

Precizní medicína v epilepsii – od genetického objevu k integrované péči

Mezinárodní den epilepsie – Rafal Kaminski

Brain health jako strategická investice

Globální systémy veřejného zdraví čelí stále většímu tlaku a v obdobích nejistoty se přirozeně zaměřujeme na okamžité nouzové situace. Dnes jsou však prvořadě strategické investice do brain health, které podporují učení, produktivitu a sociální soudržnost¹², a nikoli reaktivní výdaje. Epilepsie je dobrým příkladem společenského dopadu, který mají zdravotní stavy mozku;³ postihuje šest milionů lidí jen v Evropě, přičemž každou minutu je diagnostikován jeden případ – zahrnuje celoživotní potřeby léčby a je charakterizována přetrvávajícími rozdíly v přístupu ke specializovaným službám v celé Evropě.²

Již nyní existují politické rámce a nástroje, které umožňují inovace v oblasti péče o zdraví mozku, včetně meziodvětvového globálního akčního plánu Světové zdravotnické organizace pro epilepsii a další neurologické poruchy (IGAP)⁴ a nástrojů Evropské unie (EU), které mohou usnadnit překlad výzkumu a poskytování služeb.^{2,5} Pokrok však zůstává omezený, protože od poloviny roku 2025 přijaly pouze čtyři ze 27 členských států EU a Spojené království vládou schválené plány péče o brain health, což vytváří riziko nesplnění cíle IGAP, aby 75 % zemí mělo takové strategie do roku 2031.²

V Evropě patří mezi praktické nástroje koordinované investice prostřednictvím programu Horizont Evropa, jako je Evropské partnerství pro brain health a EU4Health.² Tyto iniciativy společně poskytují cestu od ambicí k realizaci⁶ a Mezinárodní den epilepsie nabízí vhodnou příležitost zaměřit toto úsilí na vzácné a genetické epilepsie, kde může včasná diagnóza a přesné přístupy znamenat významný rozdíl.

Odstranění nedostatku odborníků

Vzácné a genetické epilepsie, včetně vývojových a epileptických encefalopatií (DEE), představují stav mimořádné složitosti.⁷ Tyto poruchy se obvykle projevují v raném dětství a jsou charakterizovány záchvaty odolnými vůči léčbě, vývojovým opožděním, kognitivním postižením a poruchami chování.⁶ Rodiny často zažívají dlouhé diagnostické cesty zahrnující více zdravotnických zařízení a mnoho z nich se setkává se systémovými překážkami při přístupu ke střediskům se zkušenostmi s genetickými epilepsiemi.^{2,6} Tyto problémy s přístupem přispívají k širší léčebné mezeře, kdy až 40 % lidí s epilepsií v celé Evropě nedostává potřebnou péči, a toto číslo může dosáhnout 90 % v nedostatečně obsluhovaných oblastech.²

Tyto vzácné stavy jsou způsobeny specifickými genetickými mutacemi, které narušují funkci neuronů a nabízejí definovaný biologický cíl pro terapeutický zásah.^{6,8} Pokrok v genetickém testování nyní umožňuje dřívější a přesnější diagnózu, což vytváří základ pro strategie léčby založené na biologických mechanismech.^{6, 7} Pokrok v této oblasti má navíc důsledky nad rámec vzácných epilepsií: zavedení osvědčených postupů v diagnostických cestách, stratifikace pacientů a koordinovaná odborná péče mohou zvýšit standardy v širším kontinuu péče o epilepsii.

Od genů k terapii

Řešení neuspokojených potřeb u vzácných a genetických epilepsií vyžaduje investice napříč celou cestou terapeutického vývoje. Zatímco klinici mohou často diagnostikovat genetickou příčinu DEE, přeložení této diagnózy do léčebné strategie vyžaduje sdílené učení napříč výzkumnými a klinickými centry.⁹ Aby se tato vzdálenost zkrátila, výzkumné přístupy se vyvíjejí směrem k použití laboratorních modelů

založených na lidských neuronech a pokročilé analýzy založené na umělé inteligenci, které pomáhají interpretovat složité biologické signály s bezprecedentním rozlišením.¹⁰

Společnost Angelini Pharma posiluje svůj závazek v této oblasti investováním do objevů v rané fázi, které kombinují tyto neuronové modely a výpočetní metody k urychlení identifikace nových cílů založených na mechanismu v široké škále DEE. Tato vědecká dynamika se již projevuje ve fázi III klinické studie radiprodilu u neurovývojové poruchy související s GRIN,¹¹ spolu s preklinickou prací zaměřenou na dráhu mTOR u epilepsií spojených s malformacemi kortikálního vývoje¹² – což je širší posun směrem k inovacím modifikujícím onemocnění.

Tyto průlomové však přinášejí hodnotu pouze tehdy, pokud mají zdravotnické systémy kapacitu je přijmout. To vyžaduje „inovační“ způsoby péče, včetně rychlého přístupu k genetickému testování, pokud se u jednotlivce projeví nevysvětlitelné záchvaty nebo jiné symptomy neurovývojových poruch, jasné způsoby odesílání do specializovaných center a pracovní sílu schopnou integrovat genomické výsledky do běžného rozhodování.^{2,13,14} Současné rozdíly v pracovní síle jsou výrazné: dostupnost neurologa se pohybuje od 1,8 na 100 000 obyvatel v Irsku až po něco málo přes 10 na 100 000 v Itálii a Rakousku, což zdůrazňuje naléhavou potřebu koordinovaného budování kapacit.² Vzhledem k tomu, že tyto populace pacientů jsou malé, závisí pokrok také na přeshraničním učení prostřednictvím interoperabilních registrů a důkazů z reálného světa sladěných s evropským prostorem pro zdravotní data.² Taková infrastruktura umožňuje podélné sledování výsledků a usnadňuje přeshraniční vzdělávání.

Spolupráce s komunitami pacientů v podstatě zajišťuje, že klinický úspěch se měří podle toho, na čem rodinám nejvíce záleží: kromě stavu bez záchvatů také hmatatelné zlepšení vývoje, fungování a kvality života.

Inovace založené na datech pro lepší výsledky

Mezinárodní den epilepsie poskytuje příležitost sladit vědeckou dynamiku s politikou a implementací, takže pokrok ve výzkumu vzácné a genetické epilepsie se promítá do konzistentnějších výsledků v celé Evropě. Realizace tohoto potenciálu vyžaduje akci na více frontách. Implementace IGAP by měla být urychlena prostřednictvím národních strategií s měřitelnými cíli pro včasnou detekci, včasnou genetickou diagnózu, odbornou kontrolu, poskytování integrované péče a sledování výsledků u komplexních epilepsií.^{2,4,6} Finanční nástroje EU, jako jsou Horizont Evropa a EU4Health, by měly být strategicky nasazeny na podporu celé cesty od vědeckého objevu a identifikace cíle přes překlad, generování důkazů a implementaci ve velkém měřítku, přičemž Evropské partnerství pro brain health by mělo pomáhat koordinovat úsilí a snižovat fragmentaci.^{2,6}

Zdravotnické systémy musí navíc posílit odbornou kapacitu a postupy předávání pacientů, aby genetická diagnóza vedla k včasnému přístupu k odborné péči a koordinované dlouhodobé podpoře bez ohledu na to, kde pacient žije.² Cílené terapie postupují v klinickém vývoji, avšak přeměna těchto průlomových objevů na lepší životy dětí a rodin vyžaduje, aby Evropa investovala nejen do objevů, ale také do infrastruktury, pracovní síly a cest péče, které přinášejí inovace konzistentně a spravedlivě. V konečném důsledku by zdravotnické systémy a tvůrci politik měli rozšířit osvědčené postupy, které zlepšují kontinuitu péče, aby se genetická diagnóza stala katalyzátorem integrované odborné péče, a nikoli zdrojem dlouhodobé nejistoty.

¹ Nail-Beatty O, Ibanez A, Ayadi R, et al., Brain Communications. 2024;6(6):fcae360.

-
- ¹ The Health Policy Partnership. Brain health in uncertain times: a strategic investment for Europe's future. The Health Policy Partnership; 2025 Jul.
- ¹ Gallani S, Martin Lee B, Moura LMVR. *Epilepsia*. 2025;66(8):2669-2678.
- ¹ World Health Organization. Intersectoral global action plan on epilepsy and other neurological disorders (2022-2031). Available at: <https://iris.who.int/server/api/core/bitstreams/a5fa2e1e-f2ce-4c54-94df-2676ffc90d66/content>. Accessed February 2026.
- ¹ International Bureau for Epilepsy. Global Advocacy. Available at: <https://www.ibe-epilepsy.org/initiatives/global-advocacy/>. Accessed February 2026.
- ¹ Boon PA, Berger T, Leonardi M, et al., *European Journal of Neurology*. 2025;32(1):e16589.
- ¹ Guerrini R, Conti V, Mantegazza M, et al., *Physiological Reviews*. 2023;103(1):433-513.
- ¹ Dwivedi R, Kaushik M, Tripathi M, et al., *Brain Research*. 2024;1843:149120.
- ¹ Musante L, Costa P, Zanusi C, et al., *Genes*. 2022;13(3):500.
- ¹ Simkin D, Ambrosi C, Marshall KA, et al., *Trends Pharmacol Sci*. 2022;43(5):392-405
- ¹ Angelini Pharma. GRIN Therapeutics and Angelini Pharma Enter into Exclusive Collaboration to Develop and Commercialize Radiprodil Outside North America. Available at: <https://www.angelinipharma.com/news-media/press-releases/grin-therapeutics-and-angelini-pharma-enter-into-exclusive-collaboration-to-develop-and-commercialize-radiprodil-outside-north-america/>. Accessed February 2025.
- ¹ Angelini Pharma. Angelini Pharma signs exclusive option agreement with Sovargen to license Global Development and Commercialization Rights for innovative Brain Health asset. Available at: <https://www.angelinipharma.com/news-media/press-releases/angelini-pharma-signs-exclusive-option-agreement-with-sovargen/>. Accessed February 2025.
- ¹ Papadopoulou MT, Muccioli L, Bisulli F, et al. *Epilepsia Open*. 2024;9(3):996-1006.
- ¹ Lado FA, Ahrens SM, Riker E, et al., *Neurology*. 2024;102(4):e208087.