

Aktuálna situácia v oblasti zriedkavých chorôb a ich liečby

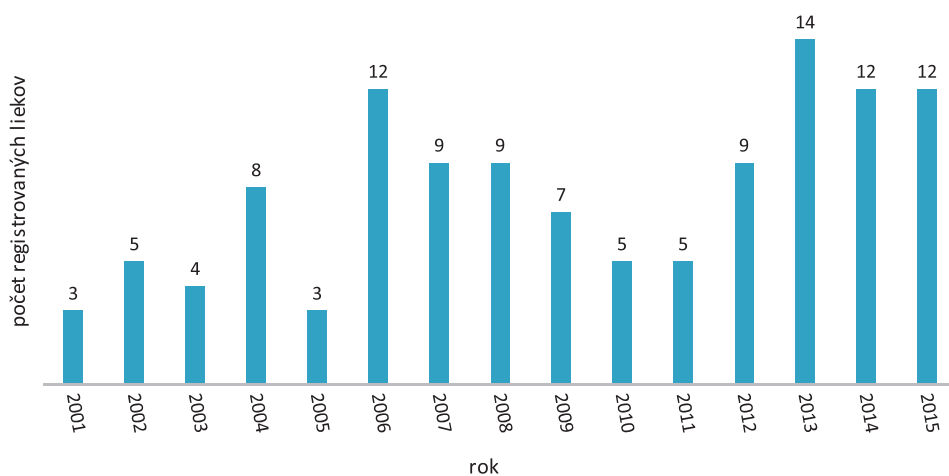
Výskum koľkých liekov EMA doposiaľ podporila?

Európska komisia nedávno zverejnila prehľad stimulov, aktivít a iných nástrojov pre výrobcov liekov na zriedkavé choroby. Podľa tejto správy Európska lieková agentúra v období rokov 2000 – 2015 prijala 2 302 žiadostí o dezináciu orphan liekov, Európska komisia schválila 1 544 žiadostí, pričom 1 227 z nich je aktívnych.

Počas prvých 15 rokov aplikácie Smernice bolo ukončených 951 odborných konzultácií ohľadom ďalšieho vývoja (protocol assistance), 264 z nich bolo adresovaných malým a stredným firmám. Európska lieková agentúra získala ako kompenzáciu redukcie platieb pri vývoji liekov na zriedkavé choroby špeciálny ročný príspevok z európskych financií, ktorý dnes predstavuje 78,4 milióna eur.

Dezinácia garancia podpory európskymi financiami

Od roku 2009 je dezinácia podmienkou pre získanie európskeho financovania v oblasti výskumu zriedkavých chorôb a liekov na zriedkavé choroby. Údaje, ktoré sa vzťahujú na roky 2009 až 2015 poukazujú, že počet schválených žiadostí stúpol o dezináciu o viac ako 50 % v porovnaní s rokmi 2000 až 2008. V siedmom rámcovom programe bolo na 120 výskumných projektov v oblasti zriedkavých chorôb vyčlenených 620 miliónov eur. Program Horizont 2020 predstavuje veľký záväzok pre podporu výskumu v oblasti zriedkavých chorôb a ich liečby. V siedmom rámcovom programe Európska komisia spolu so svojimi európskymi a medzinárodnými partnermi zriadila Medzinárodné výskumné konzorcium pre zriedkavé choroby (IRDiC).



Graf 1: Prehľad liekov na zriedkavé choroby 2000 – 2015

Ako niektoré členské štáty podporujú lieky na zriedkavé choroby a pokrok v tejto oblasti?

Správa poukazuje na prístupy, akými jednotlivé členské štáty podporujú vývoj liekov na zriedkavé choroby. Vo Francúzsku nemusia platiť výrobcovia liekov na zriedkavé choroby niektoré z daní, ktoré platí ostatný farmaceutický priemysel. Vo Švajčiarsku a Švédsku vytvorili špecifický systém vedeckých konzultácií a poradenstva na vývoj liekov na zriedkavé choroby. V Belgicku a Holandsku len nedávno spustili projekt negociácie cien liekov na zriedkavé choroby. V neposlednom rade samotná Európska lieková agentúra

úzko spolupracuje so Severnou Amerikou a Japonskom. Raz mesačne majú spoločné konferencie, čím koordinujú vývoj liekov na zriedkavé choroby vo svete.

Koľko liekov na zriedkavé choroby sa doposiaľ podarilo objaviť a koľko zriedkavých chorôb je liečiteľných?

Vďaka týmto aktivitám bolo doposiaľ registrovaných 117 liekov na zriedkavé choroby, až 82 % z nich sú nové liečivá. Práve 25 liekov na zriedkavé choroby vzniklo v malých podnikoch.

Napriek tomu, že počet liekov na zriedkavé choroby v posledných rokoch vzrás-

Medzi lieky na zriedkavé choroby, ktoré sa vyznačujú výrazným prínosom pre verejné zdravie a inovatívnym postupom patria:

» Na liečbu onkologických chorôb:

Glivec (imatinib) indikovaný na liečbu chronickej myeloidnej leukémie u detí a dospelých a Revlimid (lenalidomide) indikovaný na liečbu dospelých pacientov s mnohopočetným myelómom, ktorí doposiaľ neboli liečení alebo nie sú vhodní na transplantáciu.

» Na liečbu vrodených metabolických chorôb:

Replagal (agalsidáza alfa) alebo Fabrazyme (agalzidáza beta), ktoré sú určené na liečbu pacientov s potvrdenou diagnózou Fabryho choroby. Vimizim (elosulfasa alfa) je indikovaná na liečbu mukopolysacharidózy typu IVA (Morquio A Syndrome, MPS IVA).

» Na liečbu chorôb krvi:

Exjade (deferasirox) indikovaný na liečbu chronického preťaženia železom v súvislosti s opakovanými transfúziami 6 ročných a starších pacientov s beta thalasémiou.

» Na liečbu kardiovaskulárnych chorôb:

Revatio (sildenafil) indikovaný na liečbu pľúcnej artériovej hypertenzie a chronickej tromboembolickej choroby.

Lieky, ktoré sú určené pre deti, majú patentovú ochranu dlhšiu o dva roky. V súčasnosti ide o TobiPodhaler (tobramycín) indikovaný na liečbu bakteriálnych infekcií *Pseudomonas aeruginosa* u pacientov s cystickou fibrózou a Xagrid (anagrelid) určený na liečbu esenciálnej trombocytopénie, ktorá nie je citlivá na súčasnú liečbu.

Workshopy a medzinárodné aktivity

Európska lieková agentúra pripravila pre farmaceutický priemysel 11 pracovných workshopov. Ich cieľom bolo informovať a vyškolit zástupcov priemyslu v postupoch pri výskume v oblasti zriedkavých chorôb. Touto cestou chceme zvýšiť úroveň žiadostí o dezignáciu a následne registráciu. Zástupcovia farmaceutického priemyslu sa tak mohli dozvedieť o tom, ako správne vypočítať prevalenciu, ako definovať signifikantný benefit, prípadne skoordinať medzinárodný postup v rámci USA či Japonska.

Aké výskumné projekty sú podporované?

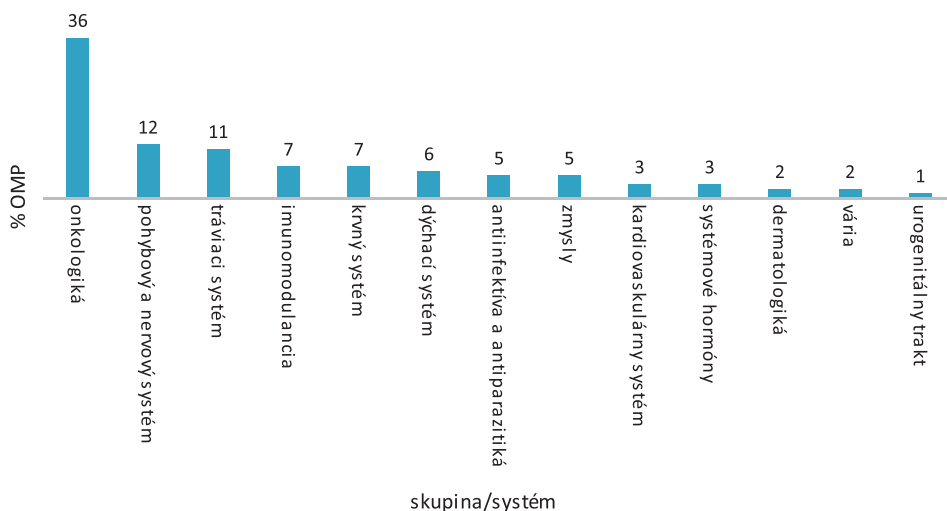
Konzorcium akútnej intermitentnej porfýrie (AIP) pripravilo 1 fázu klinického skúšania orientovanú na bezpečnosť a účinnosť. Príčinou tejto choroby je genetická mutácia porphobilinogendeaminázy potrebnej pre syntézu hému. AIP je chronická závažná, životohrožujúca choroba. Zvyšuje riziko vzniku cirhózy pečene a hepatocelulárneho karcinómu. Iným príkladom je prvá a druhá fáza klinických štúdií lyzozomálneho biotechnologicky rekombinantne pripraveného humánneho enzýmu alfa manonozidáza alebo projekt DeveloPAKure, ktorý testuje nitizinón, t.j. potenciálny liek na chorobu čiernych kostí - alkaptonúriu.

Literatúra

EC, SWD(2015) 13 FINAL STATE OF PLAY 2015 Inventory of Union and Member State incentives to support research into, and the development and availability of, orphan medicinal products 2016, dostupné na http://ec.europa.eu/health/files/orphanmp/doc/orphan_inv_repo_r1_20160126.pdf

PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.

Katedra farmakológie a toxikológie FaF UK v Bratislave



Graf 2: Prehľad liekov na zriedkavé choroby 2000 – 2015 podľa terapeutických skupín

tol, nie je stále postačujúci. Berúc do úvahy predovšetkým to, že rozlišujeme 6 až 8 000 zriedkavých chorôb. Iba 1 % zriedkavých chorôb je možné liečiť liekmi schválenými v EÚ. Práve preto zohráva legislatívna podpora výskumu a vývoja liekov na zriedkavé choroby kľúčovú úlohu pre ďalší pokrok v tejto oblasti.

Najznámejšie lieky na zriedkavé choroby

Najčastejšie registrované lieky na zriedkavé choroby sú lieky na pľúcnu artériovú hypertenziu, akútnu myeloidnú leukémiu, cystickú fibrózu, mnohopočetný myelóm a akútnu alebo chronickú lymfoblastovú leukémiu.