

## MODERNÁ LIEČBA ZRIEDKAVÝCH CHORÔB PRINÁŠA VÝSLEDKY SLOVENSKÝM PACIENTOM

### AKÉ SÚ TO ZRIEDKAVÉ CHOROBY V RÁMCI EÚ?

V Európskej únii sú zriedkavé choroby závažné život ohrozujúce, chronické choroby s prevalenciou **nie viac ako 5 obyvateľov z 10 000**. Postihujú najmä deti (*až 85% zriedkavých chorôb*). Zradnosť zriedkavých chorôb spočíva okrem ich závažnosti aj v tom, že napriek zriedkavému výskytu sa dotýkajú každého z nás. Je to práve preto, že ide o choroby genetického pôvodu. Približne 8 z 10 zriedkavých chorôb má príčinu v spontánnej alebo zdedenej chybe v géne. Väčšina zriedkavých chorôb je neliečiteľná.

Koncom roka 1999 Európska komisia schválila samostatný mechanizmus na podporu vývoja liekov na zriedkavé choroby (*Nariadenie EP a rady (ES) č. 141/2000 zo 16. decembra 1999 o liekoch na zriedkavé choroby*). Týmto spôsobom naštartovala výskum a vývoj v oblasti zriedkavých chorôb, špeciálne liekov na zriedkavé choroby. Dnes už viac ako 20 podpory v tejto oblasti prináša svoje úspechy. Do liečebných možností pacientov so zriedkavými chorobami vstúpilo za tento čas viac ako 200 liekov na zriedkavé choroby.

### CYSTICKÁ FIBRÓZA JE DNES JEDNOU Z LIEČITEĽNÝCH ZRIEDKAVÝCH CHORÔB

Cystická fibróza je závažná, v minulosti neliečiteľná zriedkavá choroba, genetického pôvodu. Na Slovensku žije asi len 300 CF pacientov, ich priemerný vek je 22 rokov. Pacientom s cystickou fibrózou choroba nezvratne, progresívne devastuje pľúca, pankreas, pečeň i ďalšie orgány, čo vedie k predčasnej smrti. Od roku 2012 sa ochorenie cystická fibróza dá liečiť. Vďaka objaveniu príčiny choroby sa vedcom podarilo vyvinúť lieky, ktoré dokážu priebeh tohto ochorenia zvrátiť. Korektory, modulátory a potenciátory CFTR kanála sú dnes štandardom liečby cystickej fibrózy a vo svete sa už úspešne liečia desiatitisíce pacientov. Vďaka tejto liečbe sa na cystickú fibrózu neumiera v mladom veku, či pred dosiahnutím dospelosti.

### NIEČO SA PREDSA PODARILO

Liečba zriedkavých chorôb na Slovensku je veľkou výzvou. Súčasnú podmienku vstupu liekov na zriedkavé choroby do systému úhrad nezohľadňujú špecifická liečby zriedkavých chorôb resp. nenaplnenej medicínskej potreby a zužujú sa len na finančnú náročnosť liečby. Napriek ťažkej situácii sme však zaznamenali aj pozitívne trendy v liečbe zriedkavých ochorení, ktoré začali vďaka podpore Ministerstva Zdravotníctva počas vedenia pani ministerky **Doc. MUDr. Andrey Kalavskej, PhD.** Niektoré boli zmenami radikálne zastavené, niektoré sa ale podarilo zaviesť pod vedením pána ministra **MUDr. Mareka Krajčího**. Časť pacientov s cystickou fibrózou práve takto dostalo prístup k svojej modernej liečbe na jeseň roku 2020.

### MODERNÁ LIEČBA CYSTICKEJ FIBRÓZY PRINÁŠA VÝSLEDKY

*“Liečbu dostala skupina CF pacientov s najťažšou verziou genetickej poruchy. Pristupovali sme preto k liečbe s veľkou nádejou, ale aj rešpektom,”* vraví člen pracovnej skupiny pre modernú liečbu CF a otec CF pacienta Ing. Peter Štepánek.

K liečbe sa dostalo niečo cez 50 CF pacientov a približne po 6 mesiacoch užívania organizácie pacientov vykonali podrobný prieskum o dopadoch liečby. *“Výsledky z priamych odpovedí našich pacientov prekonalí naše očakávania. Až 75% pacientov zaznamenalo zlepšenie zdravotného stavu, u 52% došlo k zlepšeniu funkcií dýchania, 62% pacientov má ústup chronického kašľa, 45% zaznamenalo pokles infekcií a až 68% má zlepšenie prospievania a funkcií trávenia. Toto sú veľmi povzbudivé výsledky aj s ohľadom na ešte pomerne krátky čas užívania liečby,”* dopĺňa Peter Štepánek.

*„Konečne aj ja priberám“, „Bez lieku by som tu už nebola“, „Moje bruško funguje“, „Môžem znova žiť“, „Celkovo sa cítim výborne“, „Žijem skvelé obdobie“,* takto znejú citáty priamo od CF pacientov užívajúcich modernú liečbu.

## **NAPLNENIE MEDICÍNSKEJ POTREBY**

Naplnenie medicínskej potreby je veľkým prielomom v liečbe každého ochorenia, v prípade zriedkavých chorôb o to viac, že ide o závažné a život ohrozujúce choroby, dovtedy často s nízkym vedeckým povedomím. **“Je pre nás veľkou motiváciou pracovať s pacientami a pre pacientov so zriedkavými chorobami. Napĺňanie medicínskej potreby je otázkou pokroku a inovácií. My ich však prijímame s dávkou radosti a emócií pri zmene života jednotlivých pacientov a ich rodín.”** hovorí PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD, odborný garant Slovenskej Aliancie Zriedkavých Chorôb. **“Je veľmi dôležité zabezpečiť pre našich pacientov rovnaký prístup k postupom starostlivosti, liečbe a liekom, ako majú pacienti v ostatných krajinách EÚ”**, dodáva Tatiana Foltánová.

## **POĎAKOVANIE**

„Príchod modernej liečby pre ochorenie Cystická Fibróza na Slovensko si vyžiadal roky tvrdej práce všetkých zúčastnených. Za Slovenskú Alianciu Zriedkavých Chorôb, komunitu pacientov s cystickou fibrózou, ich rodiny a lekárov **ďakujeme všetkým jednotlivcom, inštitúciám, odborníkom, médiám**, ktorí dokázali pomôcť zhmotniť tento historický prielom pre CF pacientov. **“Na Slovensku chýba každý druhý liek na zriedkavú chorobu dostupný v Európe. Preto veríme, že aj takými postupnými krôčikmi dokážeme odstraňovať tieto nedostatky. Systémovej zmene sa však nevyhneme.”** hovorí na záver Tatiana Foltánová.

## **Kontakty pre médiá:**

### **Slovenská aliancia zriedkavých chorôb (Aliancia ZCH)**

#### **Sídlo:**

Kollárova 11  
902 01 Pezinok  
IČO: 42258073  
DIČ: 2023609434

#### **Odborný garant:**

**PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.**

+421 904 159 895

email: [foltanova@fpharm.uniba.sk](mailto:foltanova@fpharm.uniba.sk)

Výsledky prieskumu dopadov modernej liečby CF, ako aj kontakty priamo na pacientov, organizácie rodičov a pacientov možno vyžiadať u nás v SAZCH.