

Vzácná onemocnění

Choroby, které jsou sice vzácné, ale mají jednoznačně definovanou etiopatogenezi, přímo vybízejí k využití inovativních biotechnologických přístupů v léčbě. Klíčový zvrst v léčbě a prognóze nemocných s Gaucherovou nemocí a nemocných s deficitem kyselá sfinomyelinázy (ASMD, dříve Niemann Pickova choroba) tak představuje náhradní enzymová léčba (ERT enzyme replacement therapy). Rekombinantní analog lidského enzymu beta-glukocerebrosidázy (imigluceráza, velagluceráza, taligluceráza) je používán v léčbě Gaucherovy nemoci od roku 1991, pro léčbu nemocných s ASMD byla recentně schválena olipundáza alfa (rekombinantní lidská kyselá sfinomyelináza) (11). Zatímco léčba imiglucerázou a velaglucerázou je u vybraných nemocných s Gaucherovou chorobou hrazena, olipundáza v ČR hrazena zatím není.

Inhalačně podávaný růstový faktor molgramostim (stimulační růstový faktor pro granulocyty a monocyty, GM-CSF) je potenciálně využitelný v terapii pacientů s autoimunitně podmíněnou plicní alveolární proteinózou (PAP) (12, 13). Navzdory pozornosti, která je autoimunitní PAP věnována, zůstává toto onemocnění vzhledem

k nedostupnosti vyšetření přítomnosti protilátek proti GM-CSF v krvi v ČR obtížně diagnostikovatelné, navíc léčivo není v ČR dostupné. Léčebný efekt mepolizumabu u nemocných s eozinofilním astmatem, hypereozinofilním syndromem nebo u pacientů s eozinofilní granulomatózou s polyangiitidou vedl k jeho použití v léčbě u pacientů s relabující chronickou eozinofilní pneumonií. Dostupná data mají v tuto chvíli ale kazuistický charakter, pozorování byla prováděna na velmi malém souboru pacientů (14).

Závěr

Cílem sdělení není přinést soupis klinických studií, které nevedly k registraci žádného biologika pro léčbu jakéhokoliv intersticiálního plicního procesu, ale naopak poukázat na to, že dat prokazujících benefit pro široké spektrum pacientů máme k dispozici málo. Jakkoliv přelomová může být biologická léčba například v terapii systémových chorob pojiva, její použití v léčbě intersticiálního plicního postižení má svoje úskalí, není v této indikaci paušálně hrazena a její podání musí být v individuálním případě dobře zdůvodněno.

PROHLÁŠENÍ AUTORŮ: Prohlášení o původnosti: Publikace byla zpracována s využitím uvedené literatury a nebyla publikována ani zaslána k recenznímu řízení do jiného média. **Střet zájmů:** Žádný. **Financování:** Podpořeno grantem MZČR – Pneumologická klinika 2. LF UK a FN Motol RVO FN Motol 00064203. **Poděkování:** N/A. **Registrace v databázích:** N/A. **Projednání etickou komisí:** N/A.

LITERATURA

- Plichta J, Kuna P, Panek M. Biologic drugs in the treatment of chronic inflammatory pulmonary diseases: recent developments and future perspectives. *Front Immunol* 2023;14:1207641.
- Karampitsakos T, Vraika A, Bouros D, et al. Biologic Treatments in Interstitial Lung Diseases. *Front Med (Lausanne)* 2019;6:41.
- Harrington R, Harkins P, Conway R. Targeted Therapy in Rheumatoid-Arthritis-Related Interstitial Lung Disease. *J Clin Med* 2023;12(20):6657.
- Mendoza FA, Allawh T, Jimenez SA. Pharmacological treatment of systemic sclerosis-associated interstitial lung disease: an updated review and current approach to patient care. *Clin Exp Rheumatol* 2023;41(8):1704-1712.
- Khanna D, Lin CJF, Furst DE, Wagner B, Zucchetto M, Raghu G, Martinez FJ, Goldin J, Siegel J, Denton CP. Long-Term Safety and Efficacy of Tocilizumab in Early Systemic Sclerosis-Interstitial Lung Disease: Open-Label Extension of a Phase 3 Randomized Controlled Trial. *Am J Respir Crit Care Med* 2022;205(6):674-684.
- Kamenova A, Tzouveleki A, Margaritopoulos GA. Recent advances in the treatment of systemic sclerosis associated interstitial lung disease. *Front Med (Lausanne)* 2023;10:1155771.
- Xu L, Wang F, Luo F. Rituximab for the treatment of connective tissue disease-associated interstitial lung disease: A systematic review and meta-analysis. *Front Pharmacol* 2022;13:1019915.
- Hallowell RW, Danoff SK. Diagnosis and Management of Myositis-Associated Lung Disease. *Chest* 2023;163(6):1476-1491.
- Baughman RP, Valeyre D, Korsten P, et al. ERS clinical practice guidelines on treatment of sarcoidosis. *Eur Respir J* 2021;58(6):2004079.
- Vorselaars ADM, Culver DA. Hit-hard and early versus step-up treatment in severe sarcoidosis. *Curr Opin Pulm Med* 2022;28(5):461-467.
- Borie R, Crestani B, Guyard A, Lidove O. Interstitial lung disease in lysosomal storage disorders. *Eur Respir Rev* 2021;30(160):200363.
- Trapnell BC, Inoue Y, Bonella F, et al. IMPALA Trial Investigators. Inhaled Molgramostim Therapy in Autoimmune Pulmonary Alveolar Proteinosis. *N Engl J Med* 2020;383(17):1635-1644.
- Bonella F, Manali ED, Papiris SA. Will inhalational GM-CSF replace whole lung lavage as a treatment for autoimmune pulmonary alveolar proteinosis? Many pole positions, not yet the final winner. *Eur Respir J* 2024;63:2301982
- Asano K, Suzuki Y, Tanaka J, et al. Treatments of refractory eosinophilic lung diseases with biologics. *Allergol Int* 2023;72(1):31-40.