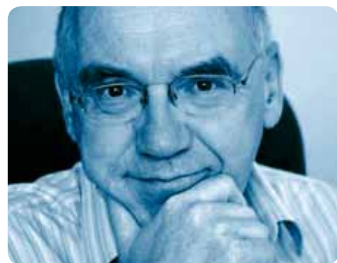


Skupina vzácných nemocí obsahuje zhruba osmitisícovku různorodých chorob, které spojuje řídkost výskytu, závažnost dopadů a většinou genetický



původ. Hranice vzácnosti je na výskytu menším než jeden ze dvou tisíc obyvatel, ale většina vzácných nemocí má četnost podstatně nižší. Výskyt jednotlivých diagnóz se sice počítá v řádech jednotek až stovek, ale celkový počet pacientů s některou ze vzácných nemocí je u nás kolem dvaceti tisíc. Tedy stejně, jako je obyvatel Kutné Hory nebo Mělníka. Pro zdravotnictví představují vzácné nemoci složité oříšek v každé fázi diagnosticko-léčebného procesu. S většinou z nich se lékař během své profesní dráhy nikdy nepotká, a tak je kumšt na ně v pravý čas vůbec pomyslet. Stejně tak není někdy snadné přeměnit podezření v diagnózu, protože příslušná vyšetření provádějí jen specializované laboratoře, a to někdy jen na jediném místě v Evropě. Ještě více je zapletité léčení vzácných nemocí. Vymýšlení, vývoj a výroba léčiv a dietních preparátů na vzácné nemoci se musí popasovat s ekonomickou realitou. Samotný proces vzniku „osiřelých

léků“ není dražší než těch ostatních, ale po rozpočítání nákladů na stovky až tisíce potenciálních pacientů místo na miliony se promítne do jejich ceny. A tak jsou tyto léky drahé.

Evropské zdravotní systémy mají mnoho dobrých důvodů se problematikou vzácných nemocí aktivně zabývat a vzájemně kooperovat. Vytvářet systém pro 36 milionů pacientů v zemích EU dává ekonomicky větší smysl než jež držet v národních mantinelech. V předletí 2009 vydala Rada EU doporučení členským státům, které obsahuje kroky vedoucí ke standardizaci péče o pacienty se vzácnými nemocemi. Mezi ně patří vzájemná dělba práce, sdílení informací a spolupráce na zlepšování dostupnosti diagnostiky a léků. Rok na to přijala naše vláda Národní strategii pro vzácná onemocnění a na jejím základě se rodí Národní akční plán, který říká, co, kde, kdy a jak se v této oblasti udělá. Od zlepšování obecného povědomí o vzácných nemocech, přes rozšíření screeningů a zlepšení diagnostiky a standardizaci léčebných postupů až po vytvoření Národního koordinačního centra vzácných nemocí a komunikačních kanálů v rámci EU. Organizace péče o pacienty se vzácnými nemocemi i její kvalita se u nás průběžně zlepšuje, a to i přesto, že v době ekonomické recese má zdravotnictví hlouběji do kapsy. Pro srovnání si stačí zalistovat listopadovým číslem „Občana v síti“ z roku 2008.

*Příjemné počtení přeje  
MUDr. Pavel Vepřek*

## Jak přistupovat ke vzácným onemocněním?



Tomáš Doležal

úhel pohledu



Kateřina Kubáčková

## volné fórum



Anna Arellanosová



Jiří Zeman



Iveta Maselli



Milan Macek



Filip Vrubel



Radek Puda



Vendula Mrázková

Řízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění v EU

právní okenko

## úhel pohledu >

**MUDr. Tomáš Doležal, Ph.D.,  
ředitel, Institut pro zdravotní ekonomiku  
a technology assessment (iHETA)**

### Jak přistupovat k léčbě vzácných onemocnění – ekonomický pohled

Evropská legislativa upravila problematiku léčiv pro vzácná onemocnění (tzv. orphan drugs) v roce 2000 (EC Regulation Number 847/2000) se 17letým zpožděním oproti USA, když definovala taková onemocnění prevalencí 5/10 000 obyvatel. Výrobci těchto léčiv mají určité pobídky v rámci registračního procesu (např. asistence v rámci klinických studií nebo snížené poplatky). Do roku 2011 bylo Evropské lékové agentuře doručeno 1 235 žádostí, uděleno 850 pozitivních doporučení pro tzv. orphan status, tato byla ale proměněna jen v 60 platných registrací.

Problematiku léčiv k léčbě vzácných onemocnění provází mnoho mýtů, z nichž tím nejproblematictějším je obava, že tato léčiva budou v blízkých letech devastovat rozpočty veřejného zdravotního pojištění. Podle skutečných čísel tomu tak zatím není ani v České republice, ani v zemích Evropské unie. V roce 2010 činily náklady na léky na vzácná onemocnění v České republice 2,1 mld. Kč. Tento objem představuje necelá tři procenta (2,62 %) nákladů na všechny léky v České republice. Predikce nákladů na tato léčiva na základě očekávaných registrací je ve výši 2,3; 2,5 a 2,6 mld. Kč v letech 2011, 2012 a 2013. A to se jedná spíše o maximální možný scénář, který skutečné náklady na orphan drugs spíše přeceňuje.

Ani v zemích Evropské unie nelze podle posledních analýz očekávat zásadní eskalaci nákladů. Nedávno publikovaná studie (Schey 2011) sice předpokládá nárůst v podílu z nákladů na všechna farmaceutika z 3,3 % v roce 2010 na maximální hodnotu 4,6 % v roce 2016, ale dále je očekáván spíše pokles tohoto podílu.

V současné době česká legislativa v procesu přístupu do hrazené péče a stanovování cen a úhrad nerozlišuje zvlášť kategorii orphans. Tato léčiva obvykle spadají do kategorie vysoce inovativních léčivých přípravků podle platného znění zákona o veřejném zdravotním pojištění (č. 48/1997 Sb.). Tento institut ale proble-

matiku definitivně neřeší, ale často jen odsouvá, když umožňuje přiznat dočasnou úhradu na dobu maximálně 3 let.

Téměř vůbec není v procesu hodnocení a posuzování zohledňován parametr závažnosti onemocnění a dostupnosti alternativní terapie, a to i přesto, že se jedná o kritéria daná zákonem č. 48/1997 Sb.

Na straně regulátorů a plátců zdravotní péče převládá názor, že orphans nemají být posuzovány jinými metodami než standardní léčivé přípravky, včetně uplatňování principů nákladové efektivity a hranice ochoty platit. Tento názor nerespektuje fakt, že pro orphans není často ani možné standardní poměr nákladů a přínosů (např. náklady na QALY) relevantním způsobem stanovit, zejména protože v okamžiku registrace nejsou k dispozici data umožňující důkladnou analýzu nákladů a přínosů.

Většina zemí EU k této problematice přistupuje odlišně, když mají pro orphans buď samostatnou proceduru s jinými požadavky, nebo některé požadavky hodnocení neuplatňují. V některých zemích (např. Nizozemsko, Švédsko nebo UK) se začínají aplikovat modely, které používají pohyblivou hranici ochoty platit podle závažnosti onemocnění a dostupnosti alternativní léčby.

Je nepochybné, že k těmto léčivům jako vysoce potřebným inovacím je třeba přistupovat přece jen odlišně. Neznamená to vynechávat je z hodnocení nákladů a přínosů, ale spíše je do systému vpouštět včas a zaměřit se na dlouhodobé sledování jejich přínosů a nákladů. Na základě registrů (nejen českých, ale u ultravzácných diagnóz hlavně evropských) opakovaně přehodnocovat účinnost a bezpečnost v re-



Tomáš Doležal

**Problematiku léčiv k léčbě vzácných onemocnění provází mnoho mýtů, z nichž tím nejproblematictějším je obava, že tato léčiva budou v blízkých letech devastovat rozpočty veřejného zdravotního pojištění.**

álné praxi, jejich cenu a také náklady v rámci celé diagnózy, pro kterou jsou tato léčiva určena.

**MUDr. Kateřina Kubáčková,**  
**zástupce ČR v Evropském výboru expertů**  
**pro vzácná onemocnění (EUCERD);**  
**Radioterapeuticko-onkologické oddělení FNM**  
**v Praze**

## Evropský kontext problematiky vzácných onemocnění

Základním stimulem pro aktivní přístup v Evropském společenství byla aktivita členů rodin a pacientů trpících vzácnými onemocněními, která vyústila v přijetí nařízení Evropského společenství č. 141/2000 Evropského parlamentu a Rady o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění. Základní premisou bylo právo pacientů trpících vzácnými onemocněními na stejnou kvalitu léčby, jakou mají ostatní pacienti, a nutnost podpory farmaceutického průmyslu ve výzkumu, vývoji a uvádění na trh léků pro tyto choroby. Vzhledem k raritnosti této problematiky je výhodnější koordinovat opatření v této oblasti a zamezit tak rozptýlení omezených zdrojů jak finančních, tak i intelektuálních. Pacienti se vzácnými onemocněními si zaslouží stejnou kvalitu, účinnost a bezpečnost léčby jako pacienti ostatní. S několikaměsíčním odstupem následovalo Nařízení Komise č. 847/2000, které stanovilo prováděcí pravidla stanovení léčivého přípravku jako léčivého přípravku pro vzácná onemocnění. Hlavním cílem těchto dokumentů bylo zlepšení informovanosti

a vnímavosti vzácných onemocnění, podpora vzniku národních aktivit v této oblasti, posílení spolupráce a koordinace aktivit v Evropském společenství, vytvoření evropské referenční sítě expertních center s cílem sdílení a výměny znalostí, a podpora výzkumu. Další vysokým politickým orgánem, který se zabýval touto problematikou, bylo „Farmaceutické fórum“, které doporučilo členským státům a jejich orgánům, všem zainteresovaným stranám a Komisi zintenzívnění snah ke zlepšení dostupnosti léků pro vzácná onemocnění ve všech členských státech a vytvoření pracovních skupin jednajících o cenách a úhradě a zlepšení informovanosti o vzácných onemocněních. Velkým politickým úspěchem bylo přijetí Doporučení Rady o akci v ob-

lasti vzácných onemocněních, na kterém významně participovali čeští odborníci a které bylo v evropském kontextu vnímáno jako velký úspěch českého předse d n i c t v í . Hlavními tématy byly tvorba národních plánů či strategií nejpozději do roku 2013 s důrazem na vytvoření relevantních a funkčních struktur v oblasti vzácných onemocněních v daných systémech veřejného zdravotnictví, definice a kodifikace vzácných onemocnění, výzkum, vytvoření center a realizace evropské sítě pro vzácná onemocnění, posílení úlohy patientských organizací, udržitelnost v oblasti informovanosti, výzkumu a zdravotní infrastruktury. Významným konzultantem v oblasti politiky vzácných onemocnění pro evropskou komisi byla pracovní skupina pro vzácná onemocnění (Rare Disease Task Force), která se transformovala do Evropského výboru expertů pro vzácná onemocnění. Jeho hlavním cílem je úzce spolupracovat s Komisí ve sledování a rozšiřování znalostí v oblasti vzácných onemocnění, pomáhat v implementaci základních dokumentů společenství na národní úrovni, vypracovávat podklady a spolupracovat na doporučeních vydávaných Komisí a spolupracovat na mezinárodní úrovni. Členy tohoto výboru jsou zástupci jednotlivých členských států, patientských organizací, výzkumných skupin a farmaceutického průmyslu.



*Kateřina Kubáčková*

**Vzhledem k raritnosti této problematiky je výhodnější koordinovat opatření v této oblasti a zamezit tak rozptýlení omezených zdrojů jak finančních, tak i intelektuálních.**

na tyto evropské iniciativy přijetím Národní strategie v oblasti vzácných onemocnění usnesením vlády České republiky ze dne 30. 6. 2011. Cílem Národní strategie je zefektivnit diagnostiku a léčbu vzácných onemocnění a zajistit všem pacientům se vzácným onemocněním přístup k indikované a vysoce kvalitní zdravotní péči a následné sociální začlenění, a to na základě rovného zacházení a solidarity.

V tomto čísle odpovídají naši respondenti na tyto otázky:

1. Jak dobře je, podle Vás, u nás postaráno o pacienty se vzácným onemocněním?
2. Zaslouží si vzácná onemocnění zvláštní zacházení a případně v jakých ohledech?
3. Jaký vývoj v péči o pacienty se vzácným onemocněním očekáváte v dalších letech?



*Anna Arellanesová, předsedkyně, Klub nemocných cystickou fibrózou, o. s.*

*odpovědi Anny Arellanesové:*

1. Mohu se vyjadřovat pouze k pacientům s cystickou fibrózou (prevalence onemocnění cca 1 : 4 500) a odhadovat, že pacienti s ještě vzácnějšími chorobami mají léčbu a život se svou nemocí ještě složitější.

Myslím si, že po stránce léčby si naši nemocní nemají na co stěžovat. Léčba cystické fibrózy je u nás na velmi dobré úrovni srovnatelné se zahraničím, věnuje se jí 5 center, která jsou modelem pro zakládání a uznání centrové specializované péče v ČR. Po stránce podpory ze strany patientské organizace si troufnu tvrdit, že naši nemocní mají širokou nabídku pomoci, byť tím, že je pacientů v ČR málo (okolo 600), nejsme dostupní s osobní podporou všem, ale fungujeme zčásti přes telefon a e-mail. Pomoci od státních institucí se

nám však dostává pomálu. Na naše nemocné – děti či dospělé – nemyslí systém ani sociální (dávky a invalidní důchody), ani zdravotní (doplátky za léky či potraviny pro zvláštní lékařské účely, pomůcky v číselníku, péče v nemocnicích). Obáváme se reformy v obou zmíněných oblastech, neboť nejsou připravovány s ohledem na potřeby našich nemocných. Jsme srozuměni s nutností reformy či úspor, apelujeme však na jejich odbornou připravenost a konzultaci s těmi, jichž se týkají, v tomto případě s pacienty se vzácným onemocněním.

2. Zaslouží si zvláštní zacházení. Na příkladu vzácného onemocnění můžeme vyzkoušet fungování celého systému – jak to systém zvládne a jak se přizpůsobí potřebám někoho, jehož potřeby jsou opravdu specifické. Pochopitelně nejpalcivější jsou – právě z důvodu vzácnosti – standardizace léčby, financování léčby, vývoj nových léků a jejich úhrada a v neposlední řadě informovanost o existenci vzácných onemocnění mezi odbornou veřejností (příkladem jsou praktičtí lékaři v terénu, ale i specialisté, posudkoví lékaři).

3. Věřím v pozitivní vývoj. Česká republika již má Národní strategii pro vzácná onemocnění pro roky 2010–2020, pracuje se na Národním akčním plánu. Byla schválena centra pro léčbu CF a snad budou následovat i další centra pro léčbu vzácných onemocnění.

Doufám, že v nejbližších letech se budou dostávat více ke

slovu sami pacienti a patientské organizace, neboť mají u nás zatím nedocenené zkušenosti. V této souvislosti vítáme, že se rodí zastřešující organizace pro vzácná onemocnění, která bude hájit zájmy pacientů se vzácným onemocněním. Naše sdružení je jedním ze zakládajících členů. Reformy vnímáme i jako příležitost, jak mnohé změnit k lepšímu.



*prof. MUDr. Jirí Zeman, DrSc., přednosta, Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK v Praze*

*odpovědi Jirího Zemana:*

1. Vzácná onemocnění s výskytem méně než jeden pacient na 2 000 obyvatel představují klinicky, laboratorně i geneticky velmi heterogenní skupinu více než 6 000 různých onemocnění. Při tak rozsáhlém počtu nemocí je zřejmé, že neexistuje lékař ani lékařský tým, který by uměl a mohl diagnostikovat všechna

vzácná onemocnění. Proto jeden z velkých problémů pacientů se vzácnou poruchou často spočívá i v tom, že nemocnému poměrně dlouho trvá, než se dostane na specializované pracoviště, kde je jeho onemocnění správně rozpoznáno. Do té doby pacient obvykle musel projít řadou ambulancí a podstoupit i mnoho vyšetření, z nichž řadu ani nepotřeboval.

2. Jednou z metod, jak zlepšit včasnou diagnostiku vzácných onemocnění, je zlepšit informovanost laické i odborné veřejnosti o velké skupině vzácných onemocnění a založit a financovat regionální nebo národní „specializovaná centra pro vzácná onemocnění“. Ta ve svém důsledku mohou i snížit finanční náklady na často roztržštěnou a nadbytečnou diagnostiku na mnoha odděleních a ambulancích, kterými pacient se vzácným onemocněním opakovaně prochází.

3. K lepší diagnostice pacientů se vzácným onemocněním povede vývoj nových diagnostických technologií a významnější využívání moderních molekulárně biologických metod, například v oblasti celogenomového sekvenování. Nové diagnostické metody umožní v postižených rodinách i lepší genetické poradenství alepší se i možnosti preimplantační a prenatalní diagnostiky. Naopak pomalejší vývoj očekávám v oblasti nových léčebných metod pro pacienty se vzácnými poruchami, k kterým kromě jiného patří i nová enzymová substituční terapie, substrát inhibiční terapie, stabilizace snadno degradovatelných proteinů či genová terapie.

#### *odpovědi Ivety Maselli:*

1. V ČR je diagnostikováno cca 150 pacientů s hereditárním

angioedémem. Mám to štěstí, že jsem pacientkou pana primáře MUDr. Pavla Kuklíka ve FN u svaté Anny v Brně, který o nás velmi dobře pečuje a vynakládá velké úsilí, aby měl pro nás pacienty adekvátní léky v potřebném množství. V ČR jsou čtyři léčebná centra a i ta se o své pacienty dobře starají. Ze zkušenosti však vím, že ne všichni lékaři (mimo léčebná centra) mají stejný přístup a pacientům při atakách neposkytnou vhodnou léčbu ani informace. Naštěstí jich není mnoho.



*Iveta Maselli, předsedkyně, Občanské sdružení imunodeficitních pacientů HAE/AAE*

2. Nemyslím si, že bychom potřebovali zvláštní, jiné zacházení než jakékoli jiné onemocnění, ale někdy to může být složitější díky neznalosti ze strany lékařů. Například u onemocnění HAE je odborným a zasvěceným lékařům jasný průběh onemocnění a znají i účinné léky (druhou stránkou je dostupnost léků, problematika registrací a úhrad léků atd., ale to je asi jiné a obsírnější téma). Každý z nás pacientů s HAE evidovaných v léčebných centrech je řádně poučen o své nemoci,

takže víme, jak případně informovat ostatní lékaře. To je však případ onemocnění HAE, věřím, že u jiných vzácných onemocnění mají pacienti jiné závažné problémy.

3. Jistě v lécích, aspoň co se týká onemocnění HAE, protože pokud budeme mít přístup k vhodným lékům, v dostatečném množství, budeme moci vést poměrně normální život.

Neblahou stránkou je, že všichni ze všech stran nám říkají, jak drahé jsou naše léky, že je naše léčba příliš nákladná, ale když to vezmeme z té druhé stránky, zase je nás tak málo...

Další problém, se kterým se setkávám u našich pacientů, je záležitost neschopnosti v zaměstnání, případně invalidní důchody, to je u této nemoci začarovaný kruh. Průběh ataky trvá 24–72 hodin, nemůžete jít do zaměstnání a obvodní lékaři nechtějí pacientům psát neustále neschopenky na 2–3 dny (nehledě na to, že pacient zůstává bez finančních prostředků). Dost často to končí tak, že pacient přijde o zaměstnání z důvodu časté absence a následně nemůže najít nové zaměstnání. Tito pacienti žádají i invalidní důchod, ale tam nastává problém, že posudkoví lékaři na toto onemocnění nemají „tabulky“ a důchod pacientům nepřiznají. Zde má ministerstvo práce a sociálních věcí co dohánět, mělo by se začít zabývat vzácnými onemocněními a začít je posuzovat z jiných hledisek.

#### *odpovědi Milana Macka:*

1. Situace týkající se vzácných onemocnění u nás zdaleka není tak špatná, jak by se mohlo na první pohled zdát. Problémem je spíše to, že mnoho aktivit probíhá de facto, ale nejsou „překlopeny“ do podoby de iure. Jinak

řečeno, máme tady již od osmdesátých let velmi dobře fungující výzkumné a klinické týmy, které se vzácným onemocněním systematicky věnují a jsou napojeny na příslušné zahraniční iniciativy v této oblasti. Nemáme zde prostor vyjmenovávat všechna pracoviště, ale například Ústav dědičných metabolických poruch ve VFN Praha, moje pracoviště, které se věnuje již půl století časné diagnostice syndromů nebo „modelovému“ onemocnění cystické fibróze ve spolupráci s Pediatrikou klinikou ve FN v Motole, nemohu rovněž opomenout pracoviště dětské onkologie, neurologie či dermatologie při fakultních nemocnicích apod.



*prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.,  
přednosta, Ústav biologie  
a lékařské genetiky 2. LF UK  
a FNM v Praze*

Z hlediska léčby máme registrováno více než 60 léčivých přípravků pro vzácná onemocnění („orphan drugs“), které jsou poskytovány v rámci centrové péče, a co je pozoruhodné, jsou většinou i oproti západoevropským zemím dosud plně hrazeny. Rovněž v onkologii, a to ne-

jenom dětské, je předepisována spousta „orphan drugs“, aniž by si často onkologové uvědomovali specifický kontext. Musíme tedy specifičnost vzácných onemocnění dostatečně propagovat mezi kolegy z nejrůznějších specializací. Velmi často se setkáváme i s přístupem à la „proč se máme zabývat výjimkami, když nemáme dořešena častá onemocnění, jako například kardiovaskulární choroby“. Když pak kritikům celou problematiku vysvětlíme, jsou i dotyční překvapeni, že už dlouhá léta léčí vzácná onemocnění, ale vlastně o tom ani nevědí. Velmi přínosné je rovněž poukázat na to, jak v současné době výzkumníci i farmaceutické firmy využívají vzácná onemocnění jako užitečné modely pro studium častých multifaktoriálních chorob (vzácné formy diabetu – diabetes 2. typu atd). Snažíme se také poskytnout co nejvíce informací a spolupracujeme s evropským projektem Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) a výborem EUCERD. eu. Z hlediska uplatnění evropských doporučení patříme k několika málo zemím, které přijaly Národní strategii pro vzácná onemocnění již v roce 2010 za vlády pana premiéra Fischera, a v současné době vypracováváme ve spolupráci s MZ ČR Národní akční plán, který již konkretizuje obecné deklarace předchozího dokumentu. Úspěšně se rozvíjí novorozenecký screening a je potěšitelné, že patientská sdružení pro daná vzácná onemocnění nebo příbuzné diagnostické skupiny se aktivně zapojila, především v edukační a sociálně právní rovině.

2. Klíčem k nákladově efektivní a moderní léčbě vzácných onemocnění je zajištění centrové péče v souladu s evropskými

doporučeními. V pilotní fázi budou přijata centra cystické fibrózy, epidermolysis bullosa nebo metabolických chorob, přičemž po 1. dubnu 2012 musíme počkat na novou metodiku zákona č. 372/2011 Sb. Za hlavní výzvu však považuji nejenom fyzickou dostupnost orphan drugs, ale především zajištění jejich úhrady ze strany zdravotních pojišťoven. Malý počet pacientů rovněž neposkytuje dostatečné množství dat pro provedení detailní farmakoeconomické analýzy. V současné době tyto léky zahrnují v souhrnu méně než 3 % celkových nákladů zdravotního pojištění a očekává se meziroční nárůst cca 10 %. Nicméně v poslední době spíše vidíme stagnaci v nejrůznějších důvodech, které vyžadují podrobnější analýzu. Rovněž musíme sjednotit patientská sdružení pro vzácná onemocnění a předejít tak neblahé „kompetici“ o pozornost mezi jednotlivými „chorobami“; prostě a dobře: přestože v jednotě je síla, stále pozorujeme historicky danou nechuť k organizacím. Ne nadarmo, musíme se všichni učit efektivní samosprávě (governance).

3. V této ekonomicky proměnné době je velmi obtížné cokoli předpovědět, nicméně jako hlavní výzvu vidím praktické naplnění Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění a zajištění finanční dostupnosti orphan drugs. Ze zahraničních zkušeností víme, že vůbec nejhorší situace, která může pro pacienty a jejich rodiny nastat, je, „že léčba bude k dispozici, ale nebude finančně dostupná“. Při absenci léčby se totiž pacienti a jejich rodiny se svým neblahým osudem většinou nakonec vyrovnají... Velkým přínosem bude i zajištění přeshranič-

ni péče či diagnostiky po roce 2013 v souvislosti s posledními iniciativami Evropské komise. Konečně se zasazujeme o akreditaci laboratoří DNA diagnostiky (80 % vzácných onemocnění je genetické povahy) podle ISO15189, abychom našim pacientům poskytli co nej přesnější časnou diagnostiku metodami sekvenování lidského genomu. V této souvislosti však vyvstanou složité etická a právní dilemata, která budou vyžadovat revizi našeho „izolovaného“ názoru na pacienta samotného, budeme pak vlastně konzultovat celou jeho rodinu.



*Mgr. Filip Vrubel, ředitel,  
Odbor farmacie Ministerstva  
zdravotnictví ČR*

#### *odpovědi Filipa Vrubela:*

1. Z věcného, medicínského hlediska neumím posoudit. Z hlediska výdajů z veřejného zdravotního pojištění lze ale konstatovat, že centrová léčba, do které se léčba vzácných onemocnění soustřeďuje (ale nejen tato), vykazuje v posledních letech zásadní nárůst ve smyslu výdajů zdravotních pojišťoven na tento segment zdravotní péče. Z toho může vyplývat, že

systém začíná pacienty se vzácnými nebo jinými zvlášť závažnými onemocněními vnímat samostatně a odděleně od dalších druhů péče. To je určitě dobrá zpráva pro pacienty. I když je jasné, že mnohé lze ještě změnit.

2. Z mé odpovědi na první otázku vyplývá, že centrová léčba pomalu získává status priority i v rámci veřejného zdravotního pojištění. Tento druh péče je nyní nejen samostatným odborným tématem, ale i ekonomickým. Sleduje se, plánuje, separátně analyzuje a v budoucnu bude hrát čím dál větší roli v rozhodování o alokaci omezených zdrojů ve zdravotnictví. Ne nadarmo byla jedním z volebních témat v oblasti zdravotnictví, jež měla pozitivní ohlas na veřejnosti, strategie spočívající v omezování nákladů na léčbu banálních onemocnění, aby systém mohl uspořené prostředky investovat do léčby závažných onemocnění, a to pro ty pacienty, kteří to skutečně potřebují.

3. V nejbližší budoucnosti bude muset dojít k rozšiřování specializovaných center, a to nejen v lokálním pojetí, ale také ve smyslu rozšiřování specializací, které budou tato centra schopna komplexně pokrýt. Léčba vzácných onemocnění by měla být vždy soustředěna do vysoce specializovaného zdravotnického zařízení a je zapotřebí, aby takové zařízení v ČR existovalo a bylo pro české pacienty dostupné. Navíc musí mít logicky i vysoce kvalifikovaný personál, který je podmínkou, aby taková léčba byla u nás realizována. To je pohled organizační. Pohled finanční souvisí s dalšími reformními aktivitami v oblasti veřejného zdravotního pojištění. V letošním roce nabudou účinnosti nová opatření, která by měla přinést úsporu

nejen v lékové politice. Úsporu, kterou je možné převést do segmentu centrové péče.

#### *odpovědi Radka Pudy:*

1. Úvodem své odpovědi chci konstatovat, že se v žádném případě nemohu vyjádřit k tomu, jak je postaráno o všechny pacienty se vzácnými nemocemi, ale z pozice předsedy patientské organizace sdružující pacienty se vzácnými metabolickými nemocemi se mohu vyjádřit pouze k problematice metabolických onemocnění, ale jen těch, jejichž léčba je ovlivnitelná přísnou nízkobílkovinnou dietou. Jedná se o skupinu cca 20–30 onemocnění, z nichž zdaleka nejčastější je fenylketonurie, a celkový počet pacientů s těmito nemocemi odhaduji osobně na cca 700 osob. Z pohledu zdravotnického zabezpečení je o tuto skupinu pacientů dle mého názoru v současné době postaráno dobře.

Léčba fenylketonurie probíhá v České republice ve 3 specializovaných ambulancích, léčba vzácnějších nemocí, jako jsou např. homocystinurie, tyrosinemie nebo organické acidurie probíhá pouze ve specializované ambulanci VFN Praha. Odborně i personálně vybavení těchto ambulancí hodnotím jako vybavení odpovídající evropskému standardu, ale s drobnými výhradami k úrovni poskytovaných informací ze strany lékařů. Co však podle mého názoru evropskému standardu neodpovídá, je to, že pokud se na dané nemoci, v dnešní době primárně léčené velmi restriktivní nízkobílkovinnou dietou se suplementací speciálními aminokyselinovými preparáty hrazenými z veřejného zdravotního pojištění, objeví nový lék, který všechny nebo část pacientů s tě-

mito nemocemi léčí na jiném principu, než je nízkobílkovinná dieta, tak řízení o stanovení jeho úhrady z veřejného zdravotního pojištění trvá z pohledu nás pacientů velmi dlouho.

Pro dodržení velmi restriktivní nízkobílkovinné diety je nezbytná konzumace speciálních nízkobílkovinných potravin (např. mouky, chleba, těstovin, náhrady mléka, náhrady vejce apod.), jejichž cena je oproti běžným potravinám v průměru o 200–400 % vyšší, přičemž náklady spojené s nákupem těchto potravin v plné výši hradí pacient s těmito nemocemi, příp. jeho rodič, což je stav nepřilíš dobrý a neodpovídající dnešnímu vývoji v Evropě.

Kde však situace není dle mého názoru vůbec dobrá, je oblast sociálního zabezpečení těchto pacientů, zejména v oblasti zabezpečení rodin s dětskými pacienty s těmito nemocemi, kde od 1. 1. 2012 došlo v souvislosti se Sociální reformou I k velmi podstatnému zvýšení nejistoty těchto rodin v oblasti sociálního a příjmového zabezpečení rodičů pečujících o tyto děti a ve věkové kategorii 3–7 let i k celkem podstatnému snížení příjmu těchto rodin.

Rodiče dětí s těmito nemocemi mohli do 31. 12. 2011 čerpat do 15 let věku rodičovský příspěvek pro dlouhodobě zdravotně postižené dítě, který byl v podstatě vázán na diagnózu a jehož výše činila 7 600 Kč pro děti do 7 let a 3 000 Kč pro děti starší. Tato dávka, primárně dle zákona č. 117/1995 Sb. určená na krytí nákladů na výživu a ostatní základní potřeby dětí a rodin, byla od 1. 1. 2012 transformována na příspěvek na péči, což je dávka určená primárně dle zákona č. 108/2006 Sb. na poskytování pomoci a podpory

fyzickým osobám v nepříznivé sociální situaci (jako je např. oslabení nebo ztráta schopnosti z důvodu věku nebo nepříznivého zdravotního stavu), její výše ve stupni závislosti I (což je stupeň závislosti, na který by mohly takto nemocné děti dosáhnout) činí 3 000 Kč měsíčně.



*Ing. Radek Puda, předseda, Národní sdružení PKU a jiných dědičných metabolických poruch*

Myslím si, že okruh osob, kterým by měly být poskytovány sociální dávky pro osoby se zdravotním postižením (ať se jedná o příspěvek na péči, nebo nějakou podobu již zaniklého rodičovského příspěvku), by měl zahrnovat i děti s vážnými interními nemocemi, na kterých sice není na první pohled žádné postižení patrné, ale pro které platí to, že zajištění správné kompenzace nemocí a pokud možno jejich plnohodnotného života je spojeno se zvýšenými životními náklady rodin, nehrazenými ze zdravotního pojištění (např. náklady na speciální nízkobílkovinné potraviny, nepoměrně dražší než běžné potraviny u pacientů s dědičnými metabolickými poruchami, nebo náklady na dýchací aparát-

ty a příslušenství k nim u cystické fibrózy).

Současně pro rodiny těchto dětí platí to, že jejich rodič nebo oba rodiče nemohou z důvodů zdravotního omezení a postižení svých dětí plnohodnotně využít svůj pracovní potenciál, neboť stát není schopen plnohodnotně péči o tyto děti zajistit. Následkem toho rodiče těchto dětí zůstávají doma (do 31. 12. 2011 nejčastěji na rodičovském příspěvku pro zdravotně postižené děti, dnes již pouze na příspěvku na péči). U příspěvku na péči bohužel ale stávající legislativa není nastavena tak, že by se hodnotil celkový dopad péče o nemocného pacienta na chod celé rodiny, takže se bohužel dnes může klidně stát, že příslušný pacient na příspěvek na péči nedosáhne, což může v některých případech mít velmi tíživý vliv na ekonomickou situaci celé rodiny a tím i dopad na úroveň péče, která je tomuto pacientovi poskytnuta. Navíc u osob, které o daného pacienta pečují, dochází k nedostatečnému využití pracovního potenciálu a tím i k nižšímu výběru daní a ostatních odvodů. A rozhodně to není způsobeno tím, že by rodiče těchto pacientů pracovat nechtěli, protože naprostá většina z nich by dala nevim co za to, aby se mohla plnohodnotně a bez jakýchkoli omezení začlenit do běžného pracovního procesu s vědomím, že po dobu jejich nepřítomnosti je o tyto pacienty, nejčastěji děti, plně postaráno.

Klasickými příklady toho, kdy není nijak legislativně ošetřena péče o tyto děti, je např. chybějící povinnost školky a školy pro dítě se speciálními stravovacími potřebami (dietou) připravit příslušné dietní jídlo (bez ohledu na to, zda jde



o dietu nízkobílkovinnou, diabetickou nebo bezlepkovou) nebo chybějící povinnost školy nebo vychovatelů dohlédnout na konzumaci léků nebo léčebných preparátů nebo na provedení injekce či výměnu obvazu.

Další otázkou do diskuse je i to, zda by stát neměl nějakým způsobem, např. v podobě nové dávky pro osoby se zdravotním postižením (např. upraveného příspěvku na mobilitu) nebo ve formě modifikovaného rodičovského příspěvku, participovat na zvýšených životních nákladech těchto pacientů spojených s jejich běžným, každodenním životem, jako jsou např. náklady na medicínsky podložené požadavky na speciální, oproti běžné stravě nepoměrně dražší dietní stravování nebo náklady na zdravotní pomůcky a příslušenství k nim, které nejsou hrazeny z veřejného zdravotního pojištění, tak jak to do 31. 12. 2011 prováděl rodičovským příspěvkem a jak to dnes nepřímo provádí např. prostřednictvím příspěvku VZP na dietní stravování u celiakie.

S odkazem na výše uvedené si myslím, že tyto náklady a ztráty by měly být ze strany státu alespoň částečně kompenzovány, aby rodiny dětí s těmito nemocemi neupadaly do stavu nouze a chudoby.

2. Vzácné nemoci, bez ohledu na typ, si podle mého názoru zaslouhují zvláštní zacházení, a to z následujících důvodů. Jednak se jedná ve většině případů o onemocnění, jejichž léčba je velmi specifická, tudíž by měla být prováděna pouze omezenou množinou lékařů, kteří mají s léčbou těchto nemocí zkušenosti; jednak platí to, že většina těchto nemocí je multisystémová a jejich léčba je ve většině případů i velmi dra-

há, tudíž z důvodu komplexní péče o pacienta i z důvodu centralizace vykazování úhrad za tuto léčbu by měla být tato léčba prováděna pouze ve specializovaných centrech, jejichž financování (včetně financování léčby pacientů) by mělo být samostatné a oddělené od financování nemocnice, příp. kliniky, ve které je toto centrum umístěno. Ideální by samozřejmě bylo, kdyby u těchto nemocí nebyly aplikovány úhradové stropy, navázané na počty léčených pacientů, jak je tomu dnes, a cílem státu a zdravotních pojišťoven by mělo být to, aby všem medicínsky vhodným pacientům byla dostupná stejná léčba.

3. V péči o pacienty se vzácnými nemocemi očekáváme v příštích letech vývoj nových způsobů léčby, založených např. na genetické nebo enzymové terapii, což jsou téměř vždy velmi drahé způsoby léčby, u kterých by z pohledu státu mělo být jednoznačně definováno, za jakých cenových a úhradových podmínek bude tato léčba, příp. při jakém typu onemocnění bude tato léčba indikována. Rozhodně by ale toto stanovení nemělo být založeno na matematickém modelu, vycházejícím z toho, kolika lidem může být tato léčba z ekonomických důvodů poskytnuta, ale indikace této léčby by měla být provázána s medicínskou stránkou věci.

Další vývoj očekáváme v oblasti úhrad speciálních aminokyselinových preparátů, nezbytných pro léčbu těchto onemocnění. Tyto preparáty jsou z pohledu legislativy považovány za „potraviny pro zvláštní lékařské účely“ a u těchto preparátů se s železnou pravidelností opakují snahy zdravotních pojišťoven vyřadit tyto preparáty jakýmkoli způsobem

(např. s odkazem na nízkou terapeutickou účinnost nebo s odkazem na to, že jde o potraviny doplňky, které nejsou pro výživu nezbytné) ze systému úhrad z veřejného zdravotního pojištění. Domnívám se, že tyto snahy zdravotních pojišťoven budou pokračovat i v příštích letech. Musím konstatovat, že tyto snahy se vůbec nezakládají na realitě, protože tyto preparáty jsou celosvětově uznávaným jediným možným a ničím nenahraditelným způsobem léčby těchto nemocí, a i když se tyto preparáty nazývají jako „potraviny“, tak se o žádné potraviny, které byste si dali před sebe a zkonzumovali je, nejedná, ale jedná se nejčastěji o sepyky, syntetický prášek, který je nutno odvážit a rozmíchat v příslušném množství tekutiny nebo jídla a následně vypít nebo zkonzumovat.

Poslední oblastí, ve které též očekáváme bouřlivý vývoj, je oblast sociálního zabezpečení, kde nadále očekáváme snahy státu snížit, příp. i zcela zrušit sociální dávky, které jsou poskytovány pacientům s těmito nemocemi a jejich rodinám, avšak bez toho, aby stát jakýmkoli způsobem legislativně zabezpečil výše uvedenou zdravotně-léčebnou péči o tyto pacienty (nejčastěji děti) v běžných, příp. specializovaných školských zařízeních, jako jsou např. mateřské a základní školy. Pokud by k tomuto vývoji došlo, tak buďto dojde k velkému nárůstu počtu rodin, které z důvodu nemoci svého člena upadly do stavu nouze a chudoby, nebo dojde k razantnímu snížení kvality léčby těchto pacientů se všemi důsledky plynoucími ve vztahu k dodatečným nákladům na léčbu komplikací těchto onemocnění.

**Mgr. Vendula Mrázková, LL.M., advokátní koncipientka,  
Advokátní kancelář Bradáč Advokáti, Praha**

## **Řízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění v Evropské unii**

Označení „vzácné onemocnění“ se týká skupiny závažných, avšak různorodých onemocnění, která spojuje především nízký výskyt jednotlivých jejich druhů v populaci. Typů vzácných onemocnění existuje v současné době velké množství. Podle odhadů portálu Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)), jenž nabízí informace o vzácných onemocněních a léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění, je dnes možno rozlišit 6000 až 8000 vzácných onemocnění, v závislosti na definici použité pro určení vzácného onemocnění. Na úrovni EU se nejčastěji užívá definice pro vzácná onemocnění vymezená v článku 3 Nařízení Evropského parlamentu a Rady (ES) č. 141/2000 ze dne 16. prosince 1999 o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění (dále jen jako „Nařízení č. 141/2000“), dle které se vzácným onemocněním rozumí „život ohrožující nebo chronicky invalidizující onemocnění, postihující ne více než pět z 10 000 osob v Evropském společenství.“

Skutečné rozšíření vzácných onemocnění v populaci není známo. Ačkoli se vyskytuje tolik jednotlivých druhů vzácných onemocnění, většinou postihují jen malou část pacientů. Z toho důvodu má farmaceutický průmysl za běžných tržních podmínek jen malý zájem na investicích do výzkumu, vývoje a uvádění na trh léčivých přípravků pro diagnostiku, prevenci a léčbu vzácných onemocnění, jelikož vynaložené náklady by nebyly pokryty očekávaným prodejem léčivého přípravku. Příznačný je tak z tohoto pohledu název pro léčivé přípravky pro vzácná onemocnění, který se používá v angličtině – tzv. orphan drugs čili sirotčí léky. Nicméně pacienti trpící vzácným onemocněním mají právo na stejnou kvalitu léčby jako pacienti ostatní. Z toho důvodu Evropská komise výzkum, vývoj a uvádění na trh léčivých přípravků pro vzácná onemocnění podporuje a stimuluje, např. přijímáním rámcových programů pro výzkum a technologický vývoj léčivých přípravků pro vzácná onemocnění či přijetím zvláštního právního rámce pro léčivé přípravky pro vzácná onemocnění, jež upravují postup pro řízení týkající se léčivých přípravků pro vzácná onemocnění.

Řízení týkající se léčivých přípravků pro vzácná onemocnění probíhá ve dvou odlišných fázích – ve fázi tzv. designace léčivého přípravku jako léčivého



přípravku pro vzácná onemocnění a ve fázi jeho registrace. Co se týká fáze stanovení léčivého přípravku jako léčivého přípravku pro vzácná onemocnění, je tato upravena primárně v Nařízení č. 141/2000, jehož účelem je stanovení postupu Evropského společenství pro stanovování léčivých přípravků pro vzácná onemocnění a poskytnutí pobídky pro výzkum, vývoj a uvádění na trh stanovených léčivých přípravků pro vzácná onemocnění. Statut léčivého přípravku pro vzácná onemocnění je možné udělit v jakémkoli stadiu vývoje léčivého přípravku, nebyla-li dosud podána žádost o jeho registraci, či pro novou léčebnou indikaci již registrovaného léčivého přípravku, a to na žádost sponzora (tj. právnické nebo fyzické osoby se sídlem ve Společenství, která se uchází o stanovení léčivého přípravku jako léčivého přípravku pro vzácná onemocnění, či již byl již stanoven léčivý přípravek jako léčivý přípravek pro vzácná onemocnění). Léčivý přípravek bude stanoven jako léčivý přípravek pro vzácná onemocnění, prokáže-li sponzor, že léčivý přípravek je určen pro diagnostiku, prevenci nebo léčbu vzácného onemocnění a zároveň neexistuje uspokojivý způsob diagnostiky, prevence nebo léčby daného onemocnění registrovaný ve Společenství, nebo, pokud takový způsob existuje, že léčivý přípravek přinese významný užitek těm, kteří jsou postiženi daným onemocněním. Dokumentace, kterou musí sponzor k prokázání výše uvedených skutečností předložit, je vymezena v Nařízení Komise (ES) č. 847/2000 ze dne 27. dubna 2000, kterým se stanoví prováděcí pravidla ke kritériím pro stanovení léčivého přípravku jako léčivého přípravku pro vzácná onemocnění a definice pojmů „podobný léčivý přípravek“ a „klinická nadřazenost“. Žádost sponzora je potom posouzena Výborem pro léčivé přípravky pro vzácná onemocnění (COMP) zřízeným při Evropské

agentuře pro léčivé přípravky (EMA; do prosince 2009 EMEA). Konečné rozhodnutí však přijímá a oznamuje Evropská komise.

Udělení statutu léčivého přípravku pro vzácná onemocnění neznamená schválení používání daného léčivého přípravku pro konkrétní diagnózu, ale možnost získat určité výhody kompenzující jeho nízký očekávaný prodej. Sponzor je zejména oprávněn čerpat pobídky ze strany EU a speciální dodatková práva ve vztahu k takovému léčivému přípravku, jež zahrnují poradenství ze strany EMA při přípravě žádosti o registraci léčivého přípravku pro vzácná onemocnění, snížení poplatků nebo i úplné oproštění od poplatkové povinnosti za registraci léčivého přípravku pro vzácná onemocnění, možnost ucházet se o granty a dotace z programů a iniciativ EU a také získání exkluzivního práva na dobu 10 let od udělení registrace takovému léčivému přípravku pro vzácná onemocnění, po kterou nesmí být na trhu EU registrován obdobný konkurenční léčivý přípravek.

Jelikož pacienti trpící vzácným onemocněním si zaslouží zajištění stejné jakosti, účinnosti a bezpečnosti léčivých přípravků jako ostatní pacienti, ve druhé fázi řízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění dochází k jejich registraci ve Společenství ve smyslu Nařízení Evropského parlamentu a Rady (ES) č. 726/2004 ze dne 31. března 2004, kterým se

stanoví postupy Společenství pro registraci humánních a veterinárních léčivých přípravků a dozor nad nimi a kterým se zřizuje Evropská agentura pro léčivé přípravky. Schválené léčivé přípravky pro vzácná onemocnění je možné registrovat výhradně cestou centralizované registrace udělované EMA, jež je přímo platná ve všech členských státech Společenství. Léčivý přípravek pro vzácné onemocnění bude registrován pouze v případě, že splňuje kritéria účinnosti, bezpečnosti a kvality. Registrace je udělena vždy jen pro určitou indikaci, tj. dané vzácné onemocnění. K použití přípravku pro jiná vzácná onemocnění je nutné podat samostatnou žádost o registraci. Je-li žádost o centralizovanou registraci zamítnuta, nesmí být léčivý přípravek pro vzácná onemocnění uveden na trh v žádném členském státě Společenství.

Závěrem je nutné dodat, že přístup Evropské komise k podpoře výzkumu, vývoje a uvádění na trh léčivých přípravků pro vzácná onemocnění nese své ovoce a umožňuje tak pacientům, kteří takovými vzácnými onemocněními trpí, mít přístup k účinné léčbě, která by jinak zřejmě ani neexistovala, jelikož by se výrobcům léčivých přípravků v normálních tržních podmínkách bez finanční a jiné podpory ze strany Společenství nevrátily investice do výzkumu, vývoje a jejich uvádění na trh, vzhledem k malému počtu pacientů těmito nemocemi trpících.



**S tématy otevíranými na seminářích v CERGE-EI a v Občanovi v síti se můžete pravidelně setkávat na vlnách Českého rozhlasu 6.**

