

Dospělým pacientům se svalovou dystrofií chybí odpovídající péče

Duchenneova muskulární dystrofie (DMD) je nevléčitelné onemocnění. Jeho postup může o desítky let zpomalit vysoce specializovaná komplexní péče. Ta však pro dospělé pacienty v ČR není k dispozici. Chybějí specializovaní lékaři pro dospělé i navazující odbornosti, které jsou pro kvalitní péči nezbytné. Pacientská organizace Parent Project se snaží prosadit vytvoření těchto komplexních center. Než se to podaří, snaží se svépomocí tuto péči suplovat.

Tím, jak se zlepšila péče o dětské pacienty, zvýšil se i průměrný věk dožití u tohoto onemocnění a dospělých pacientů s Duchenneovou svalovou dystrofií přibývá. S tím zároveň narůstá potřeba kvalitní multioborové péče. V České republice je jen několik lékařů, kteří se péčí o dospělé pacienty s nervosvalovým onemocněním věnují, nicméně komplexní péče zatím chybí úplně.

Proto členové pacientské organizace Parent Project přišli s projektem Koordinace přechodu z dětské do dospělé péče, který rozvíjí MUDr. Karolína Podolská z 1. LF UK a VFN v Praze. „Jako problematickou vidíme situaci, kdy pacienti v 19 letech opouštějí komplexní nervosvalovou péči poskytovanou dětem a přecházejí do péče neurologa bez návaznosti dalších specializací, např. kardiologa, endokrinologa, ortopeda a gastroenterologa. Jako koordinátorka se tedy věnuji tomu, aby dospělý pacient měl zajištěnou péči ve všech oblastech, ve kterých ji potřebuje. Postupně

kročily metody léčby a rehabilitace, díky kterým se nemoc daří brzdit i o desítky let. Jde však o časově velmi náročnou a kvalifikovanou péči, která vyžaduje značnou specializaci lékařů, ale zároveň jejich týmovou spolupráci,“ uvádí s tím, že komplexní péče vyžaduje multidisciplinární tým lékařů, kteří tuto vzácnou diagnózu dobře znají, ale opravdových specialistů je málo.

V současné době existují v České republice dvě neuromuskulární centra vysoce specializované péče, která jsou součástí evropské sítě pro vzácná neuromuskulární onemocnění (ERN-NMD). Bohužel, tato centra ve FN v Motole a FN Brno nestačí svojí kapacitou pokrýt všechny pacienty se vzácnými svalovými dystrofiemi, a je proto potřeba navýšit počty odborníků, ale i celkové kapacity v těchto centrech tak, aby bylo možné poskytovat péči všem dětským pacientům. Ještě větší úkol však čeká odborníky i pacientskou organizaci v nastavení skutečné systémové péče pro dospělé pacienty.

ni době i díky podpoře legislativců, politiků a plátců, podařilo vybudovat síť neurosvalových center, která zejména pro pacienty v dětském věku fungují standardně a poskytují kvalitní péči,“ uvedla MUDr. Haberlová s tím, že poskytovaná péče je srovnatelná se světem. Navíc se podařilo do ČR přinést i několik klinických studií experimentální léčby. Dalším krokem je přístup do klinických hodnocení s genovou terapií, která zde zatím z řady důvodů, např. organizačních, nemožnou probíhat.

„Naše práce je důležitá. Duchenneova svalová dystrofie je silně progresivní onemocnění. Po 10. roce života usedají pacienti na vozík a potřebují 24hodinovou péči. Proto rodiny vítají společná setkávání, kde si mohou předávat vlastní zkušenosti a získávat nové poznatky,“ říká Jitka Reineltová, předsedkyně pacientské organizace PARENT PROJECT, z. s.

Spolek spolupracuje se špičkovými lékaři a odborníky, některé služby svým členům sám zajišťuje. „Pro naše pacienty a rodiny je velmi důležitá psychologická podpora, kterou poskytuje naše psychologka rodinám přímo dle jejich potřeb. Poskytujeme též konzultace fyzioterapeuta, lékaře, ergoterapeuta, sociální pracovnice a další služby, které doplňují a navazují na poskytovanou péči v centrech. Ta je u dětských pacientů na dobré úrovni, ale zcela chybí u dospělých pacientů,“ potvrzuje Jitka Reineltová.

symptomatické péče, která je multioborová, např. v Motole je to tým 10–15 lékařů, sociálních pracovníků a psychologů, máme v péči 80 rodin, z nichž třetina chlapců je na inovativních léčích. Některí jsou placeni v rámci systému, a jde o milionové částky, jiným je léčba hrazena přes klinické studie. Oproti době před 20 lety jde o zásadní změnu ze situace, kdy zde neexistovalo nic, do současnosti, kdy máme preventivní programy, dokonce možnost inovativních léků, a věříme, že brzy budeme moci nabízet i tu ve světě nejnovější terapii. Nic z toho by bez vzájemné spolupráce lékařů, pacientů a zástupců organizace Parent Project nebylo možné,“ uvádí MUDr. Haberlová s tím, že v průběhu několika let se očekává schválení nových genových léčivých přípravků, které zásadně změní život pacientů s Duchenneovou svalovou dystrofií a významně zbrzdí progresi tohoto onemocnění. „Je proto nezbytné, aby se pacienti této léčby dočkali v co nejlepší kondici,“ dodává MUDr. Haberlová.

Firem, které se na mezinárodním poli snaží o rozvoj zejména genové terapie, v poslední době naštěstí přibývá. Např. v červnu 2021 firma Sarepta Therapeutics zveřejnila výsledky studie sledující vliv podané genové terapie SRP-9001 u 11 chlapců s Duchenneovou svalovou dystrofií. Po 12 týdnech od podání byla průměrně zachycena hodnota odpovídající 55 procentům normální

dosahuje 17,5 procenta normální koncentrace dystrofinu a dystrofin byl zachycen až v 70 procentech svalových vláken. Vědci zároveň vyvinuli první myší model srdečního selhání podobného jako u Duchenneovy svalové dystrofie, což je důležitý krok ke zkoumání vlivu testované terapie na srdeční funkci. Testoval se již např. vliv microdystrofinové genové terapie, který prokázal, že u myší opravdu dochází k prevenci srdečního selhání.

V srpnu 2021 získala společnost Edgewise Therapeutics, farmaceutická firma vyvíjející perorální terapii pro vzácná onemocnění, pro svůj produkt EDG-5506 titul Fast-Track-Designation (status rychlého schvalování). Tento lék je určen pro dystrofinopatie (Duchenneovu i Beckerovu svalovou dystrofii) a působí proti tzv. hyperkontrakci (přehnanému stahu svalu), ke které dochází při nedostatku dystrofinu. Americký Úřad pro kontrolu potravin a léčiv udělil status produktu, který je testován přímo pro Beckerovu svalovou dystrofii, nicméně tento krok usnadní schválení u obou typů onemocnění. V letošním roce by měla být dokončena I. fáze klinické studie, získaný status pak umožní zrychlené posouzení výsledků a snadnější postup k fázi II a testování.

Duchenneova svalová dystrofie je vzácné, progresivní, nevléčitelné onemocnění, které postihuje jednoho z 5 000 novorozenců chlapců (nemoc postihuje zpravidla chlapce, ve velmi vzácných případech i dívky). První příznaky se začínají projevovat kolem třetího roku, kdy chlapci hůře vstávají ze země a celkově nestačí svým vrstevníkům. Nemoc postupně oslabuje kosterní svalstvo končetin a trupu a následně mezi osmým až dvanáctým rokem ztrácejí nemocní schopnost chůze. V raném dospívání mezi třináctým a devatenáctým rokem bývají zasaženi i dýchací a srdeční svaly. Ve většině případů je intelekt plně zachován a chlapci si svůj zhoršující se zdravotní stav plně uvědomují. kol



Z:Foto Parent Project

se daří navázat spolupráci s lékaři různých specializací, a tvoří se tak potřebná síť pracovišť (i napříč nemocnicemi), která o pacienty s nervosvalovým onemocněním pečují,“ říká s tím, že řešení, které přináší pacientská organizace, je potřeba nahradit standardním centrem komplexní péče pro dospělé pacienty s nervosvalovým onemocněním, které bude schopné zajistit plynulou návaznost a kvalitu péče.

Je nutné zajistit péči všem

Důležitost poskytování komplexní péče v souladu s nejnovějšími poznatky zdůrazňuje i MUDr. Jana Haberlová, Ph.D., z Neuromuskulárního centra Kliniky dětské neurologie Fakultní nemocnice v Motole, která se dětským pacientům s Duchenneovou svalovou dystrofií dlouhodobě věnuje. „Dnešní medicína a vědecké poznatky dokáží nabídnout po-

20 let Parent Projectu

Ve Světový den Duchenneovy svalové dystrofie, který 7. září každoročně upozorňuje na těžký život těchto pacientů a jejich rodin, letos oslavila 20 let od svého vzniku i česká pacientská organizace Parent Project, která od svého založení pomáhá pacientům s Duchenneovou svalovou dystrofií a dalšími vzácnými neurosvalovými onemocněními. Mezi její hlavní cíle v dalším období patří právě zajištění komplexní péče pro dospělé pacienty, zvýšení kapacit dětských center vysoce specializované péče a urychlení přístupu k novým lékům pro pacienty s Duchenneovou svalovou dystrofií. „Když jsme před 20 lety začínali, o chlapce s Duchenneovou svalovou dystrofií se nikdo systémově nestaral. Za tuto dobu se, zejména díky pacientské organizaci, spolupracujícím lékařům a v posled-

Léčba v dohlednu

V posledních letech se pozitivně změnil přístup zdravotních pojišťoven i státních institucí k pacientským organizacím. Parent Project se dlouhodobě podílí na systémových změnách, které do budoucna umožní pacientům se vzácnými onemocněními jednodušší přístup k léčbě i péči. Skrze svou předsedkyni má zastoupení v Pacientské radě ministra zdravotnictví a členové výboru organizace se účastní jednání řady pracovních skupin. S nadějí nyní očekávají novelu zákona č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, která je důležitým krokem k dalšímu zlepšování péče o pacienty se vzácným onemocněním.

„I díky podpoře MZ ČR a plátců, kteří jsou k inovativním lékům přicházejícím na trh vstřícní, mají dnes všichni pacienti s moderní dostupnou registrovanou léčbou plnou úhradu. Kromě

koncentrace microdystrofinu (koncentrace u zdravých jedinců). Firma chce s těmito výsledky oslovit americký Úřad pro kontrolu potravin a léčiv a probrat cestu k registraci léku.

Zapojené pacienty ve své vlastní studii testující genovou terapii SGT-001 hlásí i firma Solid Biosciences. Celkem byla látka podána osmi chlapcům. Firma také upozorňuje, že při srovnání výsledků tři měsíce po podání léku a rok po podání se zvýšení koncentrace microdystrofinu buď drží na stejné úrovni jako po podání, nebo se postupně ještě zvyšuje. Koncentrace dystrofinu po třech měsících léčby

