

V Praze 23. února 2017

Na léky proti vzácným nemocem čeští pacienti dlouho čekají

Vzácná onemocnění. Znamé jich asi 7000, ale víme o nich pořád docela málo. Pacienti čelí řadě překážek, které nemocní s běžnými chorobami neznají. Ani lékaři, kteří se na jejich léčbu specializují, nemají snadnou práci. Totéž platí o výzkumnících, kteří vyvíjejí léky proti vzácným nemocem – takzvané „sirotčí léky“ neboli „orphan“ (anglicky „*orphan drugs*“).

Vzácné nemoci mají ohromné množství různorodých projevů. Nespojuje je nic kromě jejich ojedinelosti – postihují nanejvýš jednoho člověka ze dvou tisíc.

Na 80 procent těchto nemocí je geneticky podmíněných. Často jsou diagnostikovány u dětí, které se ale zhruba ve třetině případů nedožijí ani pěti let. V České republice žije podle odhadů České asociace pro vzácná onemocnění 600 až 800 tisíc lidí se vzácnou nemocí. V Evropské unii se jedná o více než 30 milionů lidí, celosvětově pak o víc než 400 milionů lidí.¹

Popsaných vzácných nemocí neustále přibývá, podle Evropské lékové agentury (EMA) dokonce tempem pět za týden!² Jak je to možné? *„Jedním z hlavních důvodů je, že čím dál přesnější a detailnější diagnostika i znalosti genetiky odhalují vnitřní různorodost některých nemocí, které jsme dříve viděli jako jeden celek,“* uvádí Mgr. Jakub Dvořáček, MHA, výkonný ředitel Asociace inovativního farmaceutického průmyslu.

Problém je s dostupností

V současnosti není proti zhruba 95 procentům vzácných nemocí známá léčba.³ Někdy lék existuje, ale není dostupný pro všechny pacienty, kteří by z něj mohli mít prospěch. Z důvodu náročného vývoje a nízkého počtu „příjemců“ bývá léčba pro jednoho pacienta často značně drahá, a tak ji systém zdaleka neposkytuje všem. Svě o tom ví rodina 27letého Martina Krčka z Kladna, který ochrnul kvůli vzácné vrozené Duchennově svalové dystrofii. Na inovativní lék

¹<https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/>

² http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general_content_000029.jsp

³ <http://phrma-docs.phrma.org/sites/default/files/pdf/medicines-in-development-report-rare-diseases.pdf>

nemá nárok, protože jej pojišťovny hradí jen těm pacientům, kteří ještě chodí. Martin Krček však musel usednout na invalidní vozík už coby školák. *„Když víte, že existuje lék, který by mohl postup nemoci zastavit, ale Martin na něj nedosáhne kvůli penězům, je to hrozný pocit. Snad by se mohl přístup státu přehodnotit. Na drahou léčbu závažných vzácných nemocí, za které si nikdo sám nemůže, by se společnost pacientům měla složit,“* domnívá se pacientova matka Ilona Krčková.

Řadu překážek, kterým nemocní, lékaři, výzkumníci i samotné léky čelí, se postupně daří odstraňovat. Farmaceutické firmy, kterým by se za běžných podmínek nemohl výzkum léků proti vzácným nemocem vyplatit, mají ve vyspělých zemích určité pobídky (například delší garantovanou dobu, po kterou jiný výrobce nesmí přijít s konkurenčním lékem). Počet pacientů léčených ve specializovaných centrech pro vzácné nemoci postupně roste. *„Z mého pohledu ale přetrvává největší překážka, a tou je zdlouhavý proces vstupu léků do systému,“* říká specialista na léčbu vzácných onkologických onemocnění **MUDr. Kateřina Kopečková**, zástupkyně přednosty pro vědu a výzkum na Onkologické klinice 2. LF UK a Fakultní nemocnice Motol. *„Řízení o stanovení úhrady mezi regulátory a pojišťovnami je u orphanů velice dlouhé. Táhne se obvykle dva roky od povolení léku na evropské úrovni. V západoevropských zemích je tato doba mnohem kratší. Pacienti se vzácnými nádory – což jsou mimo jiné všechny nádory u dětí – si nemohou dovolit čekat,“* dodává onkoložka.

Má však i dobré zprávy. V arzenálu onkologů specializovaných na vzácné nádory se podle ní aktuálně objevilo několik významných léků. *„Přelomový je příchod prvního léku, který prodlužuje dobu dožití u pacientů se sarkomem měkkých tkání, a to zhruba o jeden rok. Předchozí dostupná léčba jen oddalovala progresi. Máme také nové léky proti karcinomu štítné žlázy či proti osteosarkomu u dětí a mladých dospělých,“* uvedla Kateřina Kopečková.

Výzkum je náročný

Na cestě za novými způsoby léčby vzácných onemocnění stojí i jiné překážky. Každý lék musí v průběhu svého vývoje uspět v řadě klinických zkoušek – a u vzácných nemocí je to proces mimořádně náročný. *„Provádění klinických hodnocení v oblasti vzácných onemocnění patří mezi nejnáročnější výzkumné činnosti vůbec – jak z pohledu nároků na odbornost personálu, tak s ohledem na technické a logistické zabezpečení či finanční nároky. Návratnost investic je přitom velmi nejistá,“* říká **MUDr. Beata Čečetková, Ph.D.**, předsedkyně platformy pro klinické studie Asociace inovativního farmaceutického průmyslu.

Zajímavost

V České republice a celé EU je za vzácnou chorobu považována ta, kterou trpí nanejvýš 1 člověk ze 2000. Některé dříve velmi vzácné choroby ale tuto hranici začínají atakovat, protože se daří vyléčit mnoho pacientů, kteří by dříve zemřeli. Jiní alespoň přežívají déle. V onkologii se tato situace podle MUDr. Kopečkové týká mnohočetného myelomu, Hodgkinovy choroby a obecně lymfomů.

Bariéry pro pacienty

- **Zdlouhavá diagnóza** – lékař se s danou nemocí nemusel nikdy setkat, stanovení správné diagnózy může trvat roky, pacient mezitím chodí po vyšetřeních a nemoc se může zhoršovat
- **Nejsou léky** - jen proti asi pěti procentům ze známých vzácných chorob existuje léčba
- **Jsou v tom (skoro) sami** – u běžných nemocí je snadné sdílet zkušenosti s jinými pacienty, existuje mnoho informací a podkladů. Pokud trpíte nemocí, kterou má jen několik desítek dalších lidí v republice, je hledání informací mnohem těžší. Pacienti a jejich blízcí se z tohoto důvodu často sdružují v patientských organizacích a setkávají se.

Bariéry pro lékaře, výzkumníky a pro léky samotné

- Praktický lékař často nemá šanci se s projevy nemoci seznámit. Když se potom setká s prvním takovým pacientem ve své kariéře, může mít problém s rozpoznáním nemoci.
- Lékaři-specialisté jsou zatíženi administrativou. Pokud lék na vzácnou nemoc nemá úhradu, často se vyjednává se zdravotní pojišťovnou o individuálním řešení, což stojí čas.
- Při malém počtu pacientů je obtížnější shánět účastníky pro klinické studie.
- Mnohé nemoci mají mnoho podtypů. Například určitá metabolická porucha může být způsobena poškozením různých genů, ačkoliv vnější projevy nemoci jsou stejné.

- Léky často dlouho po schválení (potvrzení, že jsou účinné a bezpečné) čekají na vstup do praxe, protože nemají stanovenou úhradu od zdravotní pojišťovny. V České republice je čekací doba zvláště dlouhá – obvykle okolo dvou let. I když lék úhradu má, neznamená to automaticky, že jej každý potřebný pacient dostane. Někdy jsou lékaři limitováni také rozpočtem nemocnice pro příslušnou léčbu.

Kde se vzalo označení sirotčí léky

Termín původně použil americký pediatr Harry Shirkey v odborném článku z roku 1968, v němž kritizoval nedostatek léků určených primárně dětem. Podle Shirkeyho byly děti kvůli neochotě výrobců utrácet za pediatrické klinické testy pasovány do role „farmaceutických sirotků“. Termín vzbudil velký ohlas a následně se začal používat v kontextu opomíjených nemocí (např. takových, které sužují především rozvojové země). Až v roce 1982 byl pojem „sirotčí léky“ formálně přijat pro vzácná onemocnění.

Strčily USA Evropu do kapsy?

V USA je registrováno přes 500 orphanů,⁴ v Evropské unii mají tento status jen desítky léků. V ČR je hrazeno jen 51 orphanů. Čísla však není možné srovnávat kvůli rozdílnosti definice – v USA jsou za orphany pokládány všechny léky proti vzácným nemocem. V EU je status poskytován pouze lékům proti vzácným nemocem, u nichž neexistuje odpovídající léčebná alternativa a zároveň je daná nemoc smrtící či invalidizující.

Pro další informace, prosím, kontaktujte:

Jan Typlt

PR manager

e-mail: jan.typlt@aifp.cz

tel.: 734 623 626

⁴ <http://phrma-docs.phrma.org/sites/default/files/pdf/medicines-in-development-report-rare-diseases.pdf>