

Slovenskí experti na zriedkavé choroby sú na úrovni európskej špičky, chýba im však systémová podpora

Bratislava, marec 2026 – Zriedkavé choroby patria medzi najdynamickejšie sa rozvíjajúce oblasti medicíny. Vďaka pokroku vo vede, genetickom sekvenovaní a medzinárodnej spolupráci dnes dokážeme identifikovať diagnózy, ktoré boli ešte pred niekoľkými rokmi záhadou. **Odborná panelová diskusia „Zriedkavé choroby na Slovensku – Výzvy, Plány, Realita“ potvrdila, že Slovensko má špičkových odborníkov a pracoviská porovnateľné s európskou úrovňou. Zároveň však upozornila na pretrvávajúce systémové, legislatívne a finančné bariéry.** Na Slovensku žije približne 300 000 pacientov so zriedkavými chorobami. Priemerná doba stanovenia správnej diagnózy dosahuje päť rokov a viac ako 70 % pacientov si predtým vypočuje nesprávnu diagnózu. Výzvou tak zostáva nielen samotná liečba, ale aj jej dostupnosť a prepojenie zdravotného a sociálneho systému.

Novorodenecký skrining ako úspešný príklad

Pozitívnu správou je rozšírený novorodenecký skrining, ktorý dnes zahŕňa 23 ochorení. „Slovensko od roku 2011 rozšírilo novorodenecký skrining z 13 na 23 ochorení. Dnes vieme prakticky hneď po narodení potvrdiť alebo vylúčiť 23 chorôb. Posledné rozšírenie skriningu bolo v roku 2024 a to o spinálnu svalovú atrofiu a závažné imunodeficiencie. Je to prvá veľmi úspešná kapitola, ktorú sa nám podarilo presadiť v rámci fungovania Komisie Ministerstva zdravotníctva SR pre zriedkavé choroby,“ uviedla **Doc. PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD., predsedníčka a odborná garantka Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb.** Počet pacientov so zriedkavými chorobami celosvetovo z roka na rok rastie a objavujú sa aj mnohé nové dedičné poruchy. „V roku 2005 sme prvú dieťa s mevalónovou acidúriou, ktorú sme poznali len z odbornej literatúry, diagnostikovali za pol roka. Keď došiel ďalší pacient, bol už diagnostikovaný do 24 hodín, pretože sme už na to mysleli, mali sme klinickú skúsenosť a možnosti vyšetrenia,“ potvrdila **MUDr. Anna Hlavatá, PhD., MPH, vedúca lekárka Centra dedičných metabolických porúch v Národnom centre detských chorôb (CDMP NÚDCH), ktorá pracuje na Detskej klinike LF UK a NÚDCH a ich CDMP NÚDCH je akreditovaným členom Európskej referenčnej siete pre dedičné metabolické choroby (MetabERN).**

Špičkoví slovenskí experti a limitujúca systémová podpora

Slovensko má 59 pracovísk venujúcich sa zriedkavým chorobám, z toho 17 poskytuje vysoko špecializovanú starostlivosť a 9 je zapojených do Európskych referenčných sietí (ERN). „Na Detskej klinike NÚDCH máme zastúpenie v rámci troch európskych referenčných sietí. Účasť v ERN nám umožňuje konzultácie diagnosticky najzložitejších pacientov s najlepšimi odborníkmi v rámci celej Európskej únie. Pacient môže získať druhý názor bez toho, aby vycestoval do zahraničia. Prínosom je tiež existencia pracovnej skupiny, ktorá dodáva aktualizovaný európsky zoznam molekulárno-laboratórnych vyšetrení, kde môžeme zasielať vzorky pacientov. Na ich odoslanie do zahraničia však neraz musíme zháňať peniaze cez rôzne nadácie,“ konštatuje **Doc. MUDr. Tomáš Dallos, PhD., prednosta Detskej kliniky LF UK a NÚDCH, vedúci Centra medicínskych simulácií na Detskej klinike LF UK, a vedúci pracoviska detskej reumatológie, ktoré je akreditovaným členom Európskej referenčnej siete pre imunodeficiencie, autoinflamačné a autoimunitné ochorenia (RITA).**

Odborníci na Slovensku narážajú na bariéry vyplývajúce aj z faktu, že naše pracoviská, ktoré sú zaradené v sieti ERN, zatiaľ neboli uznané ako centrá špecializovanej starostlivosti v SR. Zároveň, v krátkej dobe, sa budú môcť slovenské pracoviská, ktoré nie sú v ERN stať ich súčasťou vďaka európskej výzve. Pre porovnanie v Česku sa už v roku 2022 podarilo sieť špecializovaných pracovísk legislatívne ukotviť v rámci Národného koordinačného centra pre zriedkavé choroby. Medzinárodné zapojenie a spolupráca zo strany špičkových špecialistov tak u nás funguje viac-menej na úrovni ochoty vykonávať nadprácu, oddanosti svojmu poslaniu a odvahe borieť sa byrokratickými, ale aj právnymi bariérami. Napríklad pri efektívnom zjednocovaní dát z potrebných registrov narážame na legislatívne obmedzenia. Podľa našej legislatívy totiž dáta slovenských pacientov nesmú byť „vyvezené“ ani uskladňované na serveroch v zahraničí, čo podľa našich expertov predstavuje obmedzenie, ktoré nemá žiadna iná krajina. Registre na úrovni ERN sú pritom pre lekárov pomôckou vo forme zoznamu európskych pracovísk s určitým typom pacientov so zriedkavými chorobami, kde môžu konzultovať aj prípady našich pacientov. Rovnako otvorenou je tiež téma financovania podporných aktivít. „Náš Národný program zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami do roku 2030 kopíruje zadanie EÚ. Problémom však zostávajú výdavkové limity. V aktuálnom akčnom pláne sme napríklad museli vyškrtáť všetky položky, ktoré by sa spájali s financiami. A to je frustrujúce,“ upozornila **Doc. PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.**

Lieky a financovanie: rastúce náklady a potreba jasných pravidiel

Dostupnosť liekov na zriedkavé choroby patrí medzi citlivé témy. Ako uviedla PharmDr. Linda Váleková Sojáková, riaditeľka odboru kategorizácie a liekovej politiky MZ SR v rámci diskusie, Slovensko má aktuálne 82 liekov s orphan statusom, čo je porovnateľné s Českou republikou (85). Počet liečených pacientov za posledných päť rokov stúpol. Jedným z cieľov pripravovaných legislatívnych úprav v liekovej politike je tak zo strany ministerstva zdravotníctva zrýchliť kategorizáciu liekov a dostať orphan lieky do štandardnej kategorizácie. Zároveň nastavuje nové pravidlá pre pacientov, ktorí budú mať nárok na to, aby mali schválené výnimky. Osobitnou témou je ale aj dostupnosť starších a neraz lacných liekov, ktorým skončila registrácia. „*Nejde len o inovatívne lieky. Je potrebné vytvoriť legislatívne normy, ktoré budú riešiť aj tento problém,*“ uviedla **MUDr. Aurélia Mojzešová, detská onkologička v NÚDCH Bratislava a členka pracovnej skupiny pre zriedkavé choroby pri MZ SR**. Podľa odborníkov je začatý legislatívny proces príležitostí hľadať rovnováhu medzi medicínskou potrebou, nákladovou efektívnosťou a udržateľnosťou. „*Cesta k liekom na zriedkavé choroby je dlhá. Uvedomujeme si, že nikdy nebudeme mať viac peňazí a ani nie je cieľom zákona, aby mal každý všetko plne hrazené. Možno je to však príležitosť vymyslieť nový systém, hľadať cesty, ako hodnotiť úhrady, ako vyčísliť, že pacient je vďaka vhodnej liečbe samostatný, funkčný a nepredstavuje záťaž pre sociálny systém. Aj preto je dôležité, aby sme pokračovali v diskusiách a konečná dohoda bola výsledkom kompromisov,*“ skonštatovala **Doc. PharmDr. Tatiana Foltánová PhD.**

Budúcnosť: vzdelávanie a umelá inteligencia

Odborníci sa zhodujú tiež na potrebe systematickej prípravy mladej generácie lekárov na starostlivosť o pacientov so zriedkavými chorobami. Príkladom je viac ako šesť rokov trvajúca spolupráca České asociácie pro vzácná onemocnění (ČAVO), ktorá s 2. lekárskou fakultou Karlovej Univerzity a ďalšími fakultami realizuje projekt, v rámci ktorého sa títo pacienti a ich rodinní príslušníci zúčastňujú seminárov s medikmi. Zriedkavé choroby zároveň posúvajú aj hranice personalizovanej medicíny. Umelá inteligencia už dnes zohráva významnú úlohu pri objavovaní nových molekúl a skracovaní času vývoja liekov. „*Zatiaľ čo tradičný objav nových molekúl trval približne šesť rokov, dnes vidíme podstatne kratšie časové rámce podporené AI modelmi. Umelá inteligencia môže pomôcť predpovedať molekulárne interakcie a automatizovať časti vývojového procesu,*“ hovorí **Erik Brešťanský, ICC Slovakia Site Lead spoločnosti Takeda**, významnej globálnej biofarmaceutickej spoločnosti s pôvodom v Japonsku, s viac ako 240-ročnou tradíciou, ktorá v roku 2022 otvorila v Bratislave inovačné centrum zamerané na digitálnu transformáciu. Medzinárodný rozmer diskusie podporil svojou účasťou tiež veľvyslanec Japonska na Slovensku. Akademická obec bola v rámci diskusie zastúpená Lekárskou fakultou Univerzity Komenského v Bratislave.