boom posledních třiceti čtyřiceti let. Zlepšuje se technologie diagnostiky, kdy můžeme testovat najednou stovky až tisíce genů, třeba v amerických centrech jsou schopni do několika hodin dát výsledek celé vaší DNA a díky tomu máme větší objasněnost. A jakmile máte příčinu, na tu nasedne klinický výzkum a s odstupem i možnost kauzální léčby. A každým rokem přibývají nové a nové.

\* Jak k takovému onemocnění dítě přijde, když oba rodiče jsou zdraví? Roli v něm přece hraje genetik.

Když se narodí dítě s genetickou odchylkou, jsou různé možnosti, jak vznikla. Buď k ní dojde v průběhu vývoje plodu, protože každý jsme nositelem tří až pěti odchylek. Další možností je, že rodiče jsou takzvaní přenašeči. Dají vám půlku genetické informace, ale zdravý kód, který mají na druhém chromozomu, to přenašečství překryje. Ale v případě, že přenašeč potká jiného přenašeče pro stejné onemocnění, mají pravděpodobnost 25 procent, že se nakombinují ty dva porouchané geny a u dítěte se projeví onemocnění. To je u SMA poměrně běžné, že jsou rodiče přenašeči a nevědí o tom. Anebo má rodič genetickou odchylku a nemusí o tom vědět či ji má v mírnější formě, ale u dítěte se projeví i na základě jiných genů.

\* Jak vás tak poslouchám, je to velký risk, přivést na svět zdravé dítě.

Rodičům říkám, že je to věc náhody a že je to loterie. Ale nechci nikoho strašit, většina dětí je geneticky zdravá. Nicméně odchylkám se nedá předejít, můžete se nechat otestovat, existují dnes už i komerčně dostupné genetické testy na ty nejčastější genetické odchylky. Nebo se mohou partneři nechat vyšetřit klinickým genetikem a otestovat pro nejčastější přenašečství. Jiná cesta už není.

\* Jak moc je pro vás důležité určit diagnózu včas?

Zcela zásadní. Diagnostika a léčba SMA až v době po rozvoji klinických obtíží už nikdy nevedou k úplnému uzdravení, dítě tak třeba není schopné samo chodit. Nejčastěji se nám objevovali dětská pacienty v prvních dvou letech života. Nezvedali hlavičku, nikdy nepásli koníčky, nikdy se nepostavili, začali chodit špatně, měli atypickou chůzi, až ji zcela ztratili. Čím později se začne s léčbou, tím hůře. Ale když nemoc zachytíme včas, laik by ani nepoznal, že ji dítě má. I proto bych apelovala na rodiče, aby screening neodmítali, protože díky genetické léčbě jsme schopni časněji léčit a zamezit rozvoji příznaků.

\* Co vám dnes dělá radost?

To, že můžeme sledovat vývoj diagnostiky a léčby a jsme toho součástí. Vidím, jaký má pokrok odezvu v pacientech a jejich rodinách. Zním jejich příběhy, jejich osudy, vím, jak to měli těžké, s čím se potýkali. Proto se snažím co nejrychleji ty nové léky přivést k nám do republiky a umožnit, aby je nemocní dostali. Mám radost z toho, že jsme schopni vytvořit v laboratoři umělý lidský gen, který zabalíte do virového vektoru a pak vpravíte do těla pacienta a vidíte, jak to u něj zabírá.

\* Nelze se nedotknout tématu dostupnosti neurologické péče. Jak dlouho se na vyšetření na vašem oddělení čeká?

Záleží na diagnóze, některé dětské pacienty přijmeme automaticky, když je to prokázána svalová nemoc a spadají do našeho regionu. Pak se snažíme, aby ten termín byl do tří měsíců. Pokud ale přijdete z "ulice" s nejasnou diagnózou, je to složitější a počkáte si i několik měsíců. Doporučila bych proto, aby si rodič našel dětského neurologa v místě bydliště, který udělá screening, a až když není schopen pacienta vyřešit, jej pošle k nám. Nejdříve do ambulance, posléze k nám do centra. To už ale musí mít příznaky, které ukazují na podezření na nervosvalové onemocnění.

\* A neztěžuje vám trochu práci fakt, že dnes se neurologické choroby vidí i tam, kde nejsou? Mnohdy nejde o to, že jsou děti nemocné, ale jen neposlušné.

Určitě, a takových případů není málo. Vzpomínám si na žádanku od jednoho neurologa, který k nám poslal dítě s tím, že zlobí. Cítíme mnohem větší tlak ze strany rodičů na pediatry, aby jejich dítě řádně vyšetřili pro odchylky, které my považujeme v rámci normálního vývoje jen za nějakou reakci na podněty v okolí. Takže určitě by nám pomohlo tyto pacienty zachytit už v ordinacích praktického lékaře. Protože dětských neurologů je stále málo a vychovat nové trvá po škole minimálně pět let.

\* Projevuje se u vás i profesionální deformace? Když jdete po ulici, sledujete ostatní lidi a tipujete, kdo z nich by mohl nějakou neurologickou odchylku mít?

Ano, tuhle tendenci mám. Jak u vlastních dětí, tak u cizích lidí. A rodina už na mně pozná, kdy sleduji lidi, jak se pohybují, a snažím se odhadnout, co jim asi je. Ale nikdy jsem neměla nutkání k někomu na ulici přijít a říci mu, ať se jde vyšetřit, protože může být nemocný. To bych udělala jedině tehdy, kdyby můj názor chtěl slyšet.

\* Pamatujete si ještě na svého prvního pacienta se svalovou atrofií?

Když člověk začíná, první pacienti ho velmi formují. A nejde na ně zapomenout. Ten můj skončil na plicním ventilátoru, má velmi těžký handicap, ale stará se o něj rodina, je v domácím prostředí a myslím, že je spokojený. Jsou to mnohdy velmi těžké případy, smutné osudy, kdy se třeba rodina kvůli nemoci dítěte rozpadla. Není to jednoduché, je to velký nápor na psychiku a ne každý to ustojí. I proto si zaslouží můj velký obdiv, nejen za to, že se nevzdávají. A pokud jim v tom boji s nemocí mohou jen trochu pomoci, udělám to.

*Zdroj: Forbes Česko*

## CENTRUM CREATIC

mluvčí 2,

-----

Český rozhlas Brno, den na Moravě.

mluvčí 3,

-----

Masarykova univerzita v Brně zahájila unikátní projekt, začíná tam pracovat centrum Creatic, které se bude věnovat výzkumu a vývoji léků na vzácná onemocnění, na jejichž léčbu zatím žádné medicínské řešení neexistuje. Povede ho doc. Regina Demlová, a právě ona je ve teď se mnou ve studiu, dobrý den, vítejte u nás.

mluvčí 1,

-----

Dobrý den, děkuju za pozvání.

mluvčí 3,

-----

A od mikrofону vás všechny, vážení posluchači, zdraví Zuzana Kopuleťá. Paní docentko, na úvod, pojďme si rozklíčovat ten název. Vyslovila jsem to vůbec dobře, já předpokládám, že to zkratka. Takže co se zatím skrývá a jak to budete nazývat? Budete to nazývat tou a zkratkou? Anebo budete říkat nějaký delší cizojazyčný název.

mluvčí 4,

-----

Už jsme to tak v rámci lékařské fakulty Masarykovy univerzity vlastně si zažili, že tomu centru říkáme opravdu centrum Creatic, byť je to zkratka a je to vlastně z angličtiny jako centrum excellence pro vlastně výzkum, vývoj, ale taky výrobu léčivých přípravků pro moderní terapie pro vzácná onemocnění. A to Cr na začátku je také, jako, že to je tedy Central Europe, čili centrum, které v podstatě v rámci té centrální, respektive střední Evropy je zatím velmi unikátní, byť takováto centra na západ od nás v rámci Evropy a samozřejmě i dále ve světě existují, čímž myslím, že existují na akademické půdě nebo na půdě třeba zdravotnického zařízení, čili na té nekomerční bázi.

mluvčí 3,

-----

Je to už starší nápad, který se teď podařilo zrealizovat, nebo to bylo okamžité vnuknutí.

mluvčí 4,

-----

Ten nápad je v podstatě starý plus minus už tři roky, protože to bylo to období v roce vlastně 2021, kdy jsme se v rámci lékařské fakulty a zejména vedení lékařské fakulty rozhodli, že bychom zkusili požádat o poměrně, nebo ne poměrně, ale opravdu velký evropský projekt s významným financováním proto, abychom podpořili nějaký excelentní výzkum a to, proč zrovna Creativ. V podstatě právě po diskuzi s kolegy i s vedením lékařské fakulty jsme řekli, že bychom chtěli podpořit výzkum, který jde blízko k pacientům, a protože lékařská fakulta má svá pracoviště v rámci fakulturních nemocnic brněnských a spolupráce napříč Českou republikou, tak jsme vlastně přišli k závěru, že bychom chtěli posílit něco, co v té době už na fakultě bylo, existovalo a, a existuje v rámci farmakologického ústavu, který vlastně vedou, a to je vývoj tzv. buněčných léčiv? A proč? Na lékařské fakultě? Protože to jsou typy terapií a léčiv, které se vlastně nevyrábí nějakou syntézou chemickou, ale vyvíjí se a vyrábí se s buněk vlastního pacienta, čili vy nejdřív potřebujete toho pacienta s tou danou diagnózou, následně se z jeho buněk, vlastně ty se přetváří tak, aby se třeba vylepšily jeho vlastnosti nebo změnily jeho vlastnosti a pak se zase tomu stejnému pacientovi aplikují zpět, čili tam ta blízkost toho pacienta je úplně zásadní pro vývoj těchto typů léčiv, kterým se říká právě ty léčiva pro moderní terapie. A v té české verzi, to znamená pro ty buněčné a genové terapie.

mluvčí 3,

-----

Centrum má být nadějí pro lidi se vzácnými onemocněními. Ne všem našim posluchačům možná je jasné, o jaká onemocnění jde či kterým onemocněním říkáme vzácná, jak mnoho jich v populaci je a proč právě pro ně jsou ta léčiva tak těžko dostupná nebo vůbec žádná?

mluvčí 4,

-----

Termín vzácné onemocnění má naprosto jednoznačnou jako skoro právně danou jako definici a znamená to, že tím onemocněním nesmí trpět více než pět na 10 000 obyvatel v Evropě nebo jeden na 2000 obyvatel v Evropě, čili když bysme si to přeložili na Českou republiku. Tak tím konkrétním vzácným onemocněním by nemělo trpět více než de facto 5000 jakoby pacientů takových vzácných onemocnění, ale nesmírně velké množství, dneska se uvádí něco mezi 7–8000 vzácných onemocnění, takže ono to tak vzácná věc jako není a současně to taky znamená, že třeba v České republice ÚZIS, což je ústav vlastně pro informace ve zdravotnictví, uvádí, že v rámci České republiky takových pacientů je asi 500 000, půl milionu.

mluvčí 3,

-----

To je ohromující číslo, přiznám se, že jsem to ani nečekala. Proč právě pro tyto lidi je tak náročné ta léčiva vyvinout? Já jsem si to osobně vysvětlovala tak, že jich není moc. Čili farmaceutickým firmám se nevyplatí pro ně ta léčiva vyvíjet, protože by byla asi strašně drahá a nebylo by tolik odběratelů, aby se ta investice vrátila.

mluvčí 4,

-----

To máte trošku pravdu, ale tam těch 500 000 a pacientů se vzácnými onemocněními je toto číslo, těch 500 000, ale je to rozdrobeno třeba mezi 2000 chorob, a to by znamenalo vývoj 2000 léků.

mluvčí 3,

-----

Což není možné.

mluvčí 4,

-----

Což v podstatě není možné jako právě proto, že ten finální uživatel je malá skupinka lidí třeba ve stovkách.

mluvčí 3,

-----

V této souvislosti mě napadá otázka, jak si ty choroby budete vybírat? Bude to podle velikosti skupiny těch pacientů nebo podle toho, jak je pro vás to onemocnění zajímavé?

mluvčí 4,

-----

To asi určitě ne. Já nemůžu odpovědět na to, že je pro nás nějaké onemocnění zajímavé, ono je to o té potřebě těch pacientů, čili pro některá vzácná onemocnění ta léčiva třeba již i existují a pro jiná ne, takže se soustředíme na ta, pro která neexistují. Dále samozřejmě naše zkušenost je určitým způsobem jako limitovaná a spolupracujeme i se zahraničními centry, konkrétně naším partnerem je

Fraunhofer institut teda v Německu, kteří už na řadě léčivých přípravků tohoto typu pracují a my se vlastně k tomu jejich výzkumu přidáváme a pak je budeme u nás vlastně vyvíjet a vyrábět pro ty české pacienty, čili ono je to dáno vlastně kombinací věcí, jedna věc je nedostupnost léčivých přípravků pro to, které vzácné onemocnění, současně jakýsi výzkumný plán, který existuje právě i v naší kooperaci s mezinárodními centry, konkrétně především s tím fraunhoferem, no a pak taky stavíme na tom, že my se již v nějaké oblasti pohybujeme, my nestavíme úplně na zelené louce, jak se říká, my i v rámci teda lékařské fakulty již v tuto chvíli vlastně nějaké vyvinuté léčivé přípravky máme, konkrétně dva a jeden z nich cílí na dětské onkologické pacienty a v té onkologii bychom se chtěli pohybovat i nadále a pak jsou to pacienti takzvaně s nemocí motýlích křídel, takže to jsou pro nás ta startovací onemocnění s tím, že to, co máme teď naplánováno v těch nejbližších letech, se dotýká především onkologie a pak také dětských pacientů, kteří v tuto chvíli ještě mají tzv. neznámou diagnózu. To jsou děti, které mají celou řadu různých symptomů, které v podstatě na tu svou diagnózu jakoby čekají, ono to má opravdu svůj termín jako and diagnóz patients, čili pacienti bez známé a diagnózy, ale očividně s nějakým onemocněním, které třeba nebylo pojmenováno, a to, jak vy jste se ptala vlastně, proč ta léčiva už nejsou, proč se ten výzkum už neposunul dříve? Já si myslím, že to velmi souvisí i s postupem vlastně diagnostiky těch onemocnění, s těmi molekulárně genetickými vyšetřeními, které tady 10 let, 15 let zpátky vůbec třeba nebyly v takové míře jako dostupné pro třeba naše české pacienty, takže tam já vidím posun v tom, že se vůbec pak o těchto pacientech ví, že se umí zdiagnostikovat a že se budeme snažit alespoň pro některé z nich pomoci vývojem nějakého konkrétního léčiva.

mluvčí 3,

-----

Hostem ve studiu je dnes doc. Regina Demlová, přednostka onkologického ústavu lékařské fakulty Masarykovy univerzity a také vedoucí centra Creatic, po písničce budeme v našem povídání o vývoji léků na vzácná onemocnění pokračovat.

mluvčí 2,

-----

Český rozhlas Brno den na Moravě.

mluvčí 3,

-----

Ve studiu Českého rozhlasu Brno je dnes se mnou doc. Regina Demlová, přednostka farmakologického ústavu lékařské fakulty Masarykovy univerzity a vedoucí centra Creatic. Před písničkou jsme mluvili o tom, jak toto centrum vzniklo, jakým onemocněním se bude věnovat, a také jsme trochu nastínili otázku, proč je tak náročné a těžké na vzácná onemocnění najít lék. Mě by teď nezajímalo, jak vlastně ten vývoj těch léků probíhá? Ono u některých léků jsou to roky až třeba desetiletí. Bude to tak i u vás? Protože mě zaujal, že ve zprávě, která byla věnována centru Creatic, rektor prof. Bareš řekl,



že jste takovým světlem pro pacienty se vzácným onemocněním, takže když se to vaše světlo nad nimi může rozzářit.

mluvčí 4,

-----

Předpokládáme, že ta cesta toho vývoje léčiva už nebude tak dlouhá, jak se běžně uvádí u těch chemických léčiv, kde to bylo opravdu nebo je pořád mezi těmi 10, 15 lety. S těmito typy léčiv, kterým, jak jsem se snažila vysvětlit, se říká teda tzv. moderní terapie, neboli tedy ty buněčné či genové terapie, kde to léčivo opravdu vyrábíme z buněk konkrétního pacienta, který trpí tou diagnózou třeba, tak tam odpadají některé fáze PRE klinického výzkumu na laboratorních zvířatech, protože nejsme schopni nasimulovat třeba úplně identicky to dané onemocnění u toho zvířete a ta doba se přece jenom o něco zkracuje, takže tam předpokládáme, že ten vývoj třeba toho našeho léčivého přípravku konkrétního, kterého jsme si jako v Creaticu vzali jako prvního, které bychom chtěli vyvíjet právě s těmi kolegy ze zahraničí společně v rámci výzkumného projektu, tak tam předpokládám, že do nějakých pěti let bysme se dostali vlastně k léčivu, které už v rámci klinické studie potom podáme vlastně k pacientům, samozřejmě ten lék nebude v tu chvíli registrovaný, ten se bude nacházet v té klinické studii, ale dostane se k pacientům za nějakých kontrolovaných podmínek, a to je taky jeden z těch důvodů, proč klinické studie jsou potřeba. Nejen proto, aby jako se léčivo jednou zaregistrovalo a bylo všeobecně používané, ale také, aby v těch speciálních případech, jako jsou třeba vzácná onemocnění, anebo třeba onkologie, aby se ten léčivý přípravek v tom pacientovi vlastně dostal už cestou právě té klinické studie, kde vlastně můžeme taky hovořit o tom, že studujeme jeho bezpečnost, ale samozřejmě také účinnost toho léčivého přípravku.

mluvčí 3,

-----

Kolik potřebujete peněz, abyste dopravili takovýto lék k jednomu jedinému pacientovi?

mluvčí 4,

-----

To je otázka financování těchto v podstatě nejnákladnějších terapií, je docela komplikovaná a my víme a jistě si možná posluchači vzpomenout na nedávnou kauzu genové terapie pro pacienta Martínka, na kterého se vlastně pořádala sbírka, jehož jeden jediný lék měl stát nebo stojí těch 100 000 000 Kč, což je samozřejmě neuvěřitelně obrovská suma peněz, to je také ten důvod, proč vývoj těchto léčiv by měl probíhat nejenom na té komerční bázi, ale i v těch nekomerčních výzkumných centrech, pokud samozřejmě splní všechny podmínky tak, aby ten lék byl bezpečný a účinný, protože my jsme schopni vyrábět a pak podávat v rámci té klinické studie to léčivo za podstatně nižší finanční částku právě proto, že my tam nepotřebujeme a nesmíme ani promítat nějaké zisky pro akcionáře, to, co vlastně farmaceutická firma běžně dělá a není to nesprávné, to je prostě průmysl a průmysl samozřejmě si počítá svůj náklad a svůj zisk a musí uspokojit. Jak o obě ty strany té mince na té

nekomerční bázi. Je to jednodušší v tom smyslu, že my rozhodně fungujeme v neziskovém prostoru, čili my vlastně promítneme do těch nákladů opravdu samozřejmě ten výzkum, ale na ten se snažíme získávat grantové evropské peníze a pak tu vlastní vývoj a výrobu a my třeba víme, že ta naše dendritická vakcína pro dětské onkologické pacienty stojí plus minus nějaký ten, ten vývoj a výroba asi milion korun, takže to je trošku odpověď na to, že i tyto typy léčivých přípravků nemusí být až tak extrémně drahé, pokud se podaří ustavit tato centra excellence, která jsou schopna obdobného procesu vývoje a výroby, jako je třeba farmaceutická firma za stejných v podstatě podmínek, protože i ty naše laboratoře vývojové a pak i ty výrobní schvaluje Státní ústav pro kontrolu léčiv. Je to prostě zcela kontrolovaný proces, jen ty naše vlastně náklady jsou nižší a pak i finální cena toho výrobku, je to léčivého přípravku, v tomto případě je nižší, než je obdobné léčivo vyráběné v rámci komerční průmyslové výroby, protože tam farmaceutický průmysl samozřejmě kalkuluje se ziskem a s profitem a svými akcionáři.

mluvčí 3,

-----

Vám se na rozjezd toho centra Creatic nebo na rozjezd možná není správné slovo. Je to, myslím, pětiletý grant, podařilo získat 15 000 000 EUR. Když jsem to četla, zdálo se mi, že to hodně peněz, když vás teď poslouchám, kolik ten výzkum stojí, tak dostávám strach, jestli to opravdu je dostatečné a jak budete získávat další peníze.

mluvčí 4,

-----

Já si vás ještě dovoluji opravit, získali 15 000 000 EUR z evropského projektu a k tomu je ještě komplementární financování národní, dalších 15 000 000 EUR, takže máme dohromady 30 000 000 EUR, což už je rozhodně pro pětiletý projekt určitě suma peněz, která nám napomůže rozšířit ty výrobnější prostory tak, abychom byli schopni vyrábět více těch léčivých přípravků. Přijmout i posílení personální a nastavit prostě procesy tak, abysme opravdu za těch pět let zbudovali zcela funkční celek, ale velmi správně říkáte, že tyhle peníze nám nebudou stačit na i ten vlastní třeba výzkum a ten další vývoj těch dalších a léčiv a zejména celou tu udržitelnost Creaticu, protože já mu neříkám projekt, já říkám vlastně, že jsme získali projekt na vybudování centra, to centrum je vlastně od 1. ledna. 2024 již samostatnou součástí Lékařské fakulty Masarykovy univerzity a naším snem a doufejme, že se nikdo z nás nemýlí. Je centrum Creatic udržet na další desetiletí. Čili kde budeme získávat peníze? Bude to ten náš byznys model, když to tak jako řeknu, je vícezdrojové financování, určitě zase budeme získávat další grantové výzkumné projekty, pak bychom chtěli nabízet i jako služby ve smyslu té naší znalosti toho našeho know how, čili třeba vzdělávací věci atd. a, a současně ty vyvíjené léčivé přípravky, pokud prokážeme v rámci fáze jedna jejich účinnost a bezpečnost, tak nějakou cestou dostat k pacientů a zavít i zdravotní pojišťovny. Do modelu financování. Pokud by se nám toto povedlo a v tomto případě bychom vyloženě prošlapávali cestu na té národní úrovni, protože ten model jako zvyklí není, ale je možný, protože jsou země v zahraničí, které takto fungují, je to třeba Holandsko, jsou to skandinávské země, ten model je možný a je možný v rámci legislativního ukotvení, které by znamenalo prostě určité drobné úpravy, ale nebylo by to nic protizákonného ve finále, tak by tam byl i vstup těch

plátců péče, kteří by finálně byli schopni třeba uhradit ty léčivé a přípravky a ta přidaná hodnota tohoto modelu je v tom, že alespoň pro některá léčiva vyráběna na té nekomerční půdě bychom vlastně ušetřili finance nás všech, kteří přispíváme do všeobecného zdravotního pojištění.

mluvčí 3,

-----

Paní docentko, mně nezbyvá, než vám do vaší práce popřát hodně energie, hodně úspěchů a budeme všichni doufat, že to světlo, kterým byste měli pro ty lidi se vzácnými onemocněními být, takže opravdu rozsvítíte. Já vám mnohokrát děkuji, že jste přišla do našeho vysílání a budu se těšit na slyšenou, protože určitě spoustu zajímavých informací budete mít i do budoucna, takže díky a na slyšenou.

mluvčí 4,

-----

Já samozřejmě taky moc děkuju za pozvání a těším se. Při nějaké třeba další příležitosti zase posluchačům říci, kam jsme se posunuli.

mluvčí 3,

-----

Vám, vážení posluchači, děkuji za pozornost, ještě připomenu, že mým dnešním hostem byla doc. Regina Demlová z centra Creativ, která je přednostkou farmakologického ústavu lékařské fakulty Masarykovy univerzity. Od mikrofonu se loučí Zuzana Kopuleťá, mějte se krásně.

*Zdroj: Český rozhlas Brno*

## Ráno si odnesou šálek kávy, druhý den už ne. Pacienti s Friedreichovou ataxií vyhlíží nový lék

Jde o dědičné, zatím nevyléčitelné onemocnění, při kterém pacienti postupně přestávají poslouchat tělo. Friedreichova ataxie se projevuje zhoršenou koordinací pohybů, pocitem závratí či onemocněním srdce a páteře. Nemocní s ní žijí léta, dosud jim však chyběl lék. První by do Česka mohl dorazit už letos na jaře.

Friedreichova ataxie je vzácné onemocnění, které se nejčastěji projevuje mezi desátým a patnáctým rokem věku, ale obtíže s ní spojené mohou přijít i v časném dětství nebo po šedesátce.

Příznaky nastupují plíživě a většinou platí, že čím později, tím je postup onemocnění pomalejší. Člověka plného síly, třeba i sportovce, dokáže Friedreichova ataxie postupně připravit o práci, koníčky i běžné denní činnosti, a nakonec vede k tomu, že pacient je plně odkázán na pomoc okolí.

Až donedávna na Friedreichovu ataxii neexistoval žádný lék. Dosud jsme měli k dispozici pouze léčbu symptomů. To znamená, že jsme se snažili rehabilitací ovlivnit nejdříve a nejvíce se zhoršující poruchu koordinace, říká lékařka Alena Zumrová, zakladatelka specializovaného Centra hereditárních ataxií FN v Motole.

Situace pacientů se ale mění. Evropská léková agentura nyní řeší registraci prvního léku, jenž je určen přímo k léčbě Friedreichovy ataxie.

### Jak se onemocnění projevuje

Friedreichova ataxie způsobuje postupné zhoršování koordinace pohybů trupu a končetin, avšak problémy se objevují i v pohybech očí, polykání či artikulaci řeči.

Proto pacienti na okolí působí dojmem, že jsou opilí. Mohou ji provázet také bolesti hlavy, zad či nohou v důsledku rozvoje skoliózy páteře a deformit nártů. Velkou komplikací je u některých pacientů onemocnění srdce (kardiomyopatie), poruchy nálad, kognitivních (rozpoznávacích) funkcí a zvýšená únava.

Mezi pacienty s Friedreichovou ataxií je také častější výskyt cukrovky (diabetu mellitu). V pozdějších stádiích nemoci dochází ke zhoršování zraku, sluchu a dalším přidruženým obtížím.

### Jako loutka na provázcích

Když chci někomu vysvětlit, jak se cítím, říkám, že si připadám jako loutka na provázcích, kdy někdo nade mnou stojí a za ty nitky tahá. Když chci třeba něco zvednout, můj pohyb je nekoordinovaný a člověk žije v neustálém stresu, jaká nitka a kam zrovna potáhne jeho ruku, nohu, hlavu nebo trup, popisuje v pořadu Klíč Jakub Procháska.

První projevy nemoci zaznamenal ve 14 letech, ve 23 letech mu lékař sdělil diagnózu. Bylo to v době, kdy jsem měl nějak rozjetou kariéru, chtěl jsem do světa, otevřít si vlastní restauraci a najednou to vše padlo, říká s tím, že sdělení diagnózy lékař nepodal příliš citlivě. Máte Friedreichovu ataxii, která

postihuje celou nervovou soustavu, přestanete postupně chodit, skončíte na vozíku, zhorší se vám sluch, zrak, řeč, srdce a skolióza. Tak se mějte pěkně a na shledanou. Cestu domů autobusem jsem probřečel, protože mi docházelo, že život bude jiný, než jaký jsem si ho představoval, dodává v pořadu České televize z června loňského roku.

## Friedreichova ataxie

Friedreichova ataxie je vzácné dědičné neurodegenerativní onemocnění známé od roku 1863. Její projevy poprvé popsal německý patolog a neurolog Nikolaus Friedreich. Až v roce 1988 bylo zjištěno, že příznaky způsobuje mutace v genu uloženém na devátém chromozomu.

Příčina onemocnění spočívá v tom, že vlákno DNA se na jednom místě kvůli odchylce nepatřičně prodlouží. Následkem toho je narušena funkce bílkoviny nazývané frataxin.

Pacienti s Friedreichovou ataxií se musí sžít s tím, že jim v životě postupně ubývají možnosti. Jak rychle, to bývá individuální, ale potíže se mohou rychle stupňovat a nemocný přestává zvládat práci, záliby i běžné činnosti. Je to nějaký proces a každý se s tím popasuje jinak. Jeden den něco můžu, třeba si udělám kafe a odnesu si ho ke stolu. A druhý den zjistím, že se mi třese ruka tak, že už to sám nezvládnou, popisuje Jakub Procháska.

Hana Hurychová v pořadu Klíč uvádí, že první příznaky onemocnění začala pozorovat ve třiceti letech. Tehdy děti trénovaly v tělocviku gymnastiku a ona jim chtěla předvést cvik na kladině. Netrefila se, ačkoliv před tím s tím neměla žádné problémy. Pak si začala být nejistá při poskytování záchrany závkům. Jindy zase na výletě zničehonic upadla z kola.

Na diagnózu čekala déle než dva roky a v době, kdy už o tom, co stojí za jejím zdravotními potížemi, věděla, otěhotněla s dvojčaty. Lékaři mě varovali, ale v těhotenství se můj stav zlepšil, říká Hana Hurychová s tím, že tehdy ještě dokázala opatrně lyžovat. Z rodičovské už ale musela do plného invalidního důchodu.

Porucha koordinace rukou se typicky projevuje například rozlíváním hrnečku s tekutinou, který pacient nese k ústům. V klidu třes mizí. V dalším průběhu se zhoršuje kvalita řeči – je hůře srozumitelná, sakadovaná. S tím souvisí i porucha koordinace polykacího aktu, kdy dochází častěji k „zakuckání“, říká lékařka Alena Zumrová a dodává: Obtěžující bývá i vývoj pes cavus, což je postupné zvyšování nártu nohou, často s tendencí se stáčení špiček nohou navnitř a zkracováním Achillovy šlachy.

Friedreichova ataxie nutně nemusí zkracovat život. Hodně však záleží na poškození srdce, které se může projevovat u některých pacientů. V Centru hereditárních ataxií v Praze-Motole sledují již řadu let pacientku s touto chorobou, u níž byla úspěšně v pražském IKEM provedena transplantace srdce, jež jí zachránila život.

## Podepisuje se i na psychice

S ohledem na charakter i postup nemoci, která lidem bere soběstačnost, ji doprovází často také deprese. Může je prohlubovat i nepochopení širšího okolí. Narážela jsem na lidi, kteří říkali: Podívejte

se, jak je opilá, a ještě s sebou vláčí děti, vzpomínala Hana Hurychová v pořadu Klíč natočeném v roce 2011.

Nástup projevů nemoci přitom pacient nemůže nijak ovlivnit a nedokáže zvrátit ani zhoršování svého zdravotního stavu. Když už nedokážete chodit bez opory, snažte se nejdříve smířit s tím, že např. ve svých 25 letech budete chodit o holi. Doufáte, že holí dáte najevo, že nejste opilí, když jdete vrávoravě, a vyhnete se tak nepříjemným komentářům. Většina lidí to akceptuje. Jejich pohoršené pohledy se pak v některých případech zamění za soustrastné, což vás zraňuje ještě o něco víc, popisuje jedna z pacientek na webu organizace Frieda sdružující rodiny zasažené Friedreichovou ataxií.

Nevyžádaná pomoc okolí by podle ní vydala na celý román. Omezím se na jeden příklad. Když se podepření o dvě hole blížíte ke dveřím obchodu a doufáte, že se pomocí přidržení za kliku dostanete do schodu přede dveřmi, a ještě pohodlně překonáte metr další cesty, vytrhne vám někdo vycházející z obchodu kliku téměř z ruky. Vy zavrávoráte, a když konečně chytíte balanc, vzhlednete a v očích tohoto ochotného spoluobčana vidíte veliké uspokojení, jak vám na poslední chvíli přispěchal na pomoc, protože bez jeho pohotového zásahu byste určitě spadli, dokresluje žena každodenní potíže, s nimiž se pacienti setkávají.

## Až čtyřikrát více pacientů

V Česku existuje pro pacienty s Friedreichovou ataxií jediné referenční centrum, zabývající se komplexní péčí o pacienty s ataxiemi. Je jím výše zmiňované pražské Centrum hereditárních ataxií ve Fakultní nemocnici v Motole. Od roku 1998, kdy byla zavedena molekulární diagnostika, zde tento typ ataxie potvrdili 90 nemocným, část z nich již, bohužel, zemřela a v současnosti se jich tady léčí 50.

## Jak se onemocnění dědí

Friedreichova ataxie je dědičná. U obou rodičů je postižen jen gen na jednom vlákně deoxyribonukleové kyseliny (DNA), proto se u nich onemocnění neprojeví. Teprve dítě, které zdědí oba postižené geny, má projevy Friedreichovy ataxie.

Jedná se o chorobu přenášenou autosomálně recesivně, tedy mutaci nese jak maminka, tak tatínek. Jejich dítě má 25% riziko, že získá chromosom s mutací jak od tatínka, tak od maminky a onemocnění se u něj dříve nebo později projeví. V 50 % bude potomek zdravým přenašečem těchto vloh do dalších generací a v 25 % se u něj přenos zastaví, protože od rodičů získalo „zdravé“ chromosomy, vysvětluje Alena Zumrová.

Alena Zumrová, která Centrum zakládala, upozorňuje, že pacientů s Friedreichovou ataxií může být až zhruba čtyřikrát tolik. Prevalence je obecně udávána dva až čtyři pacienti na 100 tisíc obyvatel. To znamená, že v České republice bychom mohli teoreticky očekávat 200 až 400 pacientů, říká lékařka. Zároveň ale dodává, že tento počet je ošidný, protože v každé populaci může být frekvence onemocnění jiná.

Je ale téměř jisté, že nemocných s Friedreichovou ataxií je v současnosti v republice více než pět desítek. Evidovat je v Motole je přitom nyní více než důležité, protože do ČR míří první lék, který má

projevy onemocnění zpomalit. Lékaři z FN v Motole proto opakovaně upozorňují kolegy, aby v případě podezření na Friedreichovu ataxii pacientovi doporučili evidovat se v Centru hereditárních ataxií.

Proč všichni pacienti nejsou evidováni v Centru, si Alena Zumrová vysvětluje tím, že v 90. letech byly údaje o onemocnění dlouho a dobře sledovatelné, protože se diagnostika prováděla pro celou republiku pouze v molekulárně-genetické laboratoři Ústavu biologie a lékařské genetiky v Motole. S rozšířením diagnostických metod jsou schopny diagnózu potvrdit i další laboratoře, tyto však přímo s pacientem nekomunikují, a přitom nám v rámci ochrany osobních dat bez souhlasu pacienta údaje poskytnout nemohou, upozorňuje lékařka.

Nezastupitelnou roli má proto spolek Frieda, jenž pacienty s tímto typem ataxie sdružuje a který je v kontaktu s lékaři z Motola. V roce 2022 jej založili Michaela Houšková spolu s manželem Vladimírem, pro které bylo motivací onemocnění syna Šimona, a Tomášem Hladíkem.

## Proč někdy chybí diagnóza

Podle zakladatelky Friedy část pacientů o své skutečné diagnóze neví, protože onemocnění je zaměňováno s jinými chorobami, třeba roztroušenou sklerózou, ačkoliv dnes už je možné jej diagnostikovat na základě genetických testů.

Alena Zumrová ale upozorňuje, že pacienti se k nim nedostávají hned. Nejprve je třeba vyloučit častější choroby získané až v průběhu života pomocí dalších vyšetření, jakými jsou magnetická rezonance mozku a míchy, elektrofyziologická vyšetření (elektromyografie, vyšetření evokovaných potenciálů a jiné), vyšetření biochemická, hematologická a vyšetření mozkomíšního moku. Tím lze vyloučit nádory, záněty, autoimunitní onemocnění a další onemocnění, které mohou mít podobné příznaky jako Friedreichova ataxie, vysvětluje lékařka.

Ale ani genetické testy nejsou vždy stoprocentním vodítkem. I v současné době se setkáváme s pacienty, jejichž příznaky na Friedreichovu ataxii ukazují, avšak všechna vyšetření jsou němá a nejsme schopni stanovit přesnou diagnózu. Důvodem je, že zatím nejsou všechny mutace a jejich projevy objeveny a neustále se setkáváme s ‚novými‘ chorobami, upozorňuje Alena Zumrová. Proto jsou pacienti i nadále sledováni neurology a genetiky.

## Čekání na první lék

V léčbě se pacienti museli dosud spoléhat např. na fyzioterapii, ergoterapii, logopedii a další léčbu přidružených příznaků. Rehabilitace, pobyty v lázních či cvičení dokáží při některých potížích ulevit a mohou zpomalit i postup onemocnění. Bylo prokázáno, že cílené cvičení koordinace a péče o celkové postavení těla a fyzickou kondici podstatně prodlužují dobu chůze bez opory, říká Alena Zumrová. Zastavit postup obtíží ale dosud není možné.

Způsob léčby se ale nejspíš brzy změní, protože evropské úřady řeší registraci nového léku, jenž je vůbec první léčbou cílenou přímo na Friedreichovu ataxii. Obsahuje účinnou látku omaveloxolon a patří

mezi biologická léčiva a tzv. orphany, tedy léky na vzácná onemocnění. Má podobu kapslí a zatím je určen pacientům nad 16 let. Výrazně zpomaluje progresi onemocnění. Je účinný a pro pacienty bezpečný, uvádí v pořadu Klíč lékařka Centra Lucie Štovičková.

Omaveloxolon neléčí samotný postižený gen, ale upravuje některé metabolické cesty poškozené nedostatečnou funkcí frataxinu. Friedreichova ataxie tedy i po příchodu novinky zůstává nevléčitelným onemocněním. V budoucnu to může změnit nejspíš jen genová léčba. Ta ale zatím neexistuje, byť na tomto poli se odehrávají významné pokroky např. v léčbě svalových atrofií.

Jaké jsou principy nejmodernějších terapií a v čem spočívají jejich rizika

Užívání omaveloxolonu v praxi bylo jako první schváleno v USA, kde sídlí jeho výrobce. Tamější pacienti jej mají k dispozici rok.

V současné době úřady řeší jeho registraci na území Evropské unie. Léková agentura jeho používání již posvětila dílčím kladným stanoviskem vydaným na konci roku 2023 a nyní se čeká na udělení povolení k registraci v EU.

Takhle vypadá genová léčba za 100 milionů. Čeští lékaři ji zatím podávat nemohou

Čeští pacienti a lékaři od doby, kdy se o léku odborná veřejnost dozvěděla, usilují, aby tablety byly dostupné brzy i v ČR a aby jej hradily zdravotní pojišťovny, protože omaveloxolon pro jednoho pacienta na rok vyjde na několik milionů korun.

V současné době probíhá intenzivní jednání firmy, která lék vyrábí, s pojišťovnami a předpokládá se, že během jara 2024 ho budeme moci pacientům poskytnout, dodává Alena Zumrová.

V ČR jej budou předepisovat pouze lékaři z motolského akreditovaného referenčního Centra hereditárních ataxií, člena Evropské sítě pro vzácná neurologická onemocnění ERN-RND. Jeho předepisování bude podléhat centrové péči, protože podávání léku bude třeba evidovat a sledovat jeho kladné i eventuální negativní účinky. Prosíme proto i touto cestou všechny odborníky, v jejichž péči pacient s Friedreichovou ataxií je, aby jej upozornili na pokrok v léčbě a v případě, že není v Centru hereditárních ataxií registrován, aby tak učinil, eventuálně se obrátil a spolek Frieda, apeluje na odbornou veřejnost Alena Zumrová.

*Zdroj: [vitalia.cz](https://vitalia.cz)*



## EMA potvrzuje doporučení k neprodloužení registrace přípravku Translarna pro léčbu Duchennovy svalové dystrofie

Po opětovném přezkoumání výbor pro humánní léčivé přípravky (CHMP) EMA potvrdil své původní doporučení neobnovovat podmíněnou registraci přípravku

Translarna (ataluren). Tento léčivý přípravek se používá k léčbě pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií, jejichž onemocnění je způsobeno typem genetické vady zvané "nesmyslná mutace" v genu pro dystrofin a kteří jsou schopni chodit.

Původní doporučení následovalo po úplném přehodnocení přínosů a rizik přípravku Translarna během prodloužení jeho registrace, které dospělo k závěru, že jeho účinnost nebyla potvrzena.

V rámci přezkumu požadovaného společností, která přípravek Translarna uvádí na trh, výbor CHMP znovu posoudil údaje ze studie provedené po udělení podmíněčné registrace jako zvláštní povinnost (studie 041) a výsledky ze studie porovnávající dva registry pacientů.

Výbor CHMP dospěl k závěru, že výsledky studie 041 neprokázaly účinnost léku u pacientů s progresivním zhoršováním schopnosti chodit, u nichž se očekávalo, že budou mít větší přínos z léčby přípravkem Translarna ve srovnání s jinými pacienty zařazenými do studie.

U těchto pacientů se vzdálenost, kterou mohli ujít za šest minut po 18 měsících léčby, snížila o přibližně 82 metrů ve skupině léčené přípravkem Translarna ve srovnání s 90 metry ve skupině s placebem (léčbou neúčinným přípravkem); tento rozdíl však nebyl statisticky významný, což znamená, že může být způsoben náhodou.

Kromě toho výbor poznamenal, že mechanismus účinku přípravku Translarna nebyl potvrzen v dalších studiích, které prokázaly pouze velmi malý účinek přípravku Translarna na produkci dystrofinového proteinu.

### Údaje z registru pacientů

Důležitou součástí opětovného přezkoumání výborem CHMP bylo posouzení údajů ze studie porovnávající zdravotní výsledky pacientů ze dvou registrů. Ve studii byli pacienti z registru STRIDE v letech 2015–2022 léčení Translarnou v průměru 5,5 roku, zatímco pacienti z registru CINRG DNHS nebyli léčení Translarnou a byli sledováni v letech 2006–2016.

Výsledky ukázaly, že pacienti v registru STRIDE ztratili schopnost chodit asi o 3,5 roku později než pacienti v registru CINRG DNHS; vzhledem k několika problémům a nejistotám spojeným s údaji z těchto registrů však výbor CHMP nemohl dojít k závěru, že rozdíl mezi těmito dvěma registry byl způsoben účinkem přípravku Translarna.

Důležitá nejistota souvisí se skutečností, že registr STRIDE byl založen nedávno než registr CINRG DNHS. To znamená, že pacienti zařazení do STRIDE mohli těžit z novějších pokroků v nefarmakologické léčbě, například fyzioterapii, což by jim poskytlo další výhody. Existovaly také nejasnosti ohledně toho, jak byly v analýze zohledněny rozdíly v užívání steroidů – hlavního standardu péče o tyto pacienty. Kromě toho výbor poznamenal, že populace pacientů v těchto dvou registrech se lišily, pokud jde o genetické mutace způsobující Duchennovu svalovou dystrofii, což mohlo zkreslit výsledky

ve prospěch pacientů léčených přípravkem Translarna. Kvůli všem těmto omezením nemohl výbor CHMP z údajů z registru vyvodit závěry o přínosech přípravku Translarna.

Během přezkoumání výbor CHMP konzultoval skupinu odborníků v neurologii a také zástupce pacientů; zohlednil také několik příspěvků obdržných od rodin, jednotlivých lékařů, pacientů a zdravotnických profesních organizací.

Při dosažení konečného rozhodnutí vzal výbor CHMP v úvahu všechny dostupné údaje a názory odborníků, pacientů a třetích stran. Výbor také uznal vysokou nenaplněnou lékařskou potřebu účinné léčby pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií. Na základě všech důkazů nashromážděných od registrace léčivého přípravku však výbor dospěl k závěru, že účinnost přípravku Translarna nebyla potvrzena u pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií způsobenou nesmyslnou mutací, včetně těch, u kterých se očekávala lepší odpověď na léčbu.

Výbor CHMP usoudil, že nyní dostupné údaje o léčivém přípravku jsou komplexní, a dospěl k závěru, že poměr přínosů a rizik přípravku Translarna je negativní. Výbor proto doporučil neobnovovat registraci léčivého přípravku v EU.

EMA nyní zašle stanovisko CHMP Evropské komisi, která vydá konečné právně závazné rozhodnutí platné ve všech členských státech EU.

#### Informace pro pacienty a pečovatele

Úplný přehled všech dostupných údajů o přínosech a rizicích přípravku Translarna vedl k závěru, že účinnost tohoto léčivého přípravku nebyla potvrzena u pacientů s nesmyslnou mutací s Duchennovou svalovou dystrofií.

Přezkum zohlednil výsledky studií, údaje z registrů pacientů a názory odborníků z neurologie a zástupců pacientů, jakož i příspěvky rodin, jednotlivých lékařů, pacientů a zdravotnických profesních organizací.

Přehled zahrnoval vyhodnocení nedávné studie zahrnující pacienty s nesmyslnou mutací Duchennovy svalové dystrofie, která porovnávala účinek přípravku Translarna s účinkem placeba (léčba neúčinným přípravkem) po 18 měsících léčby. Studie neprokázala, že přípravek Translarna má příznivý účinek u pacientů s progresivním poklesem schopnosti chůze, ačkoli se očekávalo, že z léčby přípravkem Translarna budou mít největší prospěch.

Kromě toho nebylo možné ze studie založené na informacích z registrů pacientů vyvodit žádný závěr o přínosech přípravku Translarna kvůli několika problémům a nejistotám s údaji.

EMA proto dospěla k závěru, že přínosy přípravku Translarna nebyly potvrzeny, a doporučila, aby registrace přípravku Translarna nebyla obnovena. Jakmile bude toto doporučení potvrzeno Evropskou komisí, léčivý přípravek již nebude v EU registrován.

Pokud vy nebo vaše dítě dostáváte přípravek Translarna, měli byste si o tomto rozhodnutí promluvit se svým lékařem a co to znamená pro vás nebo pro léčbu vašeho dítěte.

#### Informace pro zdravotnické pracovníky

Úplný přehled všech dostupných údajů o přínosech a rizicích přípravku Translarna vedl k závěru, že účinnost tohoto léku nebyla potvrzena.

V důsledku toho EMA doporučila neobnovovat registraci přípravku Translarna. Jakmile bude toto doporučení potvrzeno Evropskou komisí, léčivý přípravek již nebude v EU registrován.

Zdravotníci by neměli zahajovat léčbu přípravkem Translarna žádným novým pacientům.

U pacientů, kteří v současnosti používají přípravek Translarna, by zdravotničtí pracovníci měli vysvětlit, proč existuje doporučení neobnovovat registraci léčivého přípravku, a prodiskutovat jejich pokračující péči.

Translarna obdržela podmíněčnou registraci v červenci 2014; registrace byla každoročně obnovována na základě výsledků dalších studií uložených držiteli rozhodnutí o registraci (MAH).

V roce 2016 výbor CHMP požádal držitele rozhodnutí o registraci přípravku Translarna, aby provedl novou studii o účinnosti léku, která by se zaměřila zejména na pacienty ve fázi ambulantního poklesu (ADP) jejich onemocnění, protože se u nich očekávala lepší odpověď na léčbu založenou na předchozích post-hoc analýzách. Studie 041 byla fáze 3, randomizovaná (1:1), dvojitě zaslepená, placebem kontrolovaná studie provedená u 360 pacientů ve věku 5 let nebo starších s "nesmyslnou mutací" u Duchennovy svalové dystrofie. Po 72týdenní dvojitě zaslepené fázi následovala open-label fáze dalších 72 týdnů, kdy pacienti, kteří dostávali placebo, přešli na přípravek Translarna.

Primárním cílovým parametrem byla změna vzdálenosti 6 minut chůze (6MWD) od výchozí hodnoty v 72. týdnu. U pacientů s ADP (n=185) byla průměrná změna od výchozí hodnoty u 6MWD -81,83 metrů ve skupině Translarna oproti -90,09 metrů ve skupině s placebem, což je nevýznamný rozdíl 8,26 metrů (95% interval spolehlivosti [CI]: - 26,05; -9,53, p=0,36).

Výbor CHMP dospěl k závěru, že výsledky studie 041 nepotvrdily účinnost přípravku Translarna. Tyto výsledky byly považovány za zvláště relevantní, protože studie zahrnovala populaci pacientů, u kterých se očekávalo, že budou nejcitlivější na léčivo.

Výbor CHMP dospěl k závěru, že dvě potvrzující studie fáze 3 požadované po registraci přípravku Translarna (020 a 041) nepotvrdily výsledky úvodní studie fáze 2 (007), která podpořila registraci léčivého přípravku.

Jedním z důležitých cílů přezkumu CHMP bylo posouzení údajů ze studie porovnávací zdravotní výsledky pacientů ze dvou registrů pacientů. Ve studii byli pacienti z registru STRIDE v letech 2015–2022 léčeni Translarnou v průměru 5,5 roku, zatímco pacienti z registru CINRG DNHS nebyli léčeni Translarnou a byli sledováni v letech 2006–2016.

Výbor CHMP poznamenal, že pacienti z registru STRIDE ztratili schopnost chodit asi o 3,5 roku později než pacienti sledovaní v registru CINRG DNHS.

Výbor však nemohl z těchto údajů vyvodit závěry kvůli řadě metodických omezení, včetně vysokého rizika výběru a matoucích zkreslení kvůli použití historických kontrol, nedostatku vhodného párování populací a omezením v analýze údajů. Za prvé, různá studijní období mezi registry mohla způsobit zkreslení, protože obecný standard péče se postupem času zlepšil.

Za druhé, existovaly nejistoty ohledně způsobu, jakým byly v analýze kontrolovány rozdíly v užívání steroidů – hlavního standardu péče o tyto pacienty. Délka užívání steroidů byla modelována postupně, za předpokladu, že účinek zůstal stejný i po 12 měsících užívání, a tedy zanedbávání dlouhodobého účinku steroidů.

Navíc tyto dva registry zahrnovaly různé populace pacientů z hlediska genetického pozadí. Registr STRIDE byl omezen na pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií způsobenou "nesmyslnou mutací", zatímco registr CINRG DNHS zahrnoval širší populaci pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií. To mohlo způsobit zaujatost ve prospěch Translarna. Tyto faktory zpochybňují podmíněnou zaměnitelnost těchto dvou skupin, která je nezbytná pro odhad kauzálních účinků léčby.

Dále se vyskytly metodické problémy se způsobem, jakým společnost provedla analýzy, včetně nezanedbatelné míry předčasných odchodů ve STRIDE a neznámé míry předčasných odchodů v kohortové studii CINRG DNHS.

Výbor CHMP proto nemohl dojít k závěru, že rozdíl, pokud jde o dobu do ztráty schopnosti chůze, pozorovaný mezi dvěma registry, byl účinkem léčby přípravkem Translarna.

A konečně výbor CHMP usoudil, že očekávaný mechanismus účinku přípravku Translarna, kterým je zvýšená produkce dystrofinu prostřednictvím ribozomálního čtení stop kodonu, nebyl v různých farmakodynamických studiích potvrzen.

Více o léčivém přípravku

Přípravek Translarna byl v EU registrován dne 31. července 2014 pro léčbu pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií, jejichž onemocnění je způsobeno "nesmyslnou mutací" genu pro dystrofin.

Duchennova svalová dystrofie je závažný a vzácný stav, pro který není dostupná žádná schválená léčba. Jedná se o genetické onemocnění, které způsobuje postupně se zvyšující slabost a ztrátu svalové funkce, což vede ke smrti v důsledku slabosti dýchacích svalů nebo kardiomyopatie. Pacienti s tímto onemocněním postrádají normální dystrofin, protein nacházející se ve svalech, který pomáhá chránit svaly před zraněním při jejich kontrakci a relaxaci.

U pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií způsobenou nesmyslnou mutací je produkce normálního dystrofinového proteinu předčasně zastavena, což vede ke zkrácenému dystrofinovému proteinu, který nefunguje správně. Očekává se, že léčivá látka v přípravku Translarna, ataluren, bude působit tak, že umožní aparátu pro tvorbu bílkovin v buňkách přejít za genetickou mutaci, což buňkám umožní produkovat funkční dystrofinový protein.

Více o posuzovaném postupu

Výsledky studie 041, které byly předloženy jako součást žádosti o změnu požadující přechod na standardní registraci, a obnovení žádosti o registraci přípravku Translarna byly posouzeny Výborem pro humánní léčivé přípravky (CHMP) agentury EMA, odpovědným za otázky týkající se humánních léčivých přípravků, která přijala původní stanovisko EMA dne 14. září 2023.

Společnost, která přípravek Translarna uvádí na trh, požádala dne 4. října 2023 o opětovné přezkoumání stanoviska výboru CHMP k žádosti o obnovení. Po provedení přezkoumání vydal výbor CHMP své konečné stanovisko dne 25. ledna 2024.

EMA nyní zašle konečné stanovisko CHMP k žádosti o prodloužení registrace Evropské komisi, která vydá konečné právně závazné rozhodnutí platné ve všech členských státech EU.

*Zdroj: sukl.cz*

## Nejde o peníze, ale o úspěšnost léčby, říká o váhání nad experimentálními léky náměstek Dvořáček

Když pojišťovna nechce proplatit léčbu vzácného onemocnění, není to kvůli penězům. V Interview ČT24 to řekl náměstek ministra zdravotnictví Jakub Dvořáček. Překážku, kvůli které pojišťovna odmítla uhradit například léčbu dvouletého Martina experimentálním lékem za sto milionů, podle něj představovaly pochyby, zda by taková léčba mohla být úspěšná. Zároveň ale Dvořáček – též někdejší ředitel Asociace inovativního farmaceutického průmyslu – zapochyboval o cenách, o které si výrobci léků za podobné přípravky říkají, a varoval, že mohou strmě růst. Pomoci by mohly společné evropské nákupy.

Sbírka na léčbu chlapce se syndromem AADC – kvůli kterému se dítě sotva může hýbat – v září vynesla přes 150 milionů korun, rodiče se rozhodli vypsát ji poté, co pojišťovna odmítla nákladnou léčbu proplatit.

Podle náměstka ministra zdravotnictví Jakuba Dvořáčka to ale nebylo kvůli vysoké ceně léčby. Uvedl, že pojišťovny se v takových případech řídí zákonem, který nazval záchrannou brzdou pro situaci, kdy s nimi výrobce nemá smlouvu.

"Máme výjimečný systém, který přiznává individuální úhradu. Musí být splněna indikační kritéria, není to omezeno cenou," poukázal náměstek. Zdůraznil, že se neposuzuje cena, ale "pouze to, jestli pacient bude z léčiva benefitovat". Pravidla přitom stanovují výrobce a Evropská léková agentura, která přípravky pro evropský trh schvaluje – u léků na vzácná onemocnění obvykle podmíněně.

S experimentálními léky na vzácná onemocnění je podle Dvořáčka ta potíž, že mohou být velkou nadějí, ale také velkým zklamáním. To je ovšem také důvod, proč někteří výrobci netouží mít s pojišťovnami smlouvy, které by definovaly, co se stane, když léčba zabere jen částečně nebo vůbec.

"Systém je nastaven tak, že pokud to opravdu lze, pacientovi léčbu poskytnout, aby ji dostal. Pouze v případech, kdy je jasné, že pacient nebude benefitovat, nelze vynaložit sto milionů ze zdravotního pojištění, které je omezeno," shrnul.

Někdejší šéf asociace farmaceutických firem poukázal, že v posledních letech cena podobných přípravků dramaticky vzrostla, a obává se, že poroste dál. Domnívá se, že by místo sto milionů mohla v budoucnu přijít na půl miliardy nebo miliard. Nakolik to ovšem odpovídá nákladům na vývoj, o tom Dvořáček zapochyboval.

"Nevíme, jaký je náklad farmaceutické společnosti na vývoj léčiva a na jeho uvedení na trh. Léta bylo průmyslem deklarováno, že největší náklady jsou v oblasti klinického hodnocení. (...) Ale tady jsme na jednotkách. Je otázka, jestli je to vůbec klinické hodnocení z hlediska kazuistiky jednotlivých pacientů," poukázal.

Zlepšit podmínky pacientů by ale mohly společné evropské nákupy, které by výrobce léčiv postavily nikoli před soubor menších evropských trhů s jednotkami nebo desítkami milionů pacientů, nýbrž před jeden velký půlmiliardový trh.

Ačkoli se ale o společných nákupech mluví, zatím se takto podařilo nakoupit pouze vakcínu na opičí neštovice a společně vyjednávaly státy Evropské unie o nákupech vakcín proti covidu-19. Potíž však je

nejednotnost. "Ukazuje se, že je velmi těžké udržet soudržnost evropských států, když se podmínky začínají měnit," podotkl Jakub Dvořáček.

*Zdroj: ČT 24*

## Žebříček nemocnic? Stát zveřejní data o péči

Přehledně a na jednom místě. Od léta bude možné porovnat, kde čekají pacienti na zákrok déle a jak se liší úspěšnost léčby. Stát plánuje zpřístupnit lidem klíčová data o kvalitě péče v nemocnicích. Nejdříve přijdou na řadu komplexní onkologická centra.

„Připravujeme plnou sadu parametrů k pravidelnému zveřejňování od poloviny roku. Vše bude na jednom místě dobře dohledatelné i pro veřejnost, například včetně počtu prováděných výkonů u jednotlivých nemocnic,“ řekl Právu ředitel Ústavu zdravotnických informací a statistiky Ladislav Dušek.

Podle něj sice byla dílčí data o dostupnosti péče nebo přežití pacientů zveřejňována na odborných akcích i dosud, nešlo ale o souhrn od pojišťoven.

To se má změnit. Jako první by se mohli lidé podívat na porovnání komplexních onkologických center.

„Data o nich budou dostupná v první polovině roku – jak se liší jejich úspěšnost, nákladovost, výsledky pacientů. Zveřejníme, jak jezdí nemocní po republice a ze kterého centra odjíždějí do jiných krajů, protože se tam nechtějí léčit,“ předeslal na prosincové konferenci Zdravotnického deníku ministr zdravotnictví Vlastimil Válek (TOP 09).

Vadilo mu, že centra fungují rozdílně. Přístup indikačních komisí se liší, a když pacienti neuspějí s žádanou léčbou v jednom centru, zkoušejí to v dalších, dokud neuspějí.

### Strach ze špatného výkladu

Dlouho panovala obava, že si lidé přeberou špatně a bez kontextu data o úmrtnosti v nemocnicích, opakovaných hospitalizacích nebo úspěšnosti léčby.

„Myslím si, že je to oprávněný strach. Co když budu mít jako lékař na svém oddělení víc objektivně komplikovaných případů? Znamená to, že jsem méně kvalitní než někdo, kdo má kliku a má pacienty s menším počtem komplikací? Stoupali bychom si na dost tenký led,“ namítl pro Právo ředitel VZP Zdeněk Kabátek.

V některých oblastech – třeba v porodnictví – podle něj má ale porovnání význam. „Odbornou společností je jasně definováno, že porodnice, která má méně než šest set porodů ročně, nemůže garantovat kvalitní zdravotní službu. U komplikovanějších výkonů je to složitější,“ dodal.

„Data o nich budou dostupná v první polovině roku – jak se liší jejich úspěšnost, nákladovost, výsledky pacientů. Zveřejníme, jak jezdí nemocní po republice a ze kterého centra odjíždějí do jiných krajů, protože se tam nechtějí léčit,“ předeslal na prosincové konferenci Zdravotnického deníku ministr zdravotnictví Vlastimil Válek (TOP 09).

Vadilo mu, že centra fungují rozdílně. Přístup indikačních komisí se liší, a když pacienti neuspějí s žádanou léčbou v jednom centru, zkoušejí to v dalších, dokud neuspějí.

### Strach ze špatného výkladu

Dlouho panovala obava, že si lidé přeberou špatně a bez kontextu data o úmrtnosti v nemocnicích, opakovaných hospitalizacích nebo úspěšnosti léčby.

„Myslím si, že je to oprávněný strach. Co když budu mít jako lékař na svém oddělení víc objektivně komplikovaných případů? Znamená to, že jsem méně kvalitní než někdo, kdo má kliku a má pacienty s menším počtem komplikací? Stoupali bychom si na dost tenký led,“ namítl pro Právo ředitel VZP Zdeněk Kabátek.

V některých oblastech – třeba v porodnictví – podle něj má ale porovnání význam. „Odbornou společností je jasně definováno, že porodnice, která má méně než šest set porodů ročně, nemůže garantovat kvalitní zdravotní službu. U komplikovanějších výkonů je to složitější,“ dodal.

Předseda České onkologické společnosti Igor Kiss to vidí podobně. „Ideální by bylo před uveřejněním ty výsledky vidět. Budou rozdíly a je nutné je komentovat,“ sdělil Právu.

Mohlo by to podle něj zvýšit tlak na kvalitu poskytované péče, ale také zahltit centra, která mají nejlepší výsledky.

Ačkoliv se šéf největší pojišťovny zdráhá mluvit o žebříčku nemocnic, zveřejnění dat podporuje.

„Označení žebříček kvality nebo úspěšnosti mi přijde na hraně. Nicméně asi by tady měl být model, na jehož základě by mohly nejen pojišťovny, ale i laická veřejnost hodnotit kvalitu služby, kterou dostává, a tlačit na pojišťovny, ať s ní něco udělají,“ řekl Kabátek.

Podle něj neplatí, že je velká nemocnice vždy zárukou vysoké kvality. „Kvalita má několik rovin posuzování. Není to jen o špičkovém vybavení, a možná právě proto ještě dnes nemáme žádné porovnání nemocnic,“ poznamenal.

V Česku je patnáct komplexních onkologických center, některá se skládají z více pracovišť. Zajišťují vysoce specializovanou péči o pacienty s rakovinou. Pouze Karlovarský kraj žádné takové centrum nemá.

Na kvalitu péče chce ministerstvo více dohlédnout přes novou metodiku pro akreditace pracovišť a hodnocení center. Data o úspěšnosti léčby budou klíčová.

*Zdroj: novinky.cz*



## Lékaři stahují výpovědi z přesčasů. V některých nemocnicích ale stále jednají

Lékaři po celém Česku stahují výpovědi z dobrovolných přesčasů. Část nemocnic tak od ledna začala fungovat ve standardním režimu a vrátila se k plánovaným zákrokům a běžné pracovní době. V některých zařízeních ale vyjednávání s odbory ještě nejsou u konce.

K běžné pracovní době se na Pediatrické klinice Fakultní Thomayerovy nemocnice vrátili začátkem ledna. Sloužící lékaři budou v práci maximálně čtyřadvacet hodin.

„Budeme se snažit služby rozepisovat tak, aby jich někdo neměl sedm a někdo tři. Aby se hodnota přesčasů pokud možno dodržela. Pokud budou překročeny, tak budou odpovídajícím způsobem ohodnoceny,“ uvedla přednostka Pediatrické kliniky 1. Lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní Thomayerovy nemocnice Lucie Gonsorčíková.

Ze 160 lékařů, kteří ve Fakultní Thomayerově nemocnici podali výpovědi z dobrovolných přesčasů, jich je oficiálně stáhla asi polovina. Ředitel nemocnice ale očekává, že se další doktoři brzy připojí.

„Slíbili, že všechny výpovědi stáhnou. Byly mezivánoční dny, takže tomu nechávám ještě čas,“ uvedl ředitel nemocnice Zdeněk Beneš s tím, že pacienti, kterým nemocnice odložila některé úkony, jsou nyní opět zváni a provoz funguje v normálním režimu.

Ve Fakultní nemocnici Brno stáhlo výpovědi z přesčasů 95 procent všech lékařů, se zbývajících vedení ještě vyjednává.

### V Uherském Hradišti nefunguje pohotovost

Naopak v Uherskohradištské nemocnici stáhlo výpovědi zatím jen osm lékařů z šestadevadesáti. Už měsíc zde tak nefunguje pohotovost pro dospělé. „Stále probíhají jednání s lékařským odborovým klubem. Finalizuje se kolektivní smlouva, doufáme, že k dohodě dojde v následujících dnech,“ uvedla mluvčí nemocnice Lucie Sedláčková.

V brzkou dohodu s lékaři doufá i vedení nemocnic v Pardubickém kraji. Postupně podepisují nové smlouvy a stejně tak se obnovuje i provoz na jednotlivých odděleních, například na ortopedii. „První týden ještě máme mírné omezení. Od příštího týdne jedeme už standardně na dva sály každý den, plný počet operací,“ uvedl primář Ortopedického oddělení Pardubické nemocnice Petr Hoza.

V prosinci je přitom museli zredukovat na méně než polovinu. Pro odložené zákroky teď budou muset najít nové termíny.

*Zdroj: ceskatelevize.cz*

## Sestry opět chtějí vlastní komoru, Válek je podpořil

Zdravotní sestry ožívují svou naději na vznik vlastní profesní komory, která by sestry reprezentovala, hájila jejich zájmy a podílela se na legislativním procesu. Podporu tohoto nápadu, který se Česká asociace sester neúspěšně pokusila prosadit již před čtyřmi lety, vyjádřil v rozhovoru pro Právo ministr zdravotnictví Vlastimil Válek (TOP 09).

„Jsem pozitivně nakloněn vytvoření legislativy, která umožní zřízení komory zdravotních sester s nepovinným členstvím... Zástupci sester musí připravit návrh a ministerstvo zdravotnictví jim pomůže zpracovat legislativu. Pak návrh pošlu do připomínkového řízení,“ uvedl pro Právo ministr Válek. Podle ministra dává i u sester smysl vznik profesní komory, jakou mají již lékaři, stomatologové nebo lékárníci, jako partnerské organizace státu.

Téma „zraje“ na ministerstvu zdravotnictví již delší dobu. „Jedním z témat, které budeme v nadcházejícím období diskutovat, jsou i ty související s možným vznikem komory sester,“ řekl Zdravotnickému deníku tiskový mluvčí ministerstva Ondřej Jakob loni na přelomu února a března.

Problémem může být, že představa sester o komoře se vztahuje i na další nelékařské profese. „Moje ideální představa je, že Komora sester sloučí i ostatní nelékařské profese, které projeví zájem. Domnívám se, že jakékoli třštění sil je kontraproduktivní, nemyslím si, že by mělo vzniknout několik různých komor,“ uvedla pro Právo prezidentka České asociace sester Martina Šochmanová. Výčet nelékařských profesí je ale příliš široký a dá se počítat s tím, že by takovou variantu ministerstvo nepodpořilo.

Debaty o vzniku profesní komory sester se vedly již v roce 2019, o rok později rozpoutal značnou diskusi poslanecký návrh zákona o České komoře všeobecných a dětských sester, který v červnu 2020 předložila skupina poslanců v čele s tehdejší předsedkyní zdravotnického výboru Věrou Adámkovou (ANO). Návrh tehdy spolupodepsal i poslanec za TOP 09 Vlastimil Válek. Vláda premiéra Andreje Babiše (ANO) k materiálu zaujala o měsíc později neutrální stanovisko. Dolní komora se však k jeho projednání do konce minulého volebního období již nedostala. Návrh totiž narazil na poměrně široký nesouhlas odborné veřejnosti, odborů i dalších rezortů. „Nebyl projednán se sestrami, odbornou veřejností, ani se zájmovými sdruženími či spolky, kterých by se tato změna měla týkat. Mezi zdravotnickými pracovníky a sestrami vzbudil velkou bouři nevole,“ popsal tehdejší situaci Jakob.

*Zdroj: zdravotnickyydenik.cz*

## Respirační infekce překročily hranici epidemie. Nejčastější je chřipka

Nemocnost akutními respiračními infekcemi v ČR ve 4. kalendářním týdnu roku 2024 dosáhla úrovně 1 750 nemocných na 100 tisíc osob, což je vzestup o 22,2 % oproti minulému týdnu,“ uvedl Státní zdravotní ústav. Nemocnost vzrostla ve všech krajích i věkových skupinách. Nejhorší situace je aktuálně v Jihomoravském, Karlovarském kraji a na Vysočině.

Podle Státního zdravotního ústavu byl také evidován nárůst počtu nemocných v kategorii chřipce podobných onemocnění, a to o více než 75 procent. Dominantním původcem akutních respiračních onemocnění jsou v současnosti viry chřipky. Od předchozího týdne přibylo lidí, kteří mají chřipkové příznaky, při přepočtu na 100 tisíc obyvatel o 75 procent. Nejvyšší nemocnost je podle ministerstva zdravotnictví (MZd) u malých dětí do pěti let věku, nejnižší u seniorů nad 65 let. Nejvyšší nárůst nemocnosti lékaři zaznamenali podle MZd mezi dětmi ve věku šest až 14 let, kde se zvýšila o více než čtvrtinu.

Naopak klesá od přelomu roku počet pozitivně testovaných na covid-19. Od předchozího týdne se jejich počet snížil zhruba o pětinu na 11 případů na 100 tisíc obyvatel. V nemocnicích bylo podle dat MZd 78 pozitivně testovaných, osm na jednotkách intenzivní péče.

Závažných případů chřipkové infekce, které si vyžadovaly hospitalizaci v režimu intenzivní péče, bylo nahlášeno celkem 90, z toho 18 lidí nemoci podlehlo.

„O epidemii hovoříme, pokud nemocnost akutními respiračními infekcemi přesáhne hranici 1 600 až 1 700 nemocných na 100 tisíc obyvatel,“ uvedl epidemiolog Jan Kynčl. Vzhledem k tomu, že mezi akutními respiračními infekcemi převažuje chřipka, jedná se aktuálně o epidemii chřipky.

*Zdroj: idnes.cz*

## Pojišťovna chce zřídit koordinátory péče

Jeden člověk, který zajistí vyšetření, operaci i následnou péči. O průchod pacienta systémem by se mohli postarat koordinátoři péče. Dohlédli by na to, že se jim svěřený člověk řádně doléčí a nevrátí do nemocnice s problémy. Systém doporučují experti na zdravotnictví a některé pojišťovny jej připravují.

„Snažíme se zavést nové úhradové mechanismy. Jejich součástí budou i koordinátoři péče, kteří by naše klienty systémem provázeli. Jsme ale zatím na začátku těchto úvah,“ řekl Právu a Novinkám ředitel Všeobecné zdravotní pojišťovny Zdeněk Kabátek.

Pojišťovna už nechce platit za léčení pacienta, ale za jeho vyléčení, což může některé nemocnice povzbuzovat spíše k tomu, aby si nemocné nechávali déle v péči. Tím by se ale zásadně změnil celý systém hrazení péče. Nemocnice by totiž odpovídala za to, že se pacient nevrátí s komplikacemi. Pro pojišťovnu by to totiž znamenalo další výdaje za péči.

Vydělat by na tom mohli i pacienti. Odpadlo by jim hledání volného místa pro rehabilitaci nebo domlouvání vyšetření či termínu pro operaci.

Podle Kabátka by byl nový systém provázán s klientskou aplikací. Ty už dnes má většina zdravotních pojišťoven. Koordinátor by byl zřejmě někdo z pracovníků pojišťovny, byť podle Kabátka by měl tuto roli plnit spíše praktický lékař. „Když od něj klient ale mnohdy nezíská potřebné informace, proto by je měla doplnit pojišťovna,“ řekl redakci.

### Odlehčit lékařům

Koordinátoři péče by mohli lidem pomoci i v předcházení komplikacím a dřívějším úmrtím u chronicky nemocných. Myslí si to ekonom Pavel Hroboň, který je členem Národní ekonomické rady vlády. Nová zdravotnická profese by podle něj odlehčila sestřám i lékařům. Více by se mohli zapojit studenti medicíny, lékaři bez specializace a v budoucnu chytré technologie.

Praktický dopad lze ilustrovat třeba u pacientů s cukrovkou druhého typu, kteří kromě diabetologa navštěvují řadu dalších specialistů s jinými chorobami.

„I kdyby dělali všichni to, co mají podle odborných doporučení, stále chybí někdo, kdo bude péči koordinovat a náplní jeho práce nebude jen zdravotní péče, ale také pohlídá, aby pacient absolvoval i jiná vyšetření. Tohle nemá lékař šanci stihnout,“ řekl Hroboň Právu.

Podporu potřebují podle něj pacienti s tím, aby jim někdo vysvětlil důležitost vyšetření, připomněl, že se mají objednat ke specialistovi nebo s tím rovnou pomohl.

„Určitě to má smysl a je to nákladově efektivní,“ míní ekonom zdravotnictví Jakub Hlávka.

Pomoci by v akutní fázi mohli praktici nebo geriatři. „Ideální by bylo mít i nelékařské navigátory. To je zatím utopie v českém systému zdravotnických profesí, ale strašně by to pomohlo a ulevilo lékařům a sestřám,“ dodal. Na národní úrovni může pomoci telemedicína.

Zkušenost mají s koordinátory ve Spojených státech nebo Dánsku. „V řadě zemí to dělají poskytovatelé zdravotních služeb. Mohou to být nemocnice nebo poskytovatelé ambulantních služeb. Typickým

příkladem jsou sdružené praxe, kde si najmou koordinátora, který pomáhá s vysvětlováním pacientům,“ přiblížil Hroboň.

Osvědčili se ale i v tuzemsku, konkrétně na Vysočině, kde zkoušeli provázat péči v nemocnicích s následnou a sociální péčí. O podporu nemocničních koordinátorů, kteří pomohou hospitalizovaným pacientům domluvit a objednat další potřebné služby po opuštění nemocnice, je stále zájem. Měsíčně jejich pomoc využije kolem pěti set lidí.

Podle Hroboně je model, kdy jsou koordinátoři pracovníky nemocnic nebo ambulancí, pro Česko nejvhodnější. Více by ho proto měly podpořit i pojišťovny.

*Zdroj: novinky.cz*

## EMA loni schválila 77 léků. Včetně průlomových terapií

Osm desítek léčiv usilujících o registraci v EU loni posoudila Evropská léková agentura – z toho většinu z nich s kladným stanoviskem. Nejvíce léčiv přitom směřovalo do oblasti onkologie, nechyběly ani léky na vzácná onemocnění, biosimilars či generika. Agentura doporučila dvě vakcíny na ochranu proti onemocněním dolních cest dýchacích způsobených RS viry či první lék pro moderní terapii využívající průlomovou technologii úpravy genů známou jako CRISPR/Cas9 k léčbě dvou vzácných krevních poruch. Přehled klíčových rozhodnutí a změn zveřejnila agentura v dokumentu Human Medicines Highlights 2023.

77 pozitivních stanovisek a tři negativní – taková je bilance loňských rozhodnutí Evropské lékové agentury (EMA) v registraci nových léků. V 39 případech se jednalo o nové aktivní látky, mezi schválenými léky bylo také osm biosimilars a 14 generických léčiv. Vedle toho došlo v 19 případech ke stažení žádosti o registraci. Navíc bylo loni doporučeno 77 rozšíření indikace, včetně 38 pro pediatrické použití.

Asi nepřekvapí, že nejvíce nově registrovaných léků bylo v oblasti onkologie. Z celkem 25 nových léčiv zmiňme přípravky k léčbě difuzního velkobuněčného B-lymfomu, což je agresivní typ ne Hodgkinova lymfomu, či nové terapie pro dospělé pacienty s relabujícím nebo refrakterním mnohočetným myelomem. V oblasti hematonekologie byla schválena také novinka k léčbě relabujícího nebo refrakterního lymfomu z plášťových buněk a zelenou dostala i první léčba myelofibrózy, vzácné rakoviny krve, která postihuje kostní dřeň, a to u pacientů se středně těžkou až těžkou anémií.

V případě léčby solidních nádorů byla schválena třeba kombinace přípravků určená k léčbě dětí od jednoho roku a dospělých s gliomem, což je typ mozkového nádoru. Dětem je určen i lék k prevenci ototoxicity (tedy poruchy sluchu a rovnováhy v důsledku terapie) vyvolané chemoterapií cisplatinou u pacientů do 18 let s lokalizovanými nemetastatickými solidními nádory. Další novinkou je léčba pro dospělé s pokročilým nemalobuněčným karcinomem plic s mutací G12C v genu KRAS, jejichž onemocnění se zhoršilo po alespoň jedné systémové léčbě, a zelenou dostala také terapie rakoviny žlučovýchodů.

Druhou nejčastější oblastí, na kterou míří nově schválené léky, je neurologie – zde EMA za loňský rok požehnala celkem 11 přípravkům. Příkladem budiž léčba Friedreichovy ataxie, dědičného onemocnění s řadou příznaků, které se časem zhoršují, včetně potíží s chůzí, svalové slabosti, problémů s řečí, poškození srdečního svalu a cukrovky.

Šest nových terapií se zaměřuje na kardiovaskulární onemocnění. Schválena tak byla například léčba srdečního selhání u dětí od narození do 18 let či terapie symptomatické obstrukční hypertrofické kardiomyopatie, což je onemocnění, při kterém se ztlušťuje srdeční sval a může tak dojít k horšímu pumpování krve.

Z oblasti hematologie, kam míří pět nových terapií, byl schválen mimo jiné přípravek k léčbě beta-talasémie u pacientů závislých na transfuzi a také u lidí s těžkou srpkovitou anémií, tedy dvou dědičných vzácných onemocnění způsobených genetickými mutacemi, které ovlivňují tvorbu nebo funkci hemoglobinu. Jedná se přitom o vůbec první lék využívající novou technologii pro úpravu genů CRISPR/Cas9.

Mezi loni schválené novinky patří také čtyři vakcíny. Přelomovou novinkou je očkování proti RS virům u těhotných, které posléze ochrání novorozence, a také u dospělých od 60 let. Právě malé děti a seniři jsou přitom rizikovými skupinami, u nichž může nákaza RS virem vyvolávající onemocnění dolních cest dýchacích skončit hospitalizací, dlouhodobými následky či dokonce smrtí. Loni byly proti RS virům schváleny hned dvě vakcíny. Zelenou dostala také jedna nová vakcína proti covidu, která byla doporučena jako přeočkování u lidí ve věku 16 let a starších, kteří byli dříve očkovaní mRNA vakcínou. Připomeňme, že tři dříve schválené vakcíny byly adaptovány na variantu Omicron XBB.1.5.

Další nově schválené léky mají pomáhat pacientům z oblasti dermatologie, endokrinologie, metabolických poruch či oftalmologie.

## Dva léky na opomíjené nemoci

Za zmínku ovšem stojí také zvláštní režimy, ve kterých byly některé preparáty schváleny. Za loňský rok potvrzeno označení pro vzácná onemocnění u 17 léků, z nichž osm bylo určeno na onkologická onemocnění, čtyři na neurologická a po jednom léku na hematologická, endokrinologická, dermatologická, metabolická a infekční onemocnění.

Tři léky obdržely doporučení k registraci po zrychleném posouzení, což je mechanismus vyhrazený pro přípravky, které jsou schopny uspokojit nenaplněné lékařské potřeby. Loni byl takto schválen jeden lék na rakovinu a dvě vakcíny. Tři léky (dva onkologické a jeden hematologický) pak byly schváleny v rámci podpory PRIME pro prioritní léky. Díky ní by měli pacienti co nejdříve těžit ze slibných léků, které se zaměřují na nenaplněné lékařské potřeby, a to za pomoci robustních dat a zrychleného hodnocení. Loni přitom bylo do tohoto schématu zařazeno 18 vyvíjených léků.

Osm léčivých přípravků pak obdrželo doporučení k podmíněčné registraci, což je jedna z možností, jak v EU poskytnout pacientům včasný přístup k novým léčivům. Vzhledem k tomu, že tyto léky řeší nenaplněné lékařské potřeby, umožňuje registrace včasné schválení na základě méně komplexních klinických dat, než jaká jsou běžně vyžadována, ovšem s tím, že se tyto údaje po registraci doplní. V tomto režimu bylo schváleno sedm léků na rakovinu plus jeden hematologický.

Jeden léčivý přípravek na metabolické onemocnění byl navíc registrován za výjimečných okolností. To je cesta umožňující pacientům přístup k léčivům, která nemohou být schválena standardním způsobem, protože nelze získat komplexní údaje například proto, že existuje jen velmi málo pacientů s tímto onemocněním nebo že by shromažďování úplných informací o účinnosti a bezpečnosti léku bylo neetické. Tyto léky podléhají zvláštním peregistračním povinnostem a sledování.

Zvláštní kategorií pak jsou léky doporučené pro užívání mimo EU, které cílí na choroby, jež se u nás v podstatě nevyskytují, ovšem v chudších státech připravují o život mnoho lidí. V prosinci tak dostala kladné stanovisko nová možnost léčby pro zhruba 50 milionů malých dětí se schistosomiázou, což je opomíjené tropické onemocnění způsobené parazitickými motolicemi. Podobně je to s léčbou spavé nemoci, kde bylo kladné stanovisko rozšířeno na léčbu akutnější a smrtelnější formy onemocnění způsobené trypanosomou rhodesiense. Tyto dva léky byly posuzovány podle regulačního postupu známého jako EU-Medicines for all (EU-M4All), který umožňuje EMA ve spolupráci se Světovou zdravotnickou organizací podporovat budování globální regulační kapacity a přispívat k ochraně veřejného zdraví nad rámec EU.

Snižme spotřebu fluorochinolonových antibiotik

Všechny léky ovšem kladné stanovisko EMA nezískají. Negativně se loni agentura postavila ke třem přípravkům. Jeden z nich je určen k léčbě amyotrofické laterální sklerózy, druhým je molnupiravir k léčbě covidu u dospělých a třetí přípravek má pomáhat u vzácného genetického onemocnění fibrodysplasia ossificans progressiva, známého také jako nemoc zkamenělých lidí, které způsobuje tvorbu kostí na místech mimo kostru, například kloubech, svalech či šlachách.

Registrací ovšem role EMA nekončí. Agentura a členské státy EU nepřetržitě monitorují kvalitu, bezpečnost i poměr přínosů a rizik léků. Na základě zjištění pak může dojít ke změně informací o přípravku, ale i k pozastavení nebo stažení léku či vybraných šarží. K jakým důležitým úpravám takto loni došlo?

EMA například vydala doporučení nepoužívat léky obsahující pseudoefedrin u pacientů se závažným nebo nekontrolovaným vysokým krevním tlakem, se závažným akutním nebo chronickým onemocněním či selháním ledvin, aby se minimalizovalo riziko syndromu posteriorní reverzibilní encefalopatie (PRES) a syndromu reverzibilní cerebrální vazokonstrikce (RCVS). Kromě toho by zdravotničtí pracovníci měli pacientům doporučit, aby okamžitě přestali používat tyto léky a vyhledali léčbu, pokud se u nich rozvinou příznaky těchto dvou syndromů, kterými jsou silná bolest hlavy s náhlým nástupem, nevolnost, zvracení, zmatenost, záchvaty a poruchy vidění.

Další doporučení je nepoužívat topiramát k léčbě epilepsie během těhotenství, pokud není k dispozici jiná vhodná léčba, a alespoň jednou ročně přehodnotit potřebu léčby v souladu s novým programem prevence těhotenství. EMA dále radí vyvarovat se používání přípravku crizanlizumab určeného k prevenci bolestivých krizí u pacientů nad 16 let se srpkovitou anémií. Doporučení přišlo po přezkoumání výsledků studie STAND, které prokázalo, že lék nesnížil počet bolestivých krizí vedoucích k návštěvě zdravotní péče ve srovnání s placebem.

Agentura také připomněla opatření týkající se fluorochinolonových antibiotik, která směřují ke snížení rizika dlouhodobých, invalidizujících a potenciálně nevratných vedlejších účinků. Tato omezení byla zavedena v roce 2019 po celoevropském přezkumu těchto velmi vzácných, ale závažných vedlejších účinků. Studie financovaná agenturou EMA ukázala, že i když se používání fluorochinolonových antibiotik v průběhu času snížilo, tyto léky jsou stále předepisovány mimo jejich doporučené použití.

V závěru loňského roku také EMA doporučila pozastavení registrace více než 350 generických léčiv testovaných společností Synapse Labs Pvt. Ltd. se sídlem v indickém Pune. Doporučení následovalo po inspekci správné klinické praxe, která ukázala, že chyběly údaje k prokázání bioekvivalence.

*Zdroj: zdravotnickyydenik.cz*



## Novou ředitelkou EURORDIS se stane Virginie Bros-Facerová

Novou generální ředitelkou mezinárodní organizace EURORDIS (Rare Diseases Europe) se od března 2024 stane Virginie Bros-Facerová. Vystřídá tak Yanna Le Cama, který stál v čele EURORDIS více než 25 let a svůj záměr odstoupit oznámil v září 2023.

Yann Le Cam uvedl, že tato změna byla dlouhodobě plánovaná a je načasovaná tak, aby byl přechod kontinuální a poskytl dostatek času k vytvoření nové strategie organizace do roku 2030. Le Cam bude s EURORDIS dále spolupracovat jako poradce a bude jej dále zastupovat v mezinárodní politice. Ponechá si také své závazky v Rare Diseases International, NGO Committee for Rare Diseases nebo WHO Europe.

EURORDIS se od svého založení v roce 1997 rozrostl v organizaci s více než tisícem členů: “Měl jsem tu čest řídit transformaci EURORDIS z malé asociace v prosperující společenství, které dalo lidem se vzácnými onemocněními v Evropě hlas a pomohlo jim zlepšit život,” vyjádřil svou vděčnost Le Cam.

Avril Daly, předsedkyně správní rady EURORDIS, potvrdila, že Virginie Bros-Facerová má rozsáhlé profesní zkušenosti z oblasti vzácných onemocnění, vědeckého výzkumu a patientské advokacie, a prošla náročným výběrovým řízením.

“Správní rada EURORDIS s potěšením jmenovala Dr. Virginie Bros-Facerovou novou generální ředitelkou. Jsme přesvědčeni, že základem jejího vedení bude závazek vůči všem lidem žijícím se vzácnými onemocněními, který vychází z jejich životních zkušeností. Její vize zahrnuje posílení spolupráce s členskými organizacemi, spolupráci s naší Radou národních aliancí a Radou evropských federací, posílení zapojení pacientů a posílení hlasu lidí se vzácnými onemocněními v politických diskuzích na evropské i celosvětové úrovni.”

Anna Arellanesová, předsedkyně České asociace vzácných onemocnění (ČAVO) a členka správní rady EURORDISu, doplnila: “Tato změna přinese díky Virginie nový rozměr a pohled na problematiku vzácných onemocnění za situace, kdy je organizace ve své doposud nestabilnější podobě. Virginie přichází do prostředí perfektně fungující organizace a věřím, že ji pro nás posune zase o něco dále.”

Virginie Bros-Facerová získala doktorát v oboru neurověd na King’s College London ve Velké Británii a pak se zapojila do několika výzkumných projektů na Institute of Neurology, UCL, London, zaměřených na testování terapeutických strategií pro amyotrofickou laterální sklerózu. Pracovala pro několik organizací financujících výzkum ve Velké Británii (National Institute for Health Research, Medical Research Council) a v charitativní organizaci Sparks, která se zaměřuje na lékařský výzkum vzácných dětských onemocnění.

Poté se stala vědeckou ředitelkou EURORDIS, kde vedla vývoj projektů a zapojení pacientů do výzkumných projektů v oblasti vzácných onemocnění. Zastupovala pacienty se vzácnými onemocněními v rámci Mezinárodního konsorcia pro výzkum vzácných onemocnění (IRDiRC) a stála u zrodu zimní školy EURORDIS o vědeckých inovacích a translačním výzkumu. Pracovala také ve společnosti Illumina, kde zapojovala klíčové opinion leadery a centra excelence do vývoje klinických důkazů pro genetické testování vzácných a nedidiagnostikovaných pacientů.

Zdroj: [www.vzacni.cz](http://www.vzacni.cz)