



Léčba šitá na míru

Jedna nemoc, desítky podob a omezené možnosti, jak se vyléčit. Někdo na léčbu reaguje rychle, jiný potřebuje úplně jiný přístup. Každý člověk je prostě jedinečný a z této podstaty vychází i tzv. precizní medicína. Přístup, který si vedle klasické medicíny získává čím dál silnější pozici. Jak tato metoda mění péči o pacienty a nakolik je součástí běžné praxe, vysvětluje molekulární biolog a genetik **prof. RNDr. ONDŘEJ SLABÝ (44), Ph.D., vedoucí Centra precizní medicíny Fakultní nemocnice Brno. Kdy buňka spouští programovanou sebevraždu? Jak dlouho žijí pacienti díky personalizované léčbě? A jakou roli hraje u nádorových onemocnění patolog?**



Pochopení biologických procesů na molekulární úrovni dnes zdravotníkům umožňuje vytvořit léčbu šitou na míru pacientovi. Molekulárněbiologická charakterizace choroby se označuje jako precizní medicína, v drtivé většině případů se dnes využívá v boji s těžkými případy rakoviny, takže se hovoří i o tzv. precizní onkologii.

■ Co je vlastně precizní medicína?

Precizní medicína je vyšší stupeň toho, čemu říkáme medicína personalizovaná. Lékaři v praxi přizpůsobují léčbu pacientovi odjakživa – upravují dávky podle hmotnosti, výšky, povrchu těla nebo podle aktuálního zdravotního stavu. Ale nyní se jde hlouběji, až na úroveň buněk a DNA. Analýzy genetické informace konkrétního pacienta a jeho nádoru posléze využíváme při rozhodování o léčbě. V případě nádorových onemocnění pak používáme termín precizní onkologie.

■ Dříve to tedy vůbec možné nebylo?

Bohužel, nebyly k tomu technologie ani dostatek poznatků. Dostatečně jsme necháпали, jak DNA ovlivňuje fungování buněk, a neměli jsme metody, jež by umožnily rychle zpracovat vzorky od konkrétního pacienta a popsat jejich biologické vlastnosti. To se změnilo až v posledních desetiletích. U nás se první cílená léčiva začala používat zhruba od přelomu 20. a 21. století, především v onkologii.

■ Jak se v onkologii liší cílená léčba od klasické chemoterapie?

Chemoterapie působí na všechny buňky, které se rychle dělí, tedy nejen na ty nádorové. Proto kromě nádoru zasáhne i vlasové folikuly, buňky střevní sliznice nebo kostní dřev. To způsobuje nežádoucí účinky, jako je vypadávání vlasů nebo oslabení imunity. Neznamena to však, že by chemoterapie nefungovala. Každá léčba má své opodstatnění a pro spoustu pacientů je nejlepším řešením. Pokud je nádor lokalizovaný, obvykle se řeší chirurgicky, případně doplňkovou léčbou, která má až na výjimky charakter chemoterapie. Vedle toho cílené léky nebo protinádorová imunoterapie směřují především na pacienty, u nichž již nemoc více pokročila. Tyto léky působí

jen na konkrétní molekulární poruchu, jež se vyskytuje pouze v nádorových buňkách. Díky tomu jsou účinné, a přitom méně toxické.

■ Léky už jsou předem vyvinuté, nebo se vyvíjejí na základě diagnostiky pacienta?

Jsou již vyvinuté pro nejčastější nádorové mutace. Abychom je mohli pacientovi podat, musíme nejprve jeho nádor vyšetřit a zjistit, jakou genetickou změnu skutečně obsahuje. Proto jde ruku v ruce s cílenou léčbou vždy i detailní diagnostika. Vývoj u těchto léků probíhal tak, že se nejdříve zkoumaly genomy různých typů nádorů, aby se zjistilo, které mutace se v nich vy-

„Používáme princip, kdy je pacient sám sobě kontrolou.“

skytují nejčastěji. Pokud se například u třiceti procent pacientek s karcinomem prsu objevila určitá mutace, vyvinul se na ni lék a testoval se právě na této skupině. U některých typů nádorů, například plic, prsu nebo tlustého střeva, už je cílená léčba součástí standardních léčebných protokolů.

■ Pokud se precizní onkologie využívá až u pokročilé nemoci, v jakém stadiu nemoci se pacient obvykle nachází?

Typicky jde o pacienta s metastatickým onemocněním (tzn. buňky původního nádoru už vytvořily ložiska v dalších částech těla, pozn. red.), který už vyčerpal standardní léčebné možnosti nebo se blíží k jejich vyčerpání. Bohužel není vzácností, že tyto pacienti jsou v dobrém klinickém stavu a mají málo příznaků, přestože nádor roste a je rezistentní na podávanou léčbu. A dřív nebo později je ohrozí na životě. Když

už nejsou k dispozici žádné prokazatelně účinné léky v rámci standardních protokolů, přichází na řadu precizní onkologie.

■ Jaká je její úspěšnost?

V našem centru jsme nedávno vyhodnotili zhruba 550 dospělých onkologických pacientů. U 60 % z nich jsme v genomu nádoru našli změny umožňující doporučit cílenou léčbu nebo imunoterapii. Molekulárně řízenou léčbu pak skutečně dostal každý pátý pacient, tedy přibližně 20 % z celkového počtu. U pacientů, kde zatím nebyla zahájena doporučená léčba, se většinou čeká, až ta aktuálně podávána léčba selže. U některých i těžce předlčených pacientů bylo dosaženo extrémně dobré odpovědi, kdy nádor prakticky vymizel, a tato léčebná odpověď dlouhodobě trvá. Obecně jsou však jakékoliv statistiky velmi těžké, protože se jedná o velké množství různých diagnóz a každý pacient má různou míru předlčenosti. Používáme proto princip, kdy je pacient sám sobě kontrolou, říká se tomu klinická studie s jedním pacientem.

■ Co přesně to znamená?

Na každou léčbu podávanou u metastatického onemocnění si nádor dříve nebo později vyvine rezistenci. Období, během něhož nádor na léčbu dobře odpovídá, zmenšuje se nebo zůstává stabilní, se nazývá doba do progresu. V okamžiku progresu nádor získává rezistenci a opět začíná významně růst. V léčbě metastatického onemocnění se s každou další léčebnou linií obvykle tato doba do progresu v důsledku narůstající rezistence nádoru zkracuje. Naším cílem je potom „zlomit“ tento trend. Stanovujeme proto dobu do progresu na molekulárně cílené léčbě a srovnáváme ji s dobou do progresu na léčbě, jakou pacient dostával předtím. Když se nám podaří tuto dobu významně prodloužit, považuje se to

za klinický benefit. Toho se nám podařilo docílit u více než 40 % léčených pacientů, což je úžasné číslo.

■ Ani cílená léčba tedy nemusí úplně vyléčit?

Bohužel. Je potřeba mít neustále na paměti, že metastatické onemocnění není vyléčitelné onemocnění. Cílem jakékoliv léčby je v tomto případě prodloužit život a přitom udržet jeho co nejvyšší kvalitu. I cílená léčba přestane být v určitém okamžiku účinná, protože samotná povaha nádorů je taková, že jsou geneticky nestabilní, extrémně přizpůsobivé. Když u nich terapeuticky zacílíme určitou mutaci, nádor si dříve či později najde jinou cestu, jak růst dál. Vytvoří si odolnost, a tak dříve nebo později vznikne rezistence na každou cílenou léčbu.

■ Léčba tedy na chvíli zabere, ale za pár měsíců se nemoc zase rozjede?

Může to být i několik let, ale v některých případech tomu tak skutečně je. Pokud jde o vývoj moderních léčebných strategií, jsme zhruba ve dvou třetinách cesty. Dnes obvykle najdeme a zablokujeme jeden klíčový cíl, ale maligní vlastnosti nádoru vždy určuje více mutací, uvádí se, že přibližně pět až deset. Nádory navíc neustále získávají nové mutace, a tak si rychle hledají nové cesty, jak obejít naši léčbu, i když zasáhne-

me ten nejdůležitější cíl, na němž je nádor takzvaně „závislý“. Typickým příkladem je maligní melanom s mutací genu BRAF, což je druh zhoubného nádoru kůže. Proti tomuto genu máme k dispozici účinný inhibitor, tedy látku, která jej blokuje. Pacienti mohou mít rozsáhlý metastatický rozsev po celém těle, dostanou tuto cílenou léčbu a během dvou tří měsíců všechny projevy zmizí. Vypadají jako zdraví lidé. Jenže za další tři měsíce se nemoc vrátí, protože se nádor adaptuje a stane se na léčbu rezistentním.

„Prodloužit život a udržet jeho co nejvyšší kvalitu.“

■ Takže se stále vyvíjejí další léčiva na nové a nové mutace?

Ano, jsou vyvíjeny nové generace léčiv, které umějí překonat i tuto rezistenci, a léčiva na bázi protinádorové imunoterapie. Může to sice trochu působit jako boj s větrnými mlýny, ve skutečnosti však už dnes vidíme obrovský posun. Když sečteme účinek všech cílených léčiv, která máme a nasazujeme postupně, výrazně to prodlužuje přežití.

■ Proč jsou nádory tak nestabilní?

Působením různých vlivů vznikají v buňkách našeho organismu každý den miliardy mutací DNA. Naše zdravé buňky ale mají schopnost mutace DNA účinně opravovat. Pokud je poškození DNA příliš velké, buňka spustí tzv. programovanou buněčnou smrt, což je vlastně buněčná sebevražda. Buňka se sama zlikviduje, protože vyhodnotí, že je poškozená a představuje pro organismus riziko. Je to přirozený obranný mechanismus. Nádorové buňky však mají opravné mechanismy DNA poškozené a současně jim nefungují ani procesy spojené s buněčnou sebevraždou. V důsledku toho získávají mutace mnohem rychleji, a mohou tak rychle měnit své vlastnosti nebo získávat vlastnosti nové. Stávají se neustále se měnícím cílem. Používá se pro to výraz „moving target“ – pohyblivý terč.

■ Co to znamená?

Že léčbu zamíříte, vystřelíte, ale nádor se mezitím posune. Podobně to fungovalo i u viru HIV (virus napadající a ničící bílé krvinky, čímž postupně oslabuje imunitní systém člověka a může způsobit nemoc AIDS, tedy úplné selhání imunity, pozn. red.). Byla to smrtelná nemoc, avšak dnes se díky kombinované antivirové terapii stala chronickou. Pacienti s ní žijí desítky let. A to je náš cíl i v onkologii: přeměnit metastatickou nemoc z fatální diagnózy na chronické onemocnění.

■ Jakou kombinovanou cílenou terapii máte na mysli?

Neblokovat léky jen jednu, ale hned několik únikových cest najednou. Pokud u pacienta najdeme čtyři různé mutace, ideální by bylo nasadit čtyřkombinaci léků. Tak daleko však zatím bohužel nejsme. V současnosti až na výjimky míříme pouze na jeden terapeutický cíl, který je pro nádor nejdůležitější.

■ Kdo rozhoduje o tom, zda je pacient vhodný pro precizně onkologický přístup?

Každý pacient je projednáván na multioborové komisi, tzv. molekulárním tumor boardu. Tam se komplexně vyhodnotí historie pacienta, reakce na předchozí léčbu, jeho aktuální klinický stav a indikuje se molekulární vyšetření. To je daleko podrobnější než běžná vyšetření, protože nezkoumáme jen jeden gen, ale třeba šest set genů a další biologické vlastnosti nádoru. A posuzujeme všechny terapeutické možnosti, abychom nastavili individuální léčebný plán.

Centrum precizní medicíny je zastřešující multioborová platforma. „Znamená to, že samo neposkytuje léčbu, ale sdružuje, koordinuje a vytváří podmínky pro rozvoj precizní medicíny,“ vysvětluje prof. Slábý. Snímek je z pracoviště ve Fakultní nemocnici Brno.





■ Proč stále většina pacientů dostává klasickou chemoterapii?

Protože chemoterapie je velmi účinná a onkologové se při jejím podávání řídí doporučenými klinickými postupy – první, druhá, třetí linie léčby. Pro každý léčebný protokol vždy existují klinické důkazy, že daná léčba je účinná u určitého stadia onemocnění. Bohužel na každou léčbu se postupně vyvine rezistence, a u chemoterapie je navíc problémem kumulativní dávka z hlediska toxicity. Jakmile pacient dosáhne definovaného maxima u konkrétního cytostatika, nelze už pokračovat, protože by to pro organismus bylo příliš zatěžující. I kdyby byla léčba účinná.

■ Takže poté nastupuje precizní onkologie a komplexní genetické testování nádorů?

Ano, v tu chvíli obvykle přichází na řadu tato strategie. Měli jsme například pacientku, již se po chemoterapii a radioterapii nádor sice zmenšil, ale stále ne natolik, aby šel chirurgicky odstranit. Současně vyčerpala kumulativní dávku cytostatik. Bez dalších

možností, jako je precizní onkologie, by pacientka přešla na plně paliativní léčbu (*péče o umírající a nevyléčitelně nemocné, pozn. red.*). My jsme ovšem nádor podrobně vyšetřili a ukázalo se, že je vysoce mutovaný, což naznačuje velice dobrou účinnost protinádorové imunoterapie. Pacientka byla takto léčena a nádor se zmenšil natolik, že

„Buňka spustí tzv. programovanou buněčnou smrt.“

bylo možné jeho radikální chirurgické odstranění. Navíc zmizela i plicní metastáza. Pacientka pokračovala v imunoterapii ještě asi půl roku, pak ji na vlastní žádost ukončila a dnes je sledována, jako by byla vyléčená a bez známek nádorové choroby.

■ **Takže kdyby neměla správného lékaře, který jí precizní onkologii doporučil, dopadlo by to jinak?**

▼ **Molekulární vyšetření je daleko podrobnější než vyšetření běžné. „Nezkoumáme jen jeden gen, ale třeba šest set genů a další biologické vlastnosti nádoru,“ popisuje praxi precizní medicíny prof. Slabý.**



◀ „U nás se první cílená léčiva začala používat zhruba od přelomu 20. a 21. století,“ říká prof. Slabý. Snímek je z Centra precizní medicíny Fakultní nemocnice Brno.

Je to možné. Je velmi důležité mít dobrého lékaře a hlavně být sám aktivní – být informovaný a ptát se. Lékař by měl pacientovi vysvětlit, kdy a proč je precizní onkologie možná, a kdy ne. Nemělo by se to jen smést ze stolu. V současné době se precizní onkologie dostává na řadu spíše na konci léčebných protokolů, cílem však jednoznačně je, aby byla dostupná co nejdříve v rámci celkové léčby.

■ Co když se u pacienta najde taková nádorová mutace, na kterou ještě nebyl vyvinutý lék? Je možné mu lék na míru „vyrobiť“?

Tak daleko na tom s precizní medicínou bohužel ještě nejsme. Pokud není lék, máme dvě hlavní možnosti. Tou první je nepřímý zásah. V buňce probíhají procesy v kaskádách. To si můžeme představit tak, že se například signál, že se má nádorová buňka dělit, předává přes několik úrovní až do jejího jádra. A pokud nemáme lék cílící přímo na poškozený gen v této kaskádě, můžeme zacílit na jinou část kaskády, na niž už lék existuje. Tím se ovlivní to, co je pod poškozeným genem, a nepřímo tak můžeme buněčnému dělení a také růstu nádoru zabránit.

■ A ta druhá možnost?

To je takzvaný drug repurposing, což znamená, že vezmeme lék, který byl původně vyvinutý na něco úplně jiného, třeba léčbu hypertenze, a použijeme ho v onkologii. Každý lék má totiž kromě svého hlavního účinku i spoustu dalších interakcí v těle. Ty většinou ničemu nevadí, ale někdy se dají využít.

■ Například?

Například existuje lék původně vyvinutý proti parazitární nemoci leishmanióze (onemocnění, které se na člověka přenáší bodnutím komára, silně postihuje kůži, vyskytuje se zejména v rozvojových zemích, kde může být smrtelné, pozn. red.). V Česku se s touto nemocí skoro nesetkáte, ale lék je dostupný. A my jsme zjistili, že tenhle lék dokáže zablokovat jeden důležitý onkogen (gen vyvolávající vznik zhoubného nádoru, pozn. red.), který jsme identifikovali u dětského pacienta s nádorem mozku. A protože pro něj už nebyla jiná možnost, sáhli jsme právě po tomhle léku. A byl velice účinný.

■ A není problém, že byl lék klinicky testován a registrován pro jiný účel?

Formálně to problém je, protože lék má v registraci uvedené, k jakému účelu se má

používat. Lékař ho však může podat na vlastní zodpovědnost, pokud usoudí, že je to pro pacienta bezpečné. Často jde ale o látky, jež jsou proti onkologickým lékům vlastně takový „čajíček“. Takže když pacientovi docházejí léčebné možnosti, dává to smysl.

■ To zní skvěle. Využívají to lékaři v praxi?

V dětské onkologii s tím lékaři v odůvodněných případech občas pracují. U dospělých je to spíše vzácné. V rámci precizní onkologie se ovšem běžně používají cílená protinádorová léčiva, která mají sice registraci, ale pro jiný typ nádoru. Třeba na nějakou mutaci u karcinomu prsu existuje lék, který má úhradu. A my tu stejnou mutaci najdeme u nádoru tlustého střeva, kde daný lék úhradu nemá. A pak je na lékaři, aby přes takzvaný paragraf 16 žádal pojišťovnu o výjimečné schválení úhrady. Vždy záleží na vyhodnocení situace ošetřujícím lékařem, zda se rozhodne touto cestou vydat.

■ Daří se tyto žádosti u pojišťoven prosazovat?

Ano, v našem centru máme u pojišťoven úspěšnost kolem 85 %, což je obrovský posun. Historicky to bylo kolem 25 %. Většina našich pacientů se tak k potřebným lékům nakonec dostane. Jsou však i výjimky, i když jen jednotky případů, kde i přes silné

Rozsáhlou oblastí precizní medicíny jsou vedle onkologie tzv. vzácné a ultravzácné choroby. Více než 80 % z nich má totiž genetický původ. Mnohé se projeví už v dětském věku a přibližně třetina dětí se vzácným onemocněním se podle statistik nedožije pátých narozenin.

důkazy pojišťovna úhradu neschválí, a pak musíme hledat jiné cesty.

■ Můžete uvést příklad?

Těch je více, ale třeba jedné mladé veterinářce, mámě tří dětí, se ze dne na den změnil život, když jí diagnostikovali cholangiokarcinom. To je agresivní typ rakoviny žlučových cest s obvykle nepříznivou prognózou a omezenými možnostmi léčby. Pojišťovna opakovaně odmítla léčbu hradit, i když genetické testování ukázalo konkrétní terapeutický cíl. Nakonec pro ni přátelé udělali veřejnou sbírku na dárcovské platformě Znesnáze. Díky tomu léčba pokračuje a má skvělé výsledky.

■ Jak fakticky funguje vaše Centrum precizní medicíny?

Centrum je zastřešující multioborová platforma, to znamená, že samo neposkytuje léčbu, ale sdružuje, koordinuje a vytváří podmínky pro rozvoj precizní medicíny. Programy, jež provozujeme, jdou obvykle nad rámec současného standardu a umožňují pacientům vstupovat do výzkumných programů s přístupem k nejmodernějším metodám. Věřím, že například komplexní genetické testování nádorů bude součástí rutinní diagnostiky již ve fázi stanovení diagnózy. A společně s diagnózou nádoru, k níž dospěje patolog na základě mikro-



TÉMA

Co si přečtete v příštím čísle:

pátek
12.12.

● **SMRT VZNIKÁ VE STŘEVĚ.** S prof. RNDr. Jiřím Hrdým o tajemstvích i záludnostech střevních bakterií a užívání probiotik a prebiotik.

● **K NÁSILÍ MÁME SKLONY.** Sociální antropolog doc. PhDr. Martin Soukup o kořenech lidské agresivity.

● **INTUICE KŘÍČELA: ANO!** Rozhovor s herečkou Elizavetou Maximovou, která se narodila v ruské Kazani.

● **HORMONY PO PADESÁTCE.** Gynekolog doc. MUDr. Tomáš Fait o menopauze.





nocují vzorky zaslané chirurgem v průběhu operace. Během několika málo desítek minut musejí určit, o jakou diagnózu se jedná a zda jsou resekční okraje (*okraje chirurgického zákroku, pozn. red.*) zbaveny nádorových buněk, nebo zda je nutné výkon rozšířit. Podle tohoto nálezu chirurg bezprostředně upravuje rozsah operace, v některých případech i výrazně.

„Je velmi důležité mít dobrého lékaře.“

skopického a histopatologického vyšetření vzorku tkáně, bude patologii opouštět i detailní protokol popisující molekulárněgenetické vlastnosti nádoru, tak jako je tomu teď u pokročilých nádorů v rámci precizní onkologie.

■ Teď vám úplně nerozumím. Co mají patologové do činnosti s nádorovým onemocněním?

Práce se zesnulými tvoří dnes asi jen 5 % činnosti patologa. Většina jeho práce spočívá v chirurgické diagnostice, tedy ve vyšetřování odebraných tkání a stanovení diagnóz. Patologové rovněž provádějí tzv. peroperační vyšetření, při nichž vyhod-

■ Chirurg by tedy bez patologa nemohl operaci dokončit?

Chirurg nemůže pouhým okem stanovit diagnózu ani mikroskopický rozsev nádorových buněk. Patolog tudíž musí určit, zda jde o nález maligní (*zhoubný, pozn. red.*), nebo benigní (*nezhoubný, pozn. red.*). Například u kostních nádorů rozhodne, zda se jedná o osteom (*nezhoubný novotvar tvořený zralou kostní tkání, pozn. red.*), nebo osteosarkom (*nejčastější primární zhoubný nádor kostní tkáně, pozn. red.*). V případě osteosarkomu pak musí chirurg přistoupit k radikálnímu výkonu, často v podobě odstranění části postižené končetiny.

■ Využívá se precizní medicína i u jiných oborů než jen v onkologii?

Ano, používá se u různých onemocnění, například u vzácných geneticky podmíněných onemocnění. Vzácných onemocnění je více než 8 tisíc a více než 80 % z nich je podmíněno geneticky. Diagnostikovat je pouze na základě klinických příznaků je téměř nemožné a často je nezbytné použití pokročilých genetických metod, jako je například celogenomové sekvenování. V rámci našeho centra jsme otevřeli zatím jedinou Ambulanci pro dětské pacienty bez diagnózy na Pediatrické klinice FN Brno a Lékařské fakultě Masarykovy univerzity. Jsme v České republice jedini, kdo tento program provozuje, a přicházejí k nám rodiče s dětmi z celé republiky.

■ Co znamená, že je pacient bez diagnózy?

Jsou to obvykle závažně postižené děti, u nichž se i přes rozsáhlá klinická i laboratorní vyšetření stále nepodařilo stanovit diagnózu. Často se jedná o děti putující společně se svými rodiči zdravotním systémem, říká se tomu „diagnostická odysea“. To je termín, který označuje jejich strastiplnou cestu k získání správné diagnózy. V Evropě to u vzácných onemocnění trvá v průměru pět let, než se zjistí, co dítě skutečně trápí. Navštíví řadu různých speci-

INZERCE



DARUJTE KRÁSU I RELAXACI IDEÁLNÍ DÁREK PRO KAŽDÉHO



www.aquapalace.cz/poukazy

listů a často absolvuje i zbytečná invazivní vyšetření.

■ Takže mají takové děti raději přijít hned k vám?

Děti, které přicházejí do naší ambulance, by už měly mít vyloučeny negenetické příčiny onemocnění a ideálně mít za sebou i základní genetickou konzultaci s negativním výsledkem. Obvykle do ambulance přicházejí s velice rozsáhlou zdravotnickou dokumentací, jež má někdy i více než 200 záznamů, a lékaři si musejí tuto dokumentaci pečlivě prostudovat, aby mohli stanovit další plán klinických i laboratorních vyšetření. Doposud jsme dokázali stanovit diagnózu asi u 50 % dětí přicházejících do našeho centra. Stanovení diagnózy má pro rodiny obrovský psychosociální význam. Rodiče konečně vědí, že jejich životní příběh má jméno, že neudělali nic špatně a že vznik choroby nemohli ovlivnit.

„Některá léčiva mohou stát až 300 tisíc měsíčně.“

■ Existuje pro tyto vzácné nemoci léčba?

U většiny vzácných onemocnění genová terapie, tedy kauzální léčba dané genetické poruchy, neexistuje. Ve spolupráci s centrem excelence CREATIC Lékařské fakulty Masarykovy univerzity však pro děti hledáme všechny dostupné možnosti, včetně klinických studií nebo experimentálních studií po celém světě. Často se jedná o nemoci, jimiž trpí třeba nízké desítky dětí na celém světě. Některé děti ale mají možnost genové terapie. Například Vilík, který byl u nás diagnostikován, se díky velké sbírce dostal do klinické studie s genovou terapií v univerzitní nemocnici v australském Brisbane. Pro děti hledáme i sociální podporu, například uzavřené pacientské skupiny na sociálních sítích. Rodiče se tak seznamují s rodinami z jiných zemí, jež mají dítě se stejnou diagnózou. Tím získávají představu, jak se bude jejich dítě a život vyvíjet. Jak se bude u jejich nyní dvouletého dítěte projevovat nemoc, až mu bude například patnáct let.

■ Kolik center precizní medicíny v České republice je?

Centrum precizní medicíny je jen jedno, ve Fakultní nemocnici Brno. Nicméně cen-

prof. RNDr. ONDŘEJ SLABÝ (44), Ph.D.

Pracuje jako vedoucí Centra precizní medicíny Fakultní nemocnice Brno, je přednostou Biologického ústavu a vědeckým pracovníkem centra CREATIC Lékařské fakulty Masarykovy univerzity v Brně. Zároveň působí ve Středoevropském technologickém institutu (CEITEC) Masarykovy univerzity a v Národním ústavu pro výzkum rakoviny. Má atestaci z klinické genetiky a patří mezi průkopníky konceptu precizní medicíny.

Vydal více než dvě stě odborných publikací. Je autorem řady učebnic a odborných monografií. Jeho vědecká práce byla opakovaně oceněna, dvakrát Cenou ministra zdravotnictví za zdravotnický výzkum a vývoj, Cenou České onkologické společnosti, Cenou rektora Masarykovy univerzity za mimořádné výsledky pro vědce v oblasti přírodních věd a lékařství a dalšími.

ter precizní onkologie je více, například Masarykův onkologický ústav, FN Motol, FN Královské Vinohrady, VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Plzeň nebo FN Olomouc. Onkologická pracoviště, která možností precizní onkologie nemají, mohou konzultovat svoje pacienty v jakémkoliv z těchto center.

■ Jak dlouho celý proces trvá?

Pokud jde o molekulární testování, to může proběhnout během 3 až 5 dnů, ale reálně je to asi dva týdny plus projednání multioborovou komisí. Pak následuje ještě fáze zajištění léku, protože se často jedná o léky s úhradou u jiné diagnózy a je potřeba počkat na schválení úhrady pojišťovnou. Teoreticky je možné, že si pacient zaplatí léčbu sám, tomu se ovšem všichni snaží vyhnout a naštěstí se to děje zcela výjimečně.

■ Kolik stojí cílená léčba, když si ji musí pacient hradit sám?

Některá léčiva mohou stát až 300 tisíc korun měsíčně. Ale farmaceutické firmy pro samoplátce obvykle poskytují významné slevy. U některých cílených léků již skončila patentová ochrana a jsou k dispozici jako generická léčiva, to znamená, že jsou už významně levnější a že ceny zde klesnou na nízké desítky tisíc, nebo i jen tisíce korun měsíčně. V dnešní době přichází na řadu také nejnovější přístup v protinádorové léčbě, tzv. tumor-agnostická terapie. Ta vůbec nehledí na to, kde přesně nádor vznikl, jestli v prsu, střevě, nebo játrech, ale záleží pouze na tom, jestli nese konkrétní mutaci, na jakou byl lék vyvíjen. V praxi to znamená, že testujeme nádory na tyto mutace, a pokud u pacienta mutaci potvrdíme, dostane cílený lék a léčba je hrazena bez nutnosti speciálně žádat. Takto je nyní registrováno už šest léčiv.

■ Jak si ve využití precizní medicíny stojíme oproti světu?

Velmi dobře. Máme velice dobrou dostupnost inovativních léčiv a dobrý systém úhrad na molekulární testování. Postupy jsou u nás stejné jako v nejlepších centrech v západní Evropě nebo ve Spojených státech a dosahujeme výsledků srovnatelných s velkoobjemovými centry v západní Evropě. Jde ale o proces, který se neustále vyvíjí a představuje mimořádně dynamickou oblast medicíny, s níž není vůbec snadné držet krok.

Silvie Jurečková

