

Február 2013

**MEDIA
PLANET**

ČÍSLO 1

ZRIEDKAVÉ OCHORENIA

28
FEBRUÁR

DEŇ
ZRIEDKAVÝCH
OCHORENÍ

Pompeho choroba

Skríningové vyšetrenie pomá-
ha určiť správnu diagnózu

Liečba fenylketonúrie

Ako ovplyvní život rodiny
fenylketonúria dieťaťa

Nová liečba na Slovensku

Monoklónová protilátka reaguje na
hemolyticko–uremický syndróm

ZDROJ FOTO: ISTOCK

Inzercia

Už viac ako 200 rokov sa venujeme výskumu a vývoju nových liekov.

ZRIEDKAVÉ CHOROBY SÚ V CENTRE NÁŠHO ZÁUJMU

viac sa dočítate na strane 16

gsk
GlaxoSmithKline

V Európe sa choroba považuje za zriedkavú, ak postihuje menej ako 5 osôb z každých 10 000. **Na Slovensku je približne 300 000 ľudí, ktorí trpia niektorým zo zriedkavých ochorení.**

Zriedkavé choroby – nová priorita európskej legislatívy v zdravotníctve

Čelkový počet pacientov s asi 8 000 známymi zriedkavými chorobami je však paradoxne vysoký – trpí na ne 6 - 8 % zo 460 miliónovej európskej populácie, samozrejme, počet pacientov s jednotlivými chorobami sa môže líšiť. Navyše, tieto zvyčajne ťažké stavy výrazne ovplyvňujú aj život celej rodiny pacienta.

■ **Pacienti** so zriedkavými chorobami sú postihnutí viacnásobne. Popri svojej závažnej chorobe ich trápia aj ďalšie problémy spojené s jej oneskorenou diagnostikou, slabou znalosťou podstaty chorobného stavu a nedostatočnou pripravenosťou na jej riešenie v bežnej praxi. Môže ich trápiť aj nedostupnosť špecializovanej zdravotnej starostlivosti či absencia účinnej liečby.

■ **Preto sa stala otázka** zvýšenej starostlivosti o zriedkavé choroby jednou z priorit európskej zdravotníckej legislatívy. Odporúčaním Rady Európy číslo 2009/872/EC sa spustila rozsiahla iniciatíva, ktorá zahŕňa tvorbu a sieťovanie špecializovaných centier, zlepšenie informovanosti o týchto stavoch, zlepšenie diagnostiky i liečby a podporu vedy a výskumu. V rámci iniciatívy vznikla skupina expertov členských štátov – tzv. EUCERD. Jej úlohou je pomáhať Európskej komisii pri formulovaní problémov, príprave legislatívy a tiež hodnotiť rozvoj na národnej úrovni. Súčasťou EUCERD-u je aj projekt EUROPLAN na urýchlenie tvorby Národných plánov pre zriedkavé choroby.

„Pacienti so zriedkavými chorobami sú postihnutí viacnásobne.“

■ **Európsky program ORPHANET** buduje a prevádzkuje informačnú databázu o možnostiach diagnostiky a liečby zriedkavých chorôb. Stránka ORPHANET-u (www.orpha.net, resp. www.orphanet.sk) zahŕňa expertmi pripravenú encyklopédiu a tiež adresár kliník a klinických laboratórií, ktoré sú expertmi pre jednotlivé zriedkavé choroby.

■ **Nakoniec, tretím kľúčovým** článkom pre implementáciu odporúčaní Rady Európy je EURORDIS (www.eurordis.org), združenie národných patientskych organizácií, ktoré bojuje za práva pacientov a za ich integráciu v spoločnosti.

■ **Každá členská krajina** Európskej únie sa zaviazala prijať Národný plán na uspokojenie potrieb pacientov žijúcich so zriedkavými chorobami. Aj našou bezprostrednou úlohou je príprava a prijatie tohto dokumentu, ktorý zahŕňa aj budovanie expertných centier na vyhľadávanie, diagnostiku a liečbu týchto stavov. Výzva je tu, intenzívna práca sa už začala!



prof. MUDr. László Kovács, DrSc., MPH
národný koordinátor programu ORPHANET II, detská klinika LF UK a DFNSP

ODPORÚČAME

rozhovor s
MUDr. Annou Hlavatou, PhD.

STRANA 4

„**27 - 36 miliónov** ľudí v Európe trpí niektorým zo zriedkavých ochorení“

Pľúcna arteriálna hypertenzia

str. 8. - 9.

rozhovor s Doc. MUDr. Evou Gonçalvesovou

Expertpanel

str. 12. - 13.

odborníci sa vyjadrujú k zákonom o liekoch na zriedkavé ochorenia

MEDIA PLANET

We make our readers succeed!

ZRIEDKAVÉ OCHORENIA
1. VYDANIE 26. FEBRUÁR 2013

Projektový manažér: Mgr. Zuzana Petrenková
Tel.: +421 (0) 2 59 308 235
E-mail: zuzana.petrenkova@mediaplanet.com

Grafické spracovanie: Mgr.art. Rastislav Hablák
Redaktor: Lenka Kríštofová
Odborná spolupráca: MUDr. Anna Hlavatá, PhD., MPH, doc. MUDr. Peter Špalek, PhD, doc. MUDr. Eva Gonçalvesová CSc., MUDr. Katarína Hálová, doc. MUDr.Vladimír Bzdúch,CSc, prof., MUDr. Ludmila Podracká, CSc., MUDr. Alexander Wild, doc. MUDr. Angelika Bátorová, PhD., prof. MUDr. László Kovács, DrSc., MPH

Editor: SOFT DESIGN, s.r.o.
Foto: Istockphoto,
Zodpovedný za tlač: LAPCOM, k.f.t. Győr, Maďarsko
Distribúcia: Pravda, 26. február 2013
Ďalšie vydanie: Mladý podnikateľ, 25. 3. 2013

MEDIAPLANET Slovakia
Tel.: 02/5930 8230
E-mail: info.sk@mediaplanet.com
Web: www.mediaplanet.com/sk

Cieľom spoločnosti Mediaplanet je vytváranie nových skupín zákazníkov pre našich inzertentov tým, že ponúkame čitateľom vysokokvalitný redakčný obsah, ktorý ich motivuje konať. Vydavateľstvo nezodpovedá za obsah inzercie a PR článkov.

Inzercia

ROZHOVOR

Zriedkavým ochoreniam, ktoré postihujú 6 - 8 % populácie v rozvinutých krajinách, je už tradične venovaná len malá pozornosť výskumníkov. Spoločnosť Novartis ich vníma ako výzvu modernej medicíny a snaží sa tento stav zmeniť. „Vytvorili sme preto špecializované výskumné organizácie a mechanizmy financovania, aby mali aj pacienti so zriedkavým ochorením šancu na adekvátnu liečbu,“ hovorí **David Maier, riaditeľ onkologickej divízie Novartis Slovakia.**

BUDÚCNOSŤ LIEČBY ZRIEDKAVÝCH OCHORENÍ JE V LIEKOKH ŠITÝCH NA MIERU

David Maier
Riaditeľ
onkologickej
divízie Novartis
Slovakia

viac ako tucet našich liekov určených pre pacientov s týmito ochoreniami. Okrem toho, viac ako 60 našich molekúl v predklinickom alebo klinickom vývoji získalo označenie vhodnosti pre zriedkavé ochorenia.

Je pre farmaceutickú spoločnosť zaujímavé zameriavať sa aj na zriedkavé ochorenia?

■ Výskum a vývoj v spoločnosti Novartis je založený na sledovaní vedeckého pokroku a riešení nenaplnených potrieb v oblasti zdravotnej starostlivosti. Ak ide o prelom v liečbe rakoviny prsníka postihujúcej množstvo žien, ktorý znamenal náš liek, potom urobíme všetko preto, aby sme ho uviedli na trh. Ak to znamená vývoj nového lieku na zriedkavý pediatrický tumor mozgu, ktorý môže postihovať menej ako 10 slovenských pacientov ročne, urobíme to isté. Verím, že je našou morálnou povinnosťou urobiť pre pacientov všetko čo je v našich silách, bez ohľadu na zriedkavosť ich ochorenia.

Aké aktivity vyvíja v tomto smere spoločnosť Novartis?

■ Novartis je spoločnosť, ktorá podľa Európskej liekovej agentúry (EMA) a amerického Úradu pre lieky a potraviny (FDA) mala v rokoch 2000 – 2010 najviac registrovaných nových molekúl spomedzi všetkých farmaceutických spoločností. V najbližších 5 rokoch by sme mali zaregistrovať vyše 20 nových molekúl resp. indikácií. Máme aj najviac nových molekúl vo vývoji, celkom 140. Novartis je lídrom aj v oblasti vývoja liekov na zriedkavé ochorenia. V súčasnosti je na trhu

Prečo je podľa vás zriedkavým ochoreniam venovaný malý záujem zo strany výskumníkov?

■ Pre firmy je veľmi nákladné vyvíjať lieky pre úzke skupiny pacientov. Zároveň ich diagnostika je často veľmi zložitá, pretože existuje viac ako 6 000 rôznych zriedkavých chorôb. Naše priority v oblasti výskumu však nie sú determinované potenciálom veľkosti trhu. Novartis zriadil špeciálny Inštitút pre biomedicínsky výskum (NIBR), ktorý sa okrem iného zameriava aj na

vývoj a výskum v oblasti zriedkavých ochorení, kde neexistuje adekvátna liečba. Veríme, že budúcnosť liekov je ukrytá v biotechnológiách a liekoch ušitých na mieru pre konkrétnych pacientov.

Môžete uviesť konkrétny príklad ochorenia, resp. lieku, ktorý pomáha pacientom na Slovensku?

■ Spoločnosť Novartis má jedno z najširších portfólií liekov z viacerých terapeutických oblastí, ale tými kľúčovými sú oblasti primárnej a špeciálnej starostlivosti a onkológia. Pred 9 rokmi sme pacientom na Slovensku priniesli výnimočný liek na liečbu chronickej myelocytovej leukémie. Vďaka tomuto lieku žije až 90 % pacientov kvalitnejší a predovšetkým dlhší život. Poskytujeme tiež liek, ktorý môže zmenšiť mozgové nádory spôsobené tzv. komplexom tuberózne sklerózy či liek, ktorým je možné liečiť Cushingovu chorobu zapríčinenú tumorom hypofýzy. Liečime aj gastrointestinálne stromálne tumory (GIST), gastroenteropankreatické neuroendokrinné nádory a akromegáliu. V minulom roku sme tiež priniesli na trh liek na cystickú fibrózu v novej inhalačnej forme.

Chystáte aj v tomto roku nový liek pre slovenských pacientov trpiacich zriedkavým ochorením?

■ V roku 2013 prinesieme v rámci onkológie niekoľko novinek. Najočakávanejšou je liek určený na liečbu myelofibrózy. Ide o ochorenie, pri ktorom dochádza k bujneniu ab-

normálnych kmeňových buniek kostnej drene, čo vedie k fibróze, alebo k nahradeniu kostnej drene kolagénovými tkanivovými vláknami. Liečba myelofibrózy je v súčasnosti veľmi komplikovaná a momentálne je náš liek jediný, ktorý bol schválený na liečbu tohto ochorenia.

Do akej miery sú na Slovensku dostupné inovatívne lieky, od ktorých závisí kvalita života pacientov so zriedkavým ochorením?

■ Doterajšie európske iniciatívy identifikovali niekoľko zásadných problémov a medzi nimi aj veľmi obmedzený výber liekov pre liečbu zriedkavých chorôb. Slovensko patrilo medzi krajiny, ktoré umožňovali pomerne rýchly vstup inovatívnych liekov. Koncom roku 2011 však nastala zmena legislatívy, ktorá túto výhodu obmedzila. Na základe odborných argumentov štát legislatívu upravil. Stále však existujú ďalšie obmedzenia. Napríklad nastavenie niektorých farmakoekonomických požiadaviek (napr. cena za jeden navyše získaný prežitý rok života pri plnom zdraví, tzv. QALY) takmer vylučuje zaradenie nových onkologických liekov a liekov na liečbu zriedkavých ochorení. Od platnosti novej legislatívy boli zo 16 nových onkologických liekov len 4 schválené a zaradené do zoznamu hrađených liečiv a liekov. Novartis a ostatné spoločnosti preto chcú naďalej diskutovať s vládou, ministerstvom zdravotníctva a zdravotnými poisťovňami o ďalších zmenách v prospech pacientov.

Novartis Slovakia s.r.o.
Galvaniho 15/A
821 04 Bratislava

96798

Len nedávno viedol pokrok v genetike k porozumeniu príčin a mechanizmov atypickej formy hemolyticko-uremického syndrómu. Odtiaľ bol už len krok k objavu účinného lieku. Vďaka novej cielenej liečbe majú pacienti s týmto ochorením šancu na kvalitný život.



NOVÁ LIEČBA DOKÁŽE ZVRÁTIŤ ATYPICKÚ FORMU HUS

■ Hemolyticko-uremický syndróm (HUS) je závažné ochorenie, ktoré je charakterizované akútnym zlyhaním obličiek, nízkym počtom krvných doštičiek a anémiou. Atypická forma HUS patrík zriedkavým chorobám. Môže sa vyskytnúť v ktoromkoľvek veku. Zvyčajne má náhly začiatok a prudký priebeh s poškodením viacerých orgánov v dôsledku trombózy drobných ciev v obličkách, mozgu, zažívacom trakte, srdci, ale aj v niektorých ďalších orgánoch. Až 25 % pacientov zomiera pri prvých prejavoch choroby. U väčšiny ľudí sa choroba opätovne vracia a vedie k trvalému poškodeniu obličiek a nezvratnému zániku ich funkcie.

Útočný komplex
Mechanizmus vzniku atypickej formy HUS sa podarilo objasniť len nedávno, vďaka moderným metódam molekulyovej genetiky. Zistilo sa, že ochorenie je spojené s poruchou tzv. komplementu, ktorý je dôležitou zložkou imunitného systému organizmu. Doteraz sa podarilo dokázať 6 génov, ktorých poruchy sú zodpovedné za vznik atypického HUS. Úplný nedostatok či porušené bielkoviny spôsobujú neustálu aktiváciu komplementu. Výsledkom je nadmerná tvorba tzv. „útočného komplexu,“ ktorý poškodzuje membrány buniek vystielajúcich vnútro kapilár. Tieto bunky strácajú svoju funkciu a v konečnom dôsledku vznikajú početné tromby v malých cievach rôznych orgánov tela.

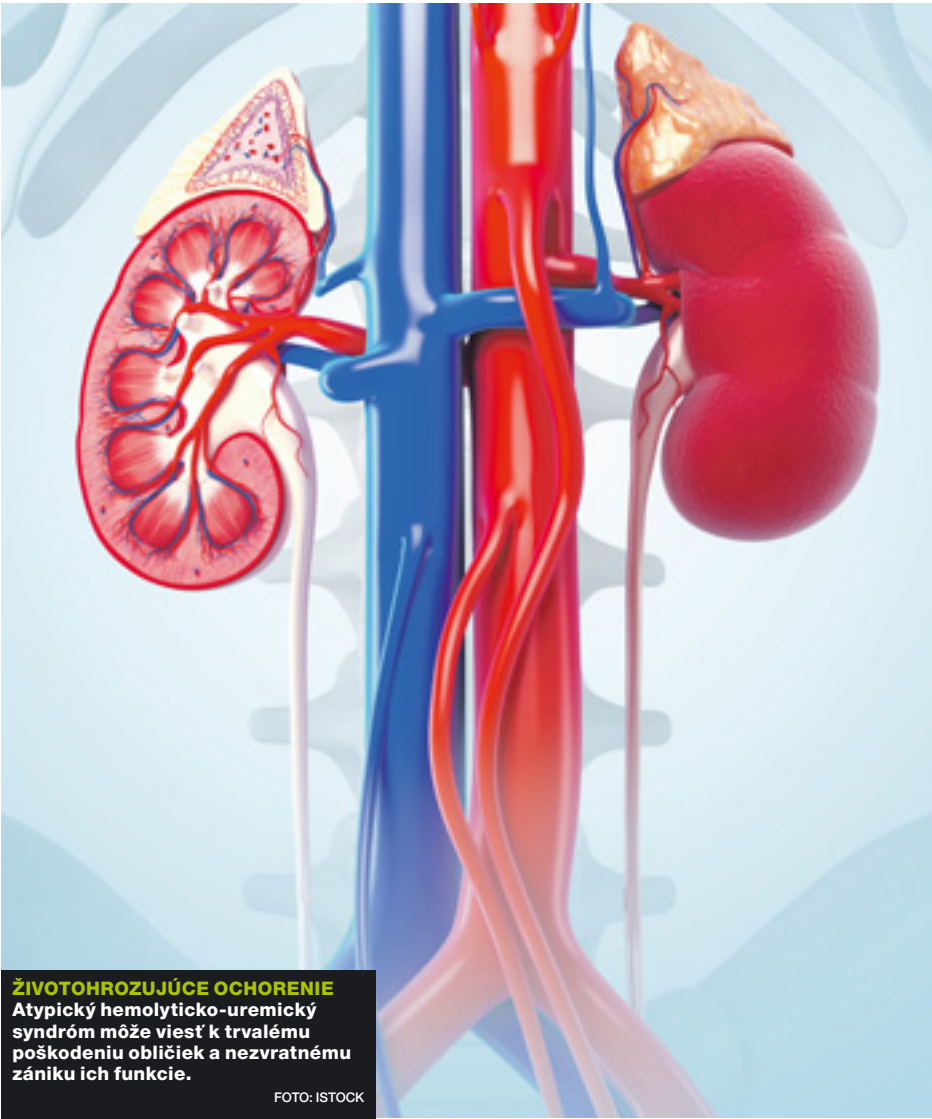
Klasická liečba
Liečba atypického HUS dlho spočívala len v podávaní infúzií zmrazenej plazmy alebo v liečbe výmenami plazmy. Výmena plazmy odstráni porušené bielkoviny a protilátky namierené proti komplementu a nahradí ich dostatočným množstvom normálnych bielkovín. U niektorých pacientov môže mať dobrý krátkodobý efekt, ale organizmus extrémne zaťažuje a nie je trvalou liečbou. Mnohí pacienti sú na výmenách plazmy závislí a po skončení terapie sú vystavení riziku, že sa ochorenie vráti. Choroba môže „napadnúť“ aj transplantovanú obličku, preto ani transplantácia nie je optimálnym riešením. Novším, mimoriadne náročným postupom je kombinovaná transplantácia obličiek a pečene, keďže v pečeni sa tvoria bielkoviny komplementu. Kombinovaná transplantácia je však vyhradená pre prísne indikované prípady. Navyše je veľmi zatažujúca a riziko komplikácií je vysoké.

Monoklónová protilátka
Historický prelom v liečbe ochorenia priniesol vývoj monoklónovej protilátky. Už prvé výsledky vyvolali nadšenie, lebo stav pacientov sa touto liečbou rýchlo zlepšoval. Monoklónová protilátka môže zabrániť vzniku mikrotrombov v obličkách, mozgu, srdci, pľúcach, zažívacom trakte a ďalších orgánoch. Podáva sa v infúzii raz za 2 týždne. Znižuje vý-

skyt dramatických, život ohrozujúcich prudkých relapsov ochorenia a priaznivo vplyva na obličky. Dokonca účinne zvrátiľa atypický HUS aj po transplantácii obličiek. V súčasnosti ide o jedinú farmakologickú liečbu, ktorá znižuje úmrtnosť chorých a zlepšuje kvalitu ich života. Klinické výsledky potvrdzujú, že táto terapia poskytuje chorým dlhodobú perspektívu na život bez výraznejšieho obmedzenia.

Nový liek zachraňuje aj na Slovensku
Prvé skúsenosti s novou liečbou prostredníctvom monoklónovej protilátky máme už aj na Slovensku.

Názorne to demonštruje kazuistika malej pacientky:
■ Prvé klinické príznaky sa začali u zdravého 9-ročného dievčatka bolesťami hlavy a vracaním. Ťažkosti boli akútne a stupňovali sa, preto bolo dieťa hospitalizované. Zistila sa závažná hemolytická anémia, nízky počet krvných doštičiek a laboratórne známky akútneho zlyhania obličiek. Dieťa málo močilo, bolo bledé a malo vysoký krvný tlak. Po preložení na naše pracovisko sme diagnostikovali atypickú formu D-HUS a začali sme podávať infúzie zmrazenej plazmy. Napriek tomu dieťa prestávalo močiť, prehĺbovala sa anémia, zlyhávali obličky a pretrvával vysoký tlak. Boli nutné dialýzy a opakované výmeny plazmy. Tou-



to liečbou sa klinický stav dieťaťa postupne upravil a prepustili sme ho domov. Desať dní po poslednej výmene plazmy sa pacientka vrátila na kliniku v ohrození života, s relapsom ochorenia. Opätovne sme začali výmeny plazmy a na zahraničnom univerzitnom pracovisku sme zabezpečili genetickú diagnostiku. Výsledky potvrdili defekt komplementu a poruchu faktora H s tvorbou protilátok proti tejto zmenenej bielkovine.

Išlo o prvý prípad geneticky diagnostikovanej atypickej formy HUS na Slovensku. V priebehu ďalších dvoch rokov bolo dievčatko závislé na pravidelných výmenách plazmy a prekonal ďalšie štyri závažné relapsy ochorenia. Po konzultácii s európskymi expertmi a vďaka spolupráci s poisťovňou sme začali liečbu novou monoklónovou protilátkou. Po mesiaci terapie sme mohli výmeny plazmy prerušiť. Stav dieťaťa je stále výborný a ochorenie sa zastavilo. Atypická forma HUS je modelovým príkladom zriedkavého ochorenia, ktoré názorne dokumentuje, ako môžu pokroky výskumu a neúnavného vedeckého bádania prispieť k životu zachraňujúcej liečbe.

prof. MUDr. Ľudmila Podracká, CSc.
prednosta Kliniky detí a dorastu LF UJEP Košice

↓

KAZUISTIKA PACIENTA

19-ročnej žene bola šesť dní po predčasnom pôrode zistená mikroangiopatická hemolytická anémia (MAHA) s hraničným porušením funkcie obličiek. Nález svedčil o trombotickej trombocytopenickej purpуре (TTP).

Atypický hemolyticko-uremický syndróm

■ **Liečba kortikoidmi**, plazmou a výmenami plazmy pacientkin stav nezlepšovala. Pacientka mala vysoký krvný tlak, ktorý mohol byť spôsobený aj liečbou kortikoidmi a veľkým objemom plazmy.

ky zlepšil. Bolo možné ju odpojiť od umelej pľúcnej ventilácie, znovu začala komunikovať a rehabilitovala.

■ **Porucha obličiek** a zvýšený krvný tlak však napriek 6-kombinácii liekov pretrvávali. Diagnózu bolo potrebné znovu prehodnotiť. Špeciálne laboratórne vyšetrenie v Ústave hematológie a krvnej transfúzie v Prahe definitívne vylúčilo TTP a potvrdilo atypický hemolyticko-uremický syndróm. Následná liečba špecifickou protilátkou, ktorá znižuje aktiváciu komplementu, bola účinná. Postupné zlepšovanie pacientkinho stavu zodpovedalo zvyčajnému priebehu liečby touto protilátkou. Po jedenástich týždňoch liečby sa zdravotný stav ešte úplne neupravil, no funkcia obličiek sa stále zlepšuje. Úplne nevymizol ani rozpad červených krviniek. V liečbe je potrebné pokračovať dlhodobo, aby nedošlo k návratu ochorenia.

MUDR. ALEXANDER WILD
Hematologické oddelenie a Oddelenie anesteziológie a intenzívnej medicíny, FNŠP F. D. Roosevelta v Banskej Bystrici

NOVINKY



MUDr. Anna Hlavatá, PhD., MPH

Centrum dedičných metabolických porúch DFNSP, II. detská klinika LF UK a DFNSP Bratislava

Jedným zo slovenských centier, ktoré pomáhajú pacientom so zriedkavými ochoreniami, je **Centrum dedičných metabolických porúch v Detskej fakultnej nemocnici s poliklinikou Bratislava**. O diagnostike a liečbe zriedkavých ochorení hovoríme s **MUDr. Annou Hlavatou, PhD. MPH**, primárkou II. detskej kliniky LF UK a DFNSP Bratislava.

Najnovšia liečba aj pre Slovensko

Prečo EÚ venuje takú pozornosť zriedkavým chorobám?

■ Sme zvyknutí čítať skôr o iniciatívach, ktoré zabrahujú epidémiám alebo nárastu civilizačných chorôb. Keď si však uvedomíme, že zriedkavé choroby sú život ohrožujúce alebo chronicky invalidizujúce ochorenia a postihujú 6 – 8 % európskej populácie, hovoríme o 27 – 36 miliónoch ľudí. Podpora diagnostiky a liečby zriedkavých chorôb je najmä otázkou solidarity spoločnosti voči slabším, znevýhodneným, ťažko chorým. Veď hodnota spoločnosti sa meria podľa toho, ako sa dokáže postarať o slabých. V posledných desaťročiach sú mnohé z týchto chorôb liečiteľné. Pacientom treba však liečbu aj sprístupniť.

Ako sa staráme o pacientov so zriedkavými chorobami na Slovensku?

■ Keďže zriedkavé choroby postihujú všetky systémy ľudského tela, špecialisti sú z rozličných medicínskych odborov. Diagnostika a terapia sú veľmi zložité. No pacientov by tieto fakty nemali znevýhodňovať. Aj u nás preto bola na roky 2012 a 2013 schválená Národná stratégia rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami.

Ako zabezpečujete starostlivosť o pacientov vo vašom centre?

■ Ak by som mala hovoriť len za medicínsku oblasť, v ktorej pracujem - za problematiku dedičných metabolic-

kých porúch (DMP) - tak od roku 1993 systematicky budujeme laboratórnu diagnostiku. Diagnostika je však len začiatok celoživotnej starostlivosti o pacientov s DMP. Na ňu musí nadväzovať špeciálna klinická a ambulantná starostlivosť. V DFNSP sa nám ju za takmer 20 rokov podarilo vybudovať. Samozrejme, nezaobídeme sa bez medzinárodnej spolupráce.

Majú pacienti s metabolickým ochorením rovnaký prístup k liekom ako v iných krajinách Európy?

■ Samozrejme! Napríklad náhradná enzýmová liečba (ERT) pre niektoré choroby zo skupiny DMP. Je úžasné, že vieme identifikovať chýbajúci enzým a môžeme ho pacientovi aj podať,

a tak zlepšiť kvalitu jeho života. Takúto liečbu podávame pacientom už 10 rokov.

Aké diagnózy liečite vo vašom centre?

■ Sústreďujeme sa na pacientov s lyzozómovými chorobami. Liečime celú škálu týchto ochorení - pacientov s Gaucherovou, Fabryho, Pompeho chorobou a MPS I., II. a VI. typu. Pre pacientov s Niemann-Pickovou chorobou typu C máme terapiu, ktorá zabrahňuje tvorbe substrátu, ktorý sa v bunke ďalej nevie metabolizovať. Je úžasné vidieť, že mnohí pacienti, ktorým predtým choroba ničila celé telo, môžu žiť plnohodnotný život.

REDAKCIA

redakcia@mediaplanet.com

INŠPIRÁCIE

Ešte donedávna na Pompeho chorobu neexistovala účinná liečba. O príznakoch vzácnej neuromuskulárnej poruchy a zmenách v liečbe hovorí špecialista **doc. MUDr. Peter Špalek, PhD.**

A o tom, ako sa s chorobou žije, **pacientka Jana.**

Pompe očami lekára a pacientky



doc. MUDr. Peter Špalek, PhD.
vedúci Centra pre neuromuskulárne ochorenia
Univerzitná nemocnica Bratislava - Ružinov

■ **Pompeho choroba** je vzácné dedičné ochorenie, pri ktorom génová porucha zapríčiňuje chýbanie enzýmu alfa-glukozidázy, ktorý je dôležitý pre štiepenie glykogénu. V postihnutých bunkách dochádza k hromadeniu glykogénu. Pompeho choroba vzniká najčastejšie v dospelosti (85 %), najťažšia infantilná forma (15 %) sa manifestuje už v prvých mesiacoch života. Postihnuté sú najmä svalové vlákna, ich deštrukcia vedie k vzniku myopatie. Jej typickým príznakom je slabosť svalov panvového a ramenného pletenca. Pacienti majú problém s chôdzou do schodov a do kopca, nedokážu vstať z podrepu a zo sedu, vzpažiť či predpažiť horné končatiny. V rozvinutých štádiách

je svalstvo atrofické a bývajú postihnuté dýchacie svaly, čo môže viesť k úmrtiu. Dojčatá s infantilnou formou Pompeho choroby majú okrem svalstva postihnutú pečeň aj srdce. Bez liečby zomierajú do prvého roku života.

■ **Donedávna nebola** dostupná žiadna účinná liečba. Prelom nastal v roku 2006, keď bola schválená enzymatická liečba. Pre extrémnu zriedkavosť býva Pompeho choroba často chýbne diagnostikovaná. V roku 2008 sme preto

začali na Slovensku realizovať projekt vyhľadávania pacientov pomocou skríningového vyšetrenia. Diagnostikovali sme 5 pacientov s dospelou a 2 deti s infantilnou formou ochorenia, ktorým sme naordinovali dlhodobú enzymatickú liečbu. Celosvetovo je dnes evidovaných 1 900 pacientov. Skorá diagnostika s následnou enzymatickou liečbou výrazne zlepšuje stav pacientov s Pompeho chorobou.



Mgr. Jana Baranová
pacientka s Pompeho chorobou

Kedy vám diagnostikovali Pompeho ochorenie?

■ V roku 2008 som mala vysoké hodnoty pečeňových testov. Po viacerých vyšetreniach sa predpokladalo, že ide o progresívnu svalovú dystrofiu. V júli 2009 však svalová biopsia ukázala, že je možné uvažovať o Pompeho chorobe. Koncom roka, po vyšetrení tzv. „suchou kvapkou krvi“, sa podozrenie potvrdilo.

Aké príznaky sa u vás prejavovali?

■ Už v detstve sa ma ľudia pýtali, prečo tak čudne chodím. Neprikladala som tomu význam, lebo ma to neobmedzovalo. Na strednej škole mi však niektoré veci začali robiť problém. Pri dlhšej chôdzi som sa unavila, ťažko som chodila do schodov, pri dreloch som sa musela odrážať rukami od zeme. „Ne-

šikovnosť“ som spájala so zlým držaním tela. Netušila som, že ide o dedičné ochorenie.

Dá sa s touto diagnózou naučiť žiť?

■ Zo začiatku som sa pýtala, prečo práve ja musím byť chorá. Mala som toľko plánov, a všetko sa skomplikovalo. Časom som si na chorobu zvykla. Pomohla mi najmä rodina, priatelia a lekári.

Ako prebieha vaša liečba?

■ Pravidelne v 14-dňových intervaloch dostávam infúzie, ktoré mi nahrádzajú vrodenný nedostatok enzýmu alfa-glukozidázy. Substitučnú liečbu znášam dobre a snažím sa pozitívne myslieť. Keďže ide o liečiteľné ochorenie, verím, že sa to bude zlepšovať.

Ako hodnotíte informovanosť o Pompeho chorobe?

■ Keď mi chorobu diagnostikovali, našla som o nej len pár informácií. Dnes sa jej venuje väčšia pozornosť. Je to aj vďaka združeniu ZOGO. Pomáha zlepšiť život pacientov so vzácnymi genetickými ochoreniami.

REDAKCIA

redakcia@mediaplanet.com

■ Inzercia

Pomôžte nájsť diet'a s Hunterovým syndrómom

Na všetkých obrázkoch je ten istý pacient

CEE/C/HG/ELA/13/0002

■ Inzercia

Pompeho choroba?

genzyme
A SANOFI COMPANY

www.pompe.sk

SKALA: 12.10.01

ROZHOVOR

Pre pacientov s pľúcnou arteriálnou hypertenziou sú takmer nemožné aj bežné úkony, akými sú obliekanie či pár metrov chôdze. O príčinách tohto vzácneho ochoreníach a nových možnostiach liečby hovorí **doc. MUDr. Eva Goncalvesová, CSc.**

Dýchavica môže signalizovať pľúcnu arteriálnu hypertenziu

Pľúcna arteriálna hypertenzia (PAH) je pomerne málo známa diagnóza. Aké sú jej typické prejavy?

■ Najčastejším príznakom PAH je výrazný pocit nedostatku vzduchu, ktorý nezodpovedá námahe, teda dýchavica pri fyzickej námahe. Dýchavica sa časom stupňuje a v pokročilejších fázach ochorenia je prítomná aj pri minimálnej námahe. Zriedkavejšie sa choroba prvýkrát prejaví bolesťami na hrudníku pri námahe, prípadne krátkym bezvedomím, ktoré vyprovokuje fyzická námaha.

Aký mechanizmus v organizme nefunguje pri PAH? Prečo sa táto choroba zaraďuje - pre verejnosť možno prekvapujúco - medzi kardiologické ochorenia?

■ Pri pľúcnej hypertenzii dochádza k zužovaniu priesvitu tepien v pľúcach. Zvyšuje sa v nich tlak, čo preťažuje pravú komoru, teda časť srdca, ktorá prečerpáva krv zo žíl do pľúc. Pri dlhotrvajúcom zvýšenom tlaku v pľúcnici dochádza k zlyhávaniu pravej komory, čo je v konečnom dôsledku príčinou smrti. Znamená to, že primárne ochorenie pľúcnych tepien vedie ku zlyhaniu srdca, a to je jeden z dôvodov, prečo chorobu lieči kardiológ. Ďalším je ten, že diagnostika sa opiera o metódy, ktoré u nás patria do pôsobnosti kardiológa.

Bolo by možné uviesť konkrétny príklad, v čom je život pacienta s PAH ťažší?

■ Pri rozvinutom ochorení je pre pacientov vyčerpávajúca aj malá námaha a musia odpočívať aj po krátkej chôdzi po rovine. Zadychávajú sa aj pri

takých činnostiach, ako sú drobné domáce práce či osobná hygiena.

Môže ísť o prejav začínajúceho ochorenia aj vtedy, keď sa zadýchame pri šliapaní do schodov? Ako rozlíšime dýchavičnosť, ktorú spôsobuje zlá „kondička“ od príznaku PAH?

■ Spozorovať, že úroveň vnímania nedostatku vzduchu nezodpovedá vykonávanej fyzickej námahe, je niekedy skutočne ťažké. Preto je diagnostika tohto ochorenia zložitá. Od prejavov do vyslovenia podozrenia a potvrdenia diagnózy často uplynie niekoľko mesiacov a niekedy aj rokov.

Ide pri pľúcnej hypertenzii o zriedkavé ochorenie?

■ Pľúcna hypertenzia, t. j. zvýšený tlak v pľúcnici, je sprievodným príznakom viacerých ochorení srdca a pľúc a nie je úplne zriedkavá. Pľúcna arteriálna hypertenzia, pri ktorej choroba začína priamo v pľúcnych cievach, je však veľmi zriedkavá. Vyskytuje sa asi u 40 pacientov na milión obyvateľov.

Ktoré skupiny patria z hľadiska životného štýlu a zdravotného stavu, medzi rizikové? Je PAH dedičná?

■ Choroba postihuje najmä ženy. Tradovalo sa, že to boli hlavne mladšie ženy, ktoré tomuto ochoreniu venovali zvýšenú pozornosť. V súčasnosti sa však ukazuje, že nie je výnimočné, ak sa ochorenie diagnostikuje aj u žien v strednom a vyššom veku. Muži sú zastúpení asi v 30 percentách. Niekedy je vznik ochore-



 V liečbe pacientov by pomohla účinnejšia centralizácia diagnostiky a liečby.

DOC. MUDR. EVA GONCALVESOVÁ, CSc.
primárka Oddelenia zlyhávania a transplantácie srdca,
Národný ústav srdcových a cievnych chorôb, a.s.

nia spojený s chorobami spojivového tkaniva (systémová sklerodermia), ochoreniami pečene alebo vrodenými chybami srdca. Veľmi zriedkavé, ale možné, sú aj familiárne varianty choroby, kedy sa zisťujú určité génové mutácie.

Akými vyšetreniami sa PAH diagnostikuje? S ktorými ochoreniami sa najčastejšie zamieňa?

■ Na potvrdenie diagnózy je potrebná celá škála testov. Na začiatku je to väčšinou echokardiografia a funkčné vyšetrenie pľúc, na základe ktorých vznikne podozrenie na ochorenie. Na ďalšiu diagnostiku je potrebné CT pľúc, viaceré krvné testy, niekedy rádioizotopová diagnostika a vždy tzv. pravostranná katetrizácia srdca. Pri nej sa do pravej komory a pľúcnice zavádza tenká sonda, ktorá umožňuje priame meranie tlaku v rôznych úrovniach. Najčastejšie sa choroba spočiatku zamieňa za ochorenie pľúc, priedušiek alebo ľavej komory srdca.

Je PAH vyliečiteľná?

■ PAH je nevyliečiteľné ochorenie. Za liečebný úspech považujeme aj zastavenie postupu choroby. Pred rokom 2005 neboli u nás na toto ochorenie dostupné žiadne lieky. Dnes máme niekoľko liekov, ktoré možno aj kombinovať, čo život postihnutých pacientov podstatne zlepšuje.

Pacientom v kritickom stave niekedy pomáha iba transplantácia pľúc. Dospeje do takéhoto štádia časom každý pacient, alebo je možné postup choroby úplne zastaviť?

■ Len u menšej časti pacientov sa podarí chorobu na dlhší čas stabilizovať, alebo dokonca zlepšiť. Častejšia je postupná progresia choroby. Transplantácia pľúc je východiskom len pre malú časť pacientov so zhoršujúcim sa ochorením. Najmä preto, že pre väčšinu pacientov je transplantácia nevhodná, alebo sa jej nedočkajú pre nedostatok darcov.

 Od prejavov do vyslovenia podozrenia a potvrdenia diagnózy často uplynie niekoľko mesiacov a niekedy aj rokov.

Pri mnohých vzácnych ochoreniach priniesol výskum v posledných rokoch výrazný posun v liečbe. Ako sa dnes lieči PAH?

■ V súčasnosti máme k dispozícii tri skupiny liekov a existuje dobre prepracovaná taktika ich použitia. Lieky sa rôznym spôsobom kombinujú,

podávajú sa vo forme tabliet, sprejov, prípadne podkožnou alebo vnútrožilovou trvalou infúziou za použitia malých púmp. Okrem toho existujú postupy a lieky zamerané na podporu srdcovej činnosti alebo zlepšenie okysličenia krvi, napríklad formou domáceho podávania kyslíka.

Nová liečba je pri vzácnych ochoreniach často finančne náročná. Je to aj prípad PAH? Ako hodnotíte dostupnosť liečby na Slovensku?

■ Takmer pre všetky zriedkavé ochorenia platí, že liečba je finančne náročná. Nielen u nás, ale aj všade na svete. Vývoj a výroba takýchto liekov sú totiž extrémne zložité. Dostupnosť liekov na pľúcnu arteriálnu hypertenziu je na Slovensku veľmi dobrá. Dá sa porovnať s najvyspelejšími krajinami. V rámci bývalého Východného bloku je dostupnosť liečby určite najlepšia u nás a v Českej republike.

Máme v liečbe PAH nejaké rezervy? Čo by sa mohlo zlepšiť?

■ Liečba pacientov s PAH je na Slovensku na vysokej úrovni. Doteraz bolo u nás rýchle aj zavádzanie nových liekov do praxe. Transplantácia pľúc je dostupná v špičkovom zahraničnom pracovisku vo Viedni. Rezervy a možnosť zlepšenia vidím v psychosociálnej podpore pacientov a ich rehabili-

tácii. Namiesto by bola aj účinnejšia centralizácia diagnostiky a liečby.

Na akej úrovni je informovanosť o PAH?

■ V oblasti vzácnych chorôb cítim v poslednom čase viac aktivity a snahy o informovanie odbornej aj laickej verejnosti. Primeraná a vyvážená informovanosť je však veľmi zložitá, nesprávne podané informácie môžu spôsobiť viac škody ako osuhu. Dôležitú úlohu v starostlivosti o pacientov, ale aj pre správne informovanie laickej verejnosti, nezainteresovaných odborníkov či regulátorov zdravotníckej starostlivosti, zohrávajú občianske združenia (www.phaslovakia.org). Pacienti, ktorí rozumejú svojmu ochoreniu, vedia najlepšie formulovať problémy a návrhy na zlepšenie ich zložitého a často smutného života.

Čo je možné urobiť, aby človek znížil riziko vzniku PAH?

■ Pri pľúcnej arteriálnej hypertenzii neexistuje prevencia. Rizikové je užívanie anorektík a niektorých psychofarmák. U pacientov so systémovou sklerodermiou možno odporučiť pravidelné echokardiografické vyšetrenie s cieľom včasného zachytenia ochorenia. Dôležitý je tiež skríning a včasné chirurgické riešenie vrodených srdcových chýb.

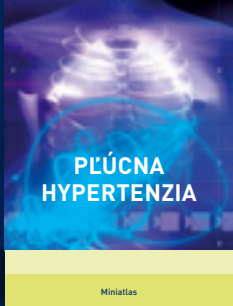
REDAKCIA

redakcia@mediaplanet.com

■ Inzercia

VŠETKO O PĽÚCNEJ HYPERTENZII NÁJDETE NA STRÁNKE

WWW.MINIATLAS-PAH.SK



Fenylketonúria je ochorenie, ktoré vyžaduje prísnu diétu.

Ako sa zmení život rodiny, keď sa narodí dieťa s týmto ochorením, a čo prináša nová liečba, **rozpráva Ing. Gabaríková, matka 16-ročnej dcéry** – dievčata s fenylketonúriou.

Deti s fenylketonúriou sú bojovníci s pevnou vôľou

Ako ste reagovali, keď ste sa dozvedeli, že vaša dcéra má fenylketonúriu (PKU)?

■ Keď nám povedali: „Ihneď choďte s dieťaťom do nemocnice a rátajte s tým, že tam zostanete,“ mali sme strach. Neskôr sme dúfali, že to bude iba omyl. Po potvrdení diagnózy prišla bezmocnosť. A keď sme sa dozvedeli o reštrikčnej diéte, ktorá bude nutná, prepadla nás takmer beznádej. Lebo s týmto sa predsa nedá žiť.

Ako diéta vyzerá? Dá sa s ňou zvládať škôlka či škola?

■ Nesmie sa prekročiť denný príjem bielkovín. Preto sú zo stravy vylúčené potraviny ako mäso, mliečne výrobky, obilniny a výrobky z nich, ale aj strukoviny, kakao atď. Jedlo sa pripravuje s použitím špeciálnych surovín, z ktorých boli bielkoviny odstránené. Treba presne odvážiť každé sústo jedla a prepočítat ho podľa tabuliek obsahu bielkovín a fenylalanínu. Záro-

veň treba dodržať denný energetický príjem. Preto, keď dcéra išla do škôlky, bolo jedlo treba nosiť z domu. Ako päťročná začala chodiť do školy pre mimoriadne nadané deti. Prístup učiteľiek tam bol doslova fantastický.

Obmedzila choroba kvalitu vášho života aj inak?

■ Áno. Je nutné osobitné varenie, pečenie chleba, váženie prísad a objednávanie potravín zo zahraničia, podávanie zmesí aminokyselín a, samozrejme, kontroly u lekára, na to všetko treba čas. Na dovolenku len do apartmánu s kuchynkou, vždy s množstvom špeciálneho chleba, cestovín a liekov. Ale má to aj svoje pozitíva. Ovocie a zelenina patria medzi povolené potraviny, preto je dcérina strava veľmi zdravá a vyvážená a aj ostatní doma konzumujeme podstatne viac ovocia a zeleniny. Inak platí, že deťom so zdravotným problémom sa treba celkovo viac venovať.

Ako vyzerá vaša kuchyňa dnes a čo priniesla nová liečba?

■ Deti s PKU môžu bez obmedzenia jesť iba olej a cukor. Sortiment výrobkov so zníženým obsahom bielkovín je dnes už našťastie širší, problémom zostáva ich cena, ktorá je približne štyrikrát vyššia ako u bežných potravín. Najväčšou zmenou je však nový liek, ktorý dokáže podporiť rozklad fenylalanínu v organizme. Vďaka nemu ho dcéra môže prijímať viac a nemusí si kalórie dopĺňať iba špeciálnymi cestovinami.

Čo by ste odkázali rodičom, ktorých dieťaťu zistili PKU?

■ Aj sami časom zistia, že tieto deti sú možno práve pre túto svoju diagnózu už od malička osobnosti s pevnou vôľou. Majú odvahu bojovať s každou prekážkou a ustáť to.

REDAKCIA

redakcia@mediaplanet.com



O OCHORENÍ

Aké ochorenie je fenylketonúria vysvetľuje MUDr. Katarína Hálová

■ **Čo je to fenylketonúria?**

Ako sa diagnostikuje?

Ide o zriedkavé dedičné ochorenie, pri ktorom sa v organizme hromadí fenylalanín. Jeho nadmerné množstvo pôsobí toxicky na centrálny nervový systém. Dôsledkom toho bez liečby dochádza u dieťaťa k mentálnej retardácii. Včasná liečba zabráňuje nenávratnému poškodeniu vývoja detí. Porucha sa diagnostikuje metódou „suchej kvapky krvi“ a od 90-tých rokov ju vieme liečiť už od 10-teho dňa života.

■ **Ako sa fenylketonúria lieči?**

Základom je prísna diéta s nízkym príjmom bielkovín. Je potrebné potraviny vážiť a rátať obsah fenylalanínu. Toto množstvo bielkovín by však pre vývoj dieťaťa nebolo dostatočné. Preto sa dopĺňa umelo vyrobenou zmesou aminokyselín bez fenylalanínu. Práškové a tekuté prípravky sú dnes chuťou a kvalitou oveľa lepšie ako v minulosti. Na trhu je tiež množstvo nízkobielkovinových potravín. Ďalšie možnosti medikamentózne liečby musí lekár zvážiť individuálne.

VZÁCNA TYROZINÉMIA POŠKODZUJE PEČEŇ

■ Novorodenec s postihnutím pečene môže trpieť tyrozinémiou. Ak sa dedičné ochorenie nelieči, ohrozuje život, alebo prechádza do chronickej formy. Dnes dokážeme aj u nás nebezpečnú tyrozinémiu liečiť. Dôležité je, aby lekári o vzácnom ochorení vedeli. Včasná diagnostika môže zachrániť život.

■ **Tyrozinémia I. typu** je dedičná metabolická porucha s výskytom 1:100 000. Najčastejšie sa prejavuje u novorodencov a dojčiat. Nedostatok enzýmu potrebného na odbúravanie tyrozínu spôsobuje hromadenie toxínov, ktoré poškadzujú pečeň. Bez liečby choroba rýchlo postupuje a dieťa pomerne skoro zomiera. Menší počet prípadov prechádza do chronického štádia s cirhózou pečene. Chorobu môže sprevádzať aj postihnutie obličiek a nervovej sústavy.

■ **V minulosti bola** pre deti s tyrozinémiou jedinou nádejou transplantácia pečene. Tento výkon bol finančne náročný a nie vždy úspešný. V roku 1992 nastal prelom objavom novej liečby. Nový preparát dokáže zablokovať tvorbu toxických metabolitov, vďaka čomu u vysokého percenta detí s akútnym zlyhaním pečene príznaky ustupujú a u starších detí s chronickým priebehom sa zmiernujú prejavy cirhózy. Deti, ktoré sa narodia s tyrozinémiou, nemusia podstúpiť transplantáciu pečene a majú šancu na kvalitný život. Nová liečba je v súčasnosti dostupná aj u nás. Dôležité je aj dodržiavanie diéty s nízkym obsahom tyrozínu a fenylalanínu.

■ **Na rozdiel od** niektorých iných krajín na Slovensku zatiaľ neexistuje celoplošný novorodenecký skrí-

ning tyrozinémie. Diagnostika je možná len na základe príznakov pečeneového poškodenia - porúch zrážanlivosti, častého krvácania, žltacky, tekutiny v brušnej dutine, opuchov a zvýšených hodnôt pečeneových testov. Ak dieťa nezomiera v tomto akútnom štádiu, rýchlo sa vyvíja cirhóza. Preto je veľmi dôležité, aby lekári boli ostražití a pri známkach pečeneového poškodenia mysleli na tyrozinémiu.

■ **Pri podozrení na ochorenie** by mali kontaktovať Centrum dedičných metabolických porúch, Oddelenia laboratórnej medicíny Detskej fakultnej nemocnice v Bratislave. Tu je možné tyrozinémiu rýchlo diagnostikovať.

DOC. MUDR. VLADIMÍR BZDÚCH, CSC
I. detská klinika DFNSP a LFUK, Bratislava



■ Inzercia

ŽIVOT PO TRANSPLANTÁCII PLŮC

Nikto nepredpokladal, že Iveta Makovníková bude raz odkázaná na transplantáciu pľúc. Lekári ju dokonca dlhé roky odbíjali tvrdením, že simuluje a pľúca má zdravé. Problémy na seba však upozornili už v pätnástich rokoch. Ustavične bola unavená, trpela dýchavičnosťou a jej kondícia mala od ideálu ďaleko. Myslela si, že je to normálne, veď nikdy pravidelne necvičila, len ju hnevalo, že sa zadýchala aj pri malej námahe. Pred deviatimi rokmi jej telo dalo jasný signál, že má problém. Kým jej kolega, ktorý je na dochodku a denne vyfajčí dve škatulky cigariet, vyšliapal kopec ako srnka a zadýchal sa len minimálne, ona stála štyrikrát, oddychovala a lapala po dychu. No ani tak sa ešte k lekárovi neodhodlala ísť. Vyšetrenia odkladala napriek tomu, že sa jej snívali nočné mory. Priznáva: „Dusila som sa v nich. Zakaždým som sa zobudila spotená a unavená. A čo by som lekárovi povedala? Že sa zadýchavam?“ Iveta si aspoň zaumienila, že prestane fajčiť a dúfala, že jej stav sa zlepší. Nepomohlo. Mesiace ubiehali a ona sa cítila čoraz horšie. „Telo ma neposlúchalo. Už som viac nemohla čakať, občas som mala pociť, že sa nedokážem nadýchnuť.“ Diagnóza: Zdravá! V roku 2004 už na cigarety ani nepomyslela. Snažila sa zdravo žiť a byť čo najviac na

čerstvom vzduchu. Napriek tomu už nevládala kráčať ani po rovine. Bolo načas skonultovať zly zdravotný stav s lekárom. „Tvrdil, že mi nič nie je a že mi je zle len preto, lebo sa mi čistia pľúca po cigaretách.“ Uverila mu a upokojila sa. No o dva mesiace sedela opäť v jeho ordinácii, slabá ako mucha. „Pre dýchavičnosť som už nevládala takmer nič robiť. A lekár zas tvrdil, že sa nič nedeje.“ Nepochodila ani o pár týždňov neskôr. Až na štvrtýkrát ju konečne poslali k špecialistovi. Spirometrické vyšetrenie poukázalo len na ľahkú obštrukčnú chorobu pľúc. Tá si vraj nevyžadovala ďalšiu liečbu, preto sa Iveta ani tentoraz nedovolala skutočnej pravdy. Ivetu čakali ďalšie vyšetrenia. Skontrolovali jej srdce aj pľúca, nasadili lieky. Zátrak sa nekonal a lekári boli v úzkych. Na presnú príčinu jej problémov sa im stále nedarilo prísť. Až po čase zistili, že za všetky dlhoročné patálie môžu choré pľúca. Neprichádzal do nich dostatok kyslíka a hromadil sa v nich oxid uhličitý. Problém bol známy, ale lekári sa aj tak nezohodli na konečnom verdikte. Poslali ju do Bratislavy na transplantáčné oddelenie, kde jej diagnostikovali pokročilé štádium pľúcnej hypertenzie. „Bála som sa, že zomriem, spýtala som sa, koľko času mi ešte zostáva. Odpoveď lekárov ma zarazila: „Niektko si poži-

je rok, niekto desať rokov.“ – „Preboha, tak málo!“ Dnes už je Iveta po transplantácii pľúc vo Viedni, na ktorú čakala dva roky. Bola to náročná operácia a aj keď bezprostredne po nej nastali viaceré komplikácie, dnes už Iveta žije „nový“ plnohodnotný život. Voľný čas zasvätila ľuďom s tou istou diagnózou a šéfuje Združeniu pacientov s pľúcnou hypertenziou. Prostredníctvom združenia chce zvýšiť povedomie odborníkov o tejto chorobe, aby sa na ňu včas myslelo, pretože včasné stanovenie diagnózy a začiatok liečby znamená zlepšenie osudu pacientov.



Mgr. Iveta Makovníková
predsedníčka Združenia pacientov s pľúcnou hypertenziou, o.z.

■ Inzercia



MERCK spol. s r.o., Dvořákovo nábrežie 4, 810 06 Bratislava 16.

Merck Serono
Living science, transforming lives

MERCK

Pomáhame pacientom ochutnať viac zo života

STOSEST KUV 05/02/13

							
OTÁZKA #1		PHARMDR. DOMINIK TOMEK, MHP, PHD. podpredseda Výbor Slovenskej spoločnosti pre farmakoekonomiku		PHDR. LUBICA HLINKOVÁ riaditeľka sekcie liekovej politiky a centrálnych nákupov VŠZP		DOC. PHARMDR. TOMÁŠ TESAŘ, PHD., MBA Union zdravotná poisťovňa, a. s.	
Zákon 363/2011 Z. z. upravuje preplácanie liekov zdravotnými poisťovňami. Do zoznamu kategorizovaných liekov môžu byť podmienene zaradené lieky na ochorenia s výskytom menej ako 1 : 100 000 obyvateľov. No väčšina európskych štátov, dokonca aj Národná stra-		tégia rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami, rešpektujú definíciu zriedkavého ochorenia ako takého, ktoré má výskyt menej ako 1 : 2000. Aký dopad má znenie zákona na pacientov so zriedkavými chorobami?		Lieky určené na liečbu vzácných ochorení majú stále významnejší dopad na rozpočet VŠZP, bez ohľadu na to, či sú uvedené v zozname kategorizovaných liekov, alebo nie. Zákon č. 363/2011 Z. z. definuje podmienky, za ktorých môže byť liek zaradený do systému úhrad. Súčasne však dáva zdravotným poisťovňam možnosť zabezpečiť dostupnosť nekategorizovaných liekov prostredníctvom individuálneho posudzovania úhrady		V Európe je pre zriedkavé ochorenie stanovená hranica menej ako 1:2000 obyvateľov, v USA 1:1500, v Japonsku 1 : 2500. Existuje však aj termín „ultra“ a „hyper“ zriedkavé ochorenia. Vždy je teda potrebné vedieť, o aké zriedkavé ochorenie ide. Je potrebné zdôrazniť, že je veľký rozdiel medzi požiadavkami na farmakoterapiu z registračného a kategorizačného pohľadu, čo je zohľadnené v zákone č. 363/2011 Z. z. V Európe sú mechanizmy uhrádzania liekov na zriedkavé ochorenia rôzne. Vo Veľkej Británii sa používa zvýšená hodnota QALY – jeden získaný rok života štandardizovanej	
OTÁZKA #2		Nový zákon o úhrade liekov z verejného zdravotného poistenia presne definuje cenu jedného získaného roku života štandardizovanej kvality (QALY). Vysvetliť teóriu QALY a kvality života je možné, no ťažko sa dá očakávať, že vážne chorý človek akceptuje, že práve on nedostane liek, ktorý by mu mohol predĺžiť životné očakávanie alebo zlepšiť kvalitu života len preto, že náklady na túto liečbu prekročia nejakú – pre pacienta imaginárnu – hranicu. Táto problematika si vyžaduje skutočne vytrvalú a korektnú osvetu, vrátane diskusie o spoločenskej solidarite a o hodnote života (nie cene!). Výsledkom nášho zákonodarstva je v každom prípade nepružnosť a obmedzené možnosti politického riadenia prístupu k najmodernejšej liečbe. Aby bol efekt ten istý, ale politické korekcie pružnejšie, mantinely nákladovej efektívnosti stačilo zakotviť do vyhlások.		Slovensko patrí medzi krajiny s dobrou dostupnosťou liekov na vzácne ochorenia. Všetky kategorizované „orphan“ lieky sú plne hrazené zo zdravotného poistenia. „Orphan“ lieky, ktoré sú na Slovensku mimo kategorizácie, nie sú väčšinou zaradené ani v systémoch úhrad iných európskych krajín. Okrem finančnej náročnosti liečby sa pri rozhodovaní o zaradení „orphan“ liekov do systémov úhrad prihliada na to, že tieto lieky sa vzhľadom na malý počet liečených pacientov uvádzajú na trh s menšou kvalitou medicínskej evidencie o účinnosti		a bezpečnosti, majú vysokú cenu, ťažko sa na ne aplikujú metódy nákladovej efektivity, sú zaregistrované len krátku dobu, preto nie je dostatok skúseností v reálnej klinickej praxi a nie je možné posúdiť ich terapeutický prínos. Ak však „orphan“ liek nie je zaradený do systému úhrad, neznamená to, že sa pre pacienta stáva nedostupný. Dostupnosť potrebných liekov, ktoré nie sú kategorizované, je zabezpečená formou individuálneho posudzovania. Všetky „orphan“ lieky boli v procese individuálneho posudzovania úhrady schválené na plnú úhradu zdravotnou poisťovňou.	
OTÁZKA #3		Táto spoločnosť je ešte stále v oblasti dostupnosti inovatívnych liekov štedrá, čo nie je štandardné ani vo všetkých západných krajinách. Mnohé z odmietnutých liekov sú pacientom dostupné prostredníctvom výnimiek zdravotných poisťovní. Táto cesta je ale nepružná a menej transparentná ako prostredníctvom Zoznamu hrazených lie-		S takýmito tvrdeniami nesúhlasíme. Cena lieku je len jedným z faktorov, ktoré sa pri stanovení výšky úhrady musia zohľadňovať. Výška úhrady lieku je vždy posudzovaná komplexne. Dostupnosť inovatívnych liekov na Slovensku je porovnateľná s ostatnými európskymi krajinami. Slovenskí pacienti majú prístup k celému radu		Najdôležitejším parametrom je terapeutický prínos pre pacienta. Treba zdôrazniť, že v posledných rokoch prináša výskum veľmi málo inovatívnych liekov, ktoré majú vplyv na prežívanie a kvalitu života pacienta. Jednou z podmienok fungovania systému verejného zdravotného poistenia je finančná udržateľnosť.	
Kritici kategorizačného zákona tvrdia, že jediným pevne stanoveným parametrom, ktorý rozhoduje o preplácaní liečby, je cena. Upozorňujú však nielen na to, že dostupnosť najmodernejšej liečby je u nás v porovnaní s inými štátmi nízka, pridelovanie		výnimiek platených poisťovňami nedynamické, ale aj na to, že kategorizačný zákon prehliada spoločenské hodnoty, akými sú napríklad solidarita a prínos liečenia ochorenia pre spoločnosť. Považujete z tohto hľadiska zákon za primeraný?		plne hrazených finančne nákladných liekov na vzácne ochorenia, ktoré napríklad vo Veľkej Británii nie sú pre bežného pacienta z verejných zdrojov uhrádzané. Individuálne posudzovanie žiadostí o úhradu „orphan“ lieku umožňuje okrem nákladovej efektivity zohľadňovať medicínske, etické a spoločenské kritériá.		Preto je potrebné, aby skutočné inovatívne molekuly boli hrazené výrazne vyššie ako inovácie, ktoré takýto význam nedosahujú. Slovenskí pacienti majú z verejného zdravotného poistenia liečbu hrazenú v takej miere, aká často nie je ani v ekonomicky vyspelejších krajinách.	

Pokroky v liečbe hemofílie

■ **Otázka:** Ako sa lieči dedičné ochorenie hemofília?
■ **Odpoveď:** V začiatkoch liečby sa pacientom podávala transfúzia celej krvi. Dnes sa injekčne podávajú čisté molekuly faktorov zrážanlivosti. Sú izolované z krvnej plazmy.

Hemofília je zriedkavé a zatiaľ ešte nevyliciteľné ochorenie. Spôsobuje ju genetická porucha tvorby bielkovín, ktoré zabezpečujú zrážanie krvi. Na rozdiel od ostatných krvávacích chorôb, ktoré sa objavujú rovnako u mužov aj žien, sa hemofília klinicky prejavuje len u mužov. Pri hemofílii sa prejavy krvácania zvyčajne objavujú pred prvým rokom života. K typickým prejavom choroby patrí opakované krvácanie do pohybového aparátu, ktoré pri neadekvátnej liečbe vedie k trvalému poškodeniu kĺbov a invalidite.

Hoci prvé správy o hemofílii pochádzajú už z 2. storočia n. l., liečba sa stala reálnou až s nástupom transfúzií v 20. storočí. Spočíva totiž v doplnení chýbajúcej bielkoviny - faktora zrážania - do krvi pacienta.

Za posledných päťdesiat rokov prešiel vývoj liečby pre hemofilikov veľkú cestu. Kým na začiatku sa podávala transfúzia celej krvi, dnes sa podávajú čisté molekuly koagulačných faktorov, ktoré sú izolované z krvnej plazmy. Na trhu sú dnes dostupné aj lieky, ktoré sa vyrábajú rekombinantnými technikami. Pred sto rokmi bola priemerná dĺžka života hemofilikov desať rokov. Vďaka liekom sa dnes pacienti dožívajú takmer takého veku ako bežná populácia. Preventívne podávanie faktorov zrážania môže obmedziť výskyt krvácania. Tento spôsob liečby sa označuje ako „profylaxia“ a dnes je zlatým štandardom liečby hemofílie detí. Cieľom profylaxie je eliminovať spontánne krvácanie do kĺbov a zabrániť ich chronickému poškodeniu.

Na Slovensku poskytujú hemofilikom na regionálnej úrovni základnú liečbu hematológovia. Zložitejšie prípady riešia špecializované klinické pracovišká. Národné hemofilické centrum v Bratislave okrem hematológov združuje multidisciplinárny tím špecialistov, ktorí riešia komplikácie ochorenia a už viac ako štyridsať rokov vedie celoslovenský register hemofílie a iných vrodených krvávacích ochorení. V rámci Európy je tento register výnimočný.

K najväčším pokrokom liečby hemofílie na Slovensku patrí za posledné dve desaťročia dobrá dostupnosť kvalitných liekov na liečbu krvácania, zavedenie domácej liečby hemofílie už pri prvých náznakoch krvácania, umožnenie náročnej operačnej liečby pacientov s hemofíliou a predovšetkým zavedenie profylaxie u detí. Tú dnes využíva viac ako 80 % detí - pacientov do 18 rokov. V živote našich hemofilikov zohráva významnú úlohu aj Slovenské hemofilické združenie, ktoré pre hemofilikov každoročne organizuje rehabilitačné pobyty.

doc. MUDr. Angelika Bátorová, PhD.
Národné hemofilické centrum, Klinika hematológie a transfúziológie, Univerzitná nemocnica, Bratislava

CHÝBAJÚCA BIELKOVINA V KRVI
Hemofíliu spôsobuje genetická porucha tvorby bielkovín, ktoré zabezpečujú zrážanie krvi.

FOTO: ISTOCK

■ Inzercia

meníme možnosti
v hemofílii®



Otázka: Čo je to familiárna amyloidná polyneuropatia? Ako sa lieči?
Odpoveď: FAP je neuromuskulárne ochorenie, ktoré sa prejavuje u mladých ľudí. Pre pacienta Milana Lackoviča bola pred dvomi rokmi jedinou nádejou transplantácia pečene. Od roku 2011 sú na FAP aj lieky.

FAP: Nebezpečné ochorenie tridsiatnikov

Nový liek pomôže v latentnom štádiu
Pacienti s neurologickým ochorením familiárna amyloidná polyneuropatia (FAP) nemali v minulosti najlepšie vyhliadky. Od prvých prejavov ochorenia sa zriedkavo dožívali viac ako desať rokov a ich jedinou nádejou bola náročná transplantácia pečene. Už vyše roka na toto dedičné ochorenie existuje účinná liečba.

Pri FAP génová porucha spôsobuje, že inak zdravá pečeň produkuje abnormálnu bielkovinu transtretín. Tá sa ukladá do periférnych nervov a spôsobuje ťažké poškodenie nervových vlákien. Priemerný vek pacientov pri vzniku ochorenia je 30 rokov. K prvým príznakom choroby patria bolesti a poruchy citlivosti. Postihnutie motorických nervových vlákien sa prejavuje svalovou slabosťou a ubúdaním svalstva. Poškodenie vegetatívnych nervových vlákien spôsobuje poruchy rôznych orgánov. Diagnóza FAP sa definitívne potvrdzuje molekulárno-genetickým vyšetrením. Prognóza FAP bola bez liečby doteraz veľmi nepriaznivá, úmrtie nastávalo obvykle do 10 rokov od prvých príznakov.

V posledných rokoch sa v liečbe používala transplantácia pečene. U niektorých pacientov dokázala transplantácia ochorenie zastaviť alebo spomaliť. K zásadnému prelomu v liečbe došlo v roku 2011, odkedy je k dispozícii účinný liek. Ten zabraňuje transformácii transtretínu na amyloid a jeho ukladaniu do periférnych nervov.

V Centre pre neuromuskulárne ochorenia v Univerzitnej nemocnici Bratislava – Ružinov sledujeme príbuzenstvo s výskytom FAP. U dvoch pacientov bola v minulosti realizovaná transplantácia pečene. Nový liek je indikovaný najmä u mladých pacientov, ktorí majú FAP definitívne potvrdenú molekulárno-genetickým vyšetrením, a ešte sú v latentnom štádiu ochorenia.

doc. MUDr. Peter Špalek, PhD.
vedúci Centra pre neuromuskulárne ochorenia
Univerzitná nemocnica Bratislava – Ružinov



Milan Lackovič
absolvoval unikátnu domino transplantáciu

„Hrobárovi som utiekol o minútu dvanásť“

Choroba u mňa prepukla, keď som mal 32 rokov. Začal som pociťovať trpnutie prstov, pridružilo sa nechutenstvo, únava, slabosť. Postupne som vôbec nemohol pracovať. Keďže v našej rodine sa toto ochorenie už vyskytlo, vedel som, že sa s tým nedá nič robiť. Dva roky od vypuknutia choroby sa objavila nádej, že by bola možná transplantácia pečene. Najprv som nemal chuť do toho ísť. Presvedčil ma až nátlak mojej ženy.

Čakanie na vhodného darcu bolo psychicky vyčerpávajúce. Báľ som sa a bolo ťažké uveriť, že by sa to mohlo podariť. Jedného dňa zazvonil telefón a ja som musel vyraziť do Banskej Bystrice. Bolo to tri roky po vypuknutí choroby a už som bol v zlom zdravotnom stave. Hrobárovi z lopaty som utiekol doslova o minútu dvanásť.

Moja pečeň bola vhodná pre iného pacienta, takže som sa stal súčasťou unikátnej domino-transplantácie. Transplantácia trvala osem hodín. Po narkóze som sa zobudil na sále. Všetko okolo mňa blakalo, pípalo a zo mňa trčalo množstvo hadičiek. Napriek tomu som bol na seba hrdý a lekárom som bol vďačný. Operácia je však len začiatok, orgán sa musí v cudzom tele ujať. Na počudovanie všetkých moje zotavovanie trvalo veľmi krátko. Po troch týždňoch som mohol ísť z nemocnice domov. So sebou som si niesol igelitku plnú liekov. Dnes, dva roky po operácii, sa cítim dobre. Choroba sa zastavila a zostali len dva lieky, ktoré budem pravdepodobne užívať do konca života. Chodím na dlhé prechádzky, v lete plávam, bicyklujem. Vnímam iné veci ako predtým a som šťastný, že žijem.

■ Inzercia

POMÁHAME AJ ĽUĐOM
SO ZRIEDKAVÝMI
OCHORENIAMI



Spoločne pracujeme pre zdravší svet™

www.pfizer.sk

PFIZER LUXEMBOURG SARL, o.z., Tower 115, Pribinova 25, 811 09 Bratislava



SK 13 - 012

GSK V LIEČBE ZRIEDKAVÝCH CHORÔB

Plúcna artériová hypertenzia, idiopatická trombocytopenická purpura, Fabryho choroba, Duchennova svalová dystrofia, ťažká imunologická kombinovaná nedostatočnosť (ADA-SCID)... Zriedkavé ochorenia, z ktorých ani jedno nepostihuje viac ako jedného jedinca spomedzi dvoch tisíc. Na prvý pohľad, ojedinelý výskyt však vyvažuje celkový počet takýchto ochorení, ktorý sa odhaduje približne na 7000 a predovšetkým ich závažnosť.

Vo všetkých prípadoch ide o život ohrozujúce stavy, ktoré sa mnohokrát začínajú prejavovať už v detstve. Až 80 % zriedkavých ochorení má genetický pôvod. Pacienti trpiaci zriedkavými ochoreniami bojujú s celým komplexom zdravotných komplikácií a porúch, ktoré ovplyvňujú nielen kvalitu ich života, ale aj života ich blízkych. Diagnostika ochorení trvá aj niekoľko rokov, počas ktorých zažívajú pacienti strach, bezmocnosť a sú vystavení nedôvere okolia. V súčasnosti je liečených menej ako 10 % pacientov so zriedkavými ochoreniami.

Zriedkavé ochorenia sú veľmi vzácne, no pritom závažné a vývoj účinných liekov na ich liečbu je mimoriadne náročný. Nezáleží na tom, či ochorením trpí jeden alebo tisíc obyvateľov, hodnota každého jedného ľudského života je nevyčísliteľná.



**SPOLOČNOSŤ GSK SA ROZHODLA
PRIJAŤ TÚTO VÝZVU A POMÔŤ
ĽUĐOM SO ZRIEDKAVÝMI
CHOROBAMI, ABY MOHLI ŽIŤ
SVOJ ŽIVOT LEPŠIE A DLHŠIE.**

V roku 2010 sme otvorili samostatné Centrum pre zriedkavé choroby, ktoré sa špecializuje výlučne na výskum a vývoj liekov pre zriedkavé ochorenia.

Prioritne sa zameriavame na viac ako 200 ochorení zo štyroch terapeutických oblastí:

- VRODENÉ METABOLICKÉ CHOROBY
- ZRIEDKAVÉ ZHUBNÉ OCHORENIA KRVÍ
- IMUNITNÉ ZÁPALLY
- VZÁCNE OCHORENIA POSTIHUJÚCE SVALY



GlaxoSmithKline Slovakia s.r.o.
Galvaniho 7/A, 821-04 Bratislava
tel: 02/4826 1111, fax: 02/4826 1110, recepacia.sk@gsk.com
www.gsk.sk