

Den vzácných onemocnění: Kam směřuje výzkum a vývoj léčiv na vzácná onemocnění?

28.2.2026 - | Asociace inovativního farmaceutického průmyslu

Vzácná onemocnění jsou jednotlivě relativně málo častá, v součtu však představují jednu z největších výzev moderní medicíny. V České republice se týkají přibližně půl milionu lidí a celosvětově zhruba 300 milionů pacientů. Popsáno je více než 6 000 různých diagnóz, přičemž pro většinu z nich stále neexistuje cílená léčba. Přestože výzkum v posledních letech přinesl nové terapie, podle dat Evropské federace farmaceutického průmyslu (EFPIA) 95 % pacientů na účinnou léčbu stále čeká.

Od roku 2022 máme v tuzemsku fungující systém pro vstup přípravků pro vzácná onemocnění, který nastavuje jasná pravidla pro úhradu a pacienti tak již nejsou odkázáni na individuální žádosti u zdravotních pojišťoven, přičemž do rozhodování se zapojují také pacientské organizace a další odborníci prostřednictvím poradního orgánu ministra zdravotnictví. Od té doby byla úhrada schválena 29 léčivým přípravkům na vzácná onemocnění a osmi přípravkům byla úhrada zamítnuta. V tuto chvíli běží dalších 16 správních řízení.

Z pohledu průmyslu si tzv. „orphanové cesty“ velmi vážíme a vnímáme, že Česká republika, je v tomto ohledu výrazně progresivnější než většina evropských států. I přesto jsme zejména v druhé polovině minulého roku viděli, že počet neschválených žádostí o úhradu přípravků pro vzácná onemocnění vzrostl a odůvodnění nebylo úplně srozumitelné a konzistentní. Zároveň se setkáváme s případy, kdy některé přípravky, které jsou určené k léčbě vzácných onemocnění se do systému z formálních důvodů nemohou dostat.

Věřím, že bude prostor s kolegy z Ministerstva zdravotnictví ČR, zdravotních pojišťoven, Státního ústavu pro kontrolu léčiv a České asociace pro vzácná onemocnění některé parametry diskutovat a v případě shody upravit tak, aby orphanové léky stabilně vstupovaly do ČR i nadále.

Budoucnost českých pacientů je úzce spjata i s tím, jaké podmínky má výzkum a vývoj v Evropě. Právě evropská legislativa sehrála v posledních dvou desetiletích zásadní roli. Nařízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění z roku 2000 vytvořilo stabilní rámec a pobídky pro investice do vysoce specializovaného výzkumu. Výsledky vidíme v datech – podle Evropské lékové agentury (EMA) je dnes v Evropské unii schváleno více než 260 léčiv pro vzácná onemocnění a jen mezi lety 2014-2024 bylo registrováno 176 nových přípravků. Tento vývoj ukazuje, že dobře nastavené podmínky dokážou přivést inovace do klinické praxe.

Evropská unie však nyní pravidla mění. Revize obecné farmaceutické legislativy, známá jako farmaceutický balíček, byla politicky dohodnuta a formálně potvrzena v prosinci 2025. Původní desetiletá tržní exkluzivita orphan léčiv je nahrazena modulovaným systémem. Základní ochrana činí 9 let a může být prodloužena až na 11 let u přípravků, které přinášejí zásadní terapeutický přínos například tam, kde dosud žádná léčba neexistuje. Reforma současně upravuje pravidla ochrany dat i další pobídky.

Ukažme si, jaké konkrétní dopady může mít krácení ochranné lhůty. Podle modelace prezentované EFPIA by zkrácení tržní exkluzivity a přísnější podmínky pro zachování orphan statusu mohly v období 2020-2035 snížit počet nově vyvinutých orphan léčiv přibližně o 12 %, tedy o zhruba 45 přípravků. To by v praxi mohlo znamenat, že nové terapeutické možnosti by se nedostaly až k 1,5 milionu pacientů v Evropě.

Je pozitivní, že se daří registrovat nová léčiva, podstatné ale je, zda si tento trend udržíme i do budoucna a Evropa zůstane místem, kde se vyplatí investovat do výzkumu vzácných onemocnění. Pro půl milionu lidí v České republice a 300 milionů pacientů na světě je to otázka konkrétní šance na léčbu.

<https://aifp.cz/cs/den-vzacnych-onemocneni-kam-smeruje-vyzkum-a-vyvoj>