



## Jednorázová infuze vyřeší neuromuskulární nemoci

**Praha, 13. listopadu 2019 – Genová léčba není již otázkou daleké budoucnosti, ale v současné době již reálnou nadějí pacientů s neuromuskulárními diagnózami, zejména pacientů s diagnózou spinální svalová atrofie (SMA) a svalová dystrofie typ Duchenne (DMD). U SMA je tato léčba v některých zemích světa již dostupná. V EU aktuálně probíhají jednání s Evropskou lékovou agenturou (EMA), dostupná by tato léčba mohla být v příštím roce. U některých dalších neuromuskulárních nemocí, například DMD, je genová léčba ve fázích humánních studií. Pokud budou všechny nutné fáze studií úspěšné, řádově během 3-5 let, stane se léčba mnohých doposud nevléčitelných nemocí velmi rychlá a účinná, a to dokonce prostřednictvím podání jedné infuze. V současné době se u pacientů s těmito typy nemocí léčí většinou pouze příznaky nemocí.**

V posledních pěti letech se kromě klasické genové léčby, kdy do těla pacienta pomocí virového vektoru vpravíme gen zdravý a tím vyřešíme příčinu nemoci jednou pro vždy, objevují i léky modulující přepis DNA. Některé tyto léky jsou již v EU pro pacienty plně dostupné, musí se však podávat opakovaně, teoreticky celoživotně, tak aby byla například zajištěna tvorba chybějící bílkoviny. Zmiňované léky jsou často závislé na genetické odchylce pacienta, což může limitovat jejich použití, nejsou pak vhodné pro všechny pacienty s danou diagnózou. Aktuálně jsou tyto nové typy léků v neuromuskulárním centru FN Motol dostupné pro cca 20 % všech pacientů.

Nejčastější vrozené onemocnění svalů je tzv. svalová dystrofie typ Duchenne (DMD). DMD se řadí k progresivním onemocněním, tzn. je zde velmi podstatný faktor času. Postupně je poškozený sval nahrazován tukem a vazivem, což pro pacienta způsobuje nevratnou svalovou slabost. Doba, kdy se pacient dostane k účinné léčbě, zásadním způsobem ovlivní rozsah a závažnost trvalého hendikepu. **„První příznaky onemocnění se u nemocných začínají projevovat přibližně od dvou let věku. Dítě má na začátku problém vstát ze země, často padá a má potíže s chůzí. Postupem času jsou pacienti odkázáni na invalidní vozík a ztrácí sebeobslužnost. Postupně čelí problémům s dýcháním a srdeční funkcí, které jsou většinou příčinou jejich předčasného úmrtí,**“ vysvětluje MUDr. Jana Haberlová, Ph.D., vedoucí lékařka Neuromuskulárního centra Kliniky dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol. To dle statistik nastává koncem třetí a počátkem čtvrté životní dekády. Toto vše probíhá za plně zachovalého vědomí, kdy si pacient svůj postupně se zhoršující hendikep plně uvědomuje.

Problematiku některých neuromuskulárních nemocí by mohl efektivně řešit novorozenecký screening. **„Prozatím však nebyl potřebný, neboť neexistovaly žádné léčebné možnosti. S novými léky se však situace podstatně mění a požadavek zavést tento typ diagnostického vyšetření má daleko větší význam,**“ uvádí prof. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D., přednosta Kliniky dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol. Bohužel v ČR narozdíl od okolních států hrají zásadní roli závažné legislativní limity a provázanost screeningu na genetické testy. Naproti tomu časná léčba ušetří systému značné finance na zdravotní péči a také minimalizuje hendikep pacienta. Proto se stále stupňuje tlak na změnu zákona, kterou iniciuje jak Ministerstva zdravotnictví ČR, tak i pacientské skupiny za podpory neurologických specialistů FN Motol.



Právě Neuromuskulární centrum FN Motol, které vzniklo před cca 5 lety, je ukázkovým příkladem vývoje medicíny. Centrum vzniklo z potřeby pacientů a dostupnosti nových možností léčby a je největším takovýmto centrem v ČR s vysokou kvalitou péče. **„Důkazem je i akreditace patientské organizace Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD), kterou FN Motol obdržel jako první v Evropě. Ocenění dokládá vysokou se světem srovnatelnou úroveň péče, zvýší povědomí o centru a zvýší i šance na dostupnost inovativní DMD léčby, zejména léčby genové,“** říká Miloslav Ludvík, ředitel FN Motol.

**„Jsem přesvědčen, že pro pacienty se vzácným onemocněním je důležitý vznik center specializované péče a také zrychlení přístupu k nejnovějším léčebným přípravkům pro léčbu vzácných onemocnění. Aktivně proto pracujeme na zkvalitnění péče o tyto pacienty. Těší mě, že již nyní mají pacienti blíže k centralizované péči díky pilotnímu projektu Neuromuskulárního centra Kliniky dětské neurologie ve FN Motol, kterou velice podporujeme. Tento model bude navíc sloužit jako podklad pro správné nastavení úhrad budoucích center pro vzácná onemocnění,“** uvedl ministr zdravotnictví Adam Vojtěch.

**„Certifikace organizace PPMD je vnímána jako velmi prestižní záležitost. Farmaceutické firmy se v dnešní době dostaly do situace, kdy klinických studií přibývá a současná zapojená centra na ně nemají dostatečnou kapacitu. Firmy jsou tak nuceny zkoumat nové možnosti, a aby mohly nějaké centrum do studie zapojit, potřebují si být jisté jeho kvalitou a vysokými standardy péče. Ukazatelem těchto atributů je pro ně právě Certified Duchenne Care Center Program,“** upřesňuje Jitka Reineltová, předsedkyně PARENT PROJECT ČR a zdůrazňuje, že certifikace je pro pacienty s nervosvalovým onemocněním tedy nejen zárukou kvality poskytovaných služeb, ale znamená pro ně i nové možnosti.

Duchennova svalová dystrofie (DMD) je nejčastější a bohužel i jedno z nejtěžších vrozených onemocnění svalů. Příčinou je genetická odchylka genu pro dystrofin. Tento gen se vyskytuje na chromozomu X, proto se jedná o nemoc postihující převážně chlapce s četností 1 na 5 000 narozených chlapců. To znamená, že každý rok se narodí okolo 10 chlapců s touto diagnózou. V České republice je tedy přibližně 270 – 300 pacientů.

#### **Kontakt pro média:**

**Mgr. Pavlína Danková, vedoucí Odboru komunikace FN Motol**

tel: 724 227 503, e-mail: [pavlina.dankova@fnmotol.cz](mailto:pavlina.dankova@fnmotol.cz)

**Mgr. Gabriela Štěpanyová, vedoucí tiskového oddělení a tisková mluvčí MZ ČR**

tel: 725 590 276, e-mail: [gabriela.stepanyova@mzcr.cz](mailto:gabriela.stepanyova@mzcr.cz)

**Ing. Jindra Landová, Parent Project ČR**

tel: 607 957 816, e-mail: [landova@parentproject.cz](mailto:landova@parentproject.cz)