česká asociace pro vzácná onemocnění

Sami vzácní, spolu silní

Zpráva o činnosti v roce 2012

Obsah

- Úvodní slovo
- Poslání České asociace pro vzácná onemocnění
- Členství v České asociaci pro vzácná onemocnění
  - Valná hromada členů asociace
- Činnost České asociace pro vzácná onemocnění
  - Zastupování pacientských organizací pro vzácná onemocnění
  - Setkání pacientských organizací pro vzácná onemocnění
  - Pracovní skupiny České asociace pro vzácná onemocnění
  - Mezinárodní spolupráce
- Odborná spolupráce
- Informační činnost ČAVO
  - Účast na seminářích a dalších akcích
  - Vydávání newsletterů
  - Webové stránky vzacna-onemocneni.cz
- Poděkování dárcům a spolupracovníkům
- Ekonomická část zprávy o činnosti
- Kompletní seznam členů asociace pro vzácná onemocnění
- Náš příběh

Co je vzácné onemocnění?

Onemocnění je definováno jako vzácné pokud postihuje **méně než 5 osob z každých 10 000**, (tj. méně než 1 pacient na 2 000 jedinců). Závažnost vzácných onemocnění spočívá v tom, že existuje více než 8 000 různých vzácných onemocnění, takže souhrnný počet pacientů není zanedbatelný, a to i přes nízký výskyt jednotlivých onemocnění.

Převzato z Národní strategie pro vzácná onemocnění 2010 – 2020

$5 < 10\,000$

S čím se nejčastěji nemocní se vzácným onemocněním potýkají?

- Častá je pozdní či původně chybná diagnostika onemocnění.
- U mnoha onemocnění se setkáváme s neodbornou zdravotní péčí.
- Častá je nedostupnost tzv. orphan drugs (tj. léků pro vzácná onemocnění).
- Nemocní obvykle propadávají sítí sociálních dávek kvůli neznalosti sociálních pracovníků.
- Omezená je i možnost sdílet zkušenosti s podobně nemocnými (u nemocných, kteří nemají svou pacientskou organizaci).

Úvodní slovo

Je to už více než rok, co jsme se poprvé sešli s několika dalšími zástupci organizací sdružujících pacienty se vzácným onemocněním. Tehdy jsme se chtěli především vyjádřit ke složité situaci v oblasti vzácných onemocnění. Chtěli jsme, aby byl slyšet náš hlas. Začali jsme postupně dávat dohromady společné prohlášení, v němž jsme se snažili zohlednit své názory a požadavky především ve věci národního plánu pro vzácná onemocnění. Stáli jsme tehdy na počátku cesty, která tehdy ještě mizela někde v dálce a neměla jasné obrysy. Vše začalo krystalizovat až na podzim 2011, zejména kolem setkání pacientů na ministerstvu zdravotnictví a ve Státním ústavu pro kontrolu léčiv. Ukázalo se, že abychom se mohli jednoznačně vyjadřovat k celé problematice, potřebujeme si nejdříve sami mezi sebou vyjasnit, co je pro nás jako pacienty podstatné. Proto jsme se rozhodli svolat v únoru 2012 setkání u příležitosti Dne vzácných onemocnění: bylo potřeba se vidět a poznat, říct si, co nás nejvíc trápí a co nám naše spolupráce může přinést. Setkání nás utvrdilo v přesvědčení, že je nutné založit asociaci, která bude zastupovat zájmy nemocných se vzácným onemocněním.

Hned po založení asociace jsme se přihlásili do evropské pacientské organizace Eurordis, která sdružuje všechny národní aliance, jakou jsme také my. Stali jsme se tedy členy Rady národních aliancí při Eurordisu. Díky tomu máme přístup k informacím, které se dějí na evropské scéně, což je nesmírně důležité.

Do konce roku jsme měli ještě dvě členská setkání. To listopadové se dokonce konalo přímo na půdě českého Parlamentu. Zde jsme také uspořádali seminář o vzácných onemocněních, abychom problematiku přiblížili i na této úrovni. Premiéru tu měl náš první velký mediální výstup - krátký film o naší asociaci. V něm mimo základních informací o vzácných onemocněních byly také představeny tři raritní diagnózy. Všem hrdinům, kteří se podělili o svůj příběh, děkujeme. Jejich příběhy a příběhy nás všech, kteří s vzácnou chorobou bojujeme, jsou pro nás tím nejjasnějším svědectvím o tom, že si tato oblast zaslouží mnohem větší pozornost.

Děkujeme také všem, kdo nám při vzniku a rozjezdu pomáhali a doposud pomáhají.
Velký dík také patří všem našim členům, kteří se rozhodli nás v naší činnosti podpořit.

Bc. Anna Arellanesová
předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění

Poslání České asociace pro vzácná onemocnění

Česká asociace pro vzácná onemocnění (zkratka ČAVO) vznikla v březnu roku 2012. Posláním ČAVO je sdružovat organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty, zastupovat jejich zájmy a posilovat povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a veřejnosti.

ČAVO je registrováno jako občanské sdružení u Ministerstva vnitra ČR.

Mezi nejdůležitější cíle ČAVO patří:

- podporovat činnost organizací pacientů se vzácnými onemocněními,
- prosazovat zájmy pacientů se vzácnými onemocněními ve zdravotnictví,
- posilovat povědomí veřejnosti, státních i mezinárodních institucí o problematice vzácných onemocnění,
- zlepšovat přístup k informacím, léčbě, diagnostice i dalším zdravotním službám pro pacienty se vzácným onemocněním,
- podporovat vědecký i klinický výzkum v oblasti vzácných onemocnění,
- skrze sociální služby, vzdělávání a další formy podpory zlepšovat kvalitu života pacientů.

Zástupci a spolupracovníci České asociace pro vzácná onemocnění:

Předsedkyně:

Bc. Anna Arellanesová (dále také předsedkyně Klubu nemocných cystickou fibrózou)

Místopředsedové:

René Břečťan (dále také člen Parent Project)
Kateřina Uhlíková (dále také předsedkyně Sdružení META)

Revizor:
Alice Onderková

Odborní garanti:
MUDr. Kateřina Kubáčková
Prof. MUDr. Milan Macek ml, DrSc.

Spolupracovníci:

Mgr. Tereza Kubišová

Mgr. Sylvie Kruml Singerová

Mgr. Roman Lang

Mgr. Lenka Skočdopole Vakermanová

Zástupci EMC Group s.r.o.

Členství v České asociaci pro vzácná onemocnění

Ke konci roku 2012 sdružovalo ČAVO 26 pacientských organizací a několik pacientů se vzácným onemocněním, které zatím nemá žádné oficiální zastoupení. Celkově tak ČAVO zastupuje zájmy zhruba 2 500 nemocných se vzácným onemocněním.

O členství v asociaci může požádat každá pacientská organizace, která sdružuje nemocné se vzácným onemocněním nebo nemocný, jehož onemocnění nezastupuje žádná pomáhající organizace.

Nové členy schvalují statutární zástupci asociace.

Členství v asociaci je pro všechny členy bezplatné.

Pouze 6 organizací z celkových 26 našich členů má stálé zaměstnance. Ostatní pacientské organizace fungují jako dobrovolná sdružení, která založili a řídí sami nemocní nebo jejich blízcí. Je to dáno většinou právě malým výskytem těchto onemocnění v běžné populaci. Pro tyto organizace je velmi důležitá podpora zastřešující organizace a sdílení zkušeností s většími a již profesionálními organizacemi.

Valná hromada členů asociace

Jde o každoroční setkání, na které jsou zváni všichni členové asociace. V roce 2012 jsme valnou hromadu uspořádali dne 16.6. Zúčastnilo se jí 18 zástupců členských pacientských organizací.

Statutární zástupci informovali přítomné o činnosti asociace a o plánovaných aktivitách. Dále se konalo deklaratorní hlasování o podpoře statutárních zástupců asociace a byla odsouhlasena změna stanov. Na konci valné hromady proběhla volná debata mezi členy asociace a statutárními zástupci.

Seznam členských organizací ČAVO:

Angelman CZ, Asociace muskulárních dystrofiků, Atos, AVMinority,
DebRA ČR, Diagnóza Narkolepsie, Fragilní X, Klub nemocných cystickou fibrózou, Klub pacientů mnohočetný myelom, Kolpingova rodina Smečno, LYMFOM HELP, Sdružení META, Národní sdružení PKU a jiných DMP, Občanské sdružení Imunodeficitních pacientů HAE/AAE, Občanské sdružení METODĚJ, Občanské sdružení MYGRA-CZ, Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom, OS rodičů dětí a dospělých postižených Gaucherovou chorobou, PARENT PROJECT, Rett Community, Sdružení Diagnóza MDS, Sdružení pacientů s plicní hypertenzí, Společnost C-M-T, Společnost Parkinson, Společnost pro mukopolysacharidosu, Willík

Činnost České asociace pro vzácná onemocnění

Česká asociace pro vzácná onemocnění v roce 2012 fungovala jako dobrovolnická organizace. To znamená, že všichni její zástupci a spolupracovníci pro ni pracovali bez nároku na honorář. Naší cílem však je asociaci co nejdříve profesionalizovat a získat dostatek prostředků pro stálé zaměstnance, provoz a také pro aktivity, které budou naplňovat její poslání.

Zastupování pacientských organizací pro vzácná onemocnění

Zastupování zájmů pacientských organizací pro vzácná onemocnění a nemocných bez oficiálního zastoupení je hlavní činností a nejdůležitějším motivem, proč asociace vznikla.

Pochopili jsme, že pouze společně máme šanci nastartovat pozitivní změny oblasti sdružování nemocných, informovanosti laické a odborné veřejnosti, diagnostiky, léčby nebo sociálního začlenění nemocných se vzácným onemocněním.

Jak napsala naše odborná garantka MUDr. Kateřina Kubáčková podle přístupu státu a veřejnosti k nemocným se vzácným onemocněním se pozná skutečně fungující demokratická společnost.

Většina pacientských organizací pro vzácná onemocnění jsou malá sdružení, která fungují na dobrovolné bázi. Jejich zástupci jsou většinou sami nemocní nebo rodiče nemocných. Není tudíž v jejich možnostech hájit zájmy stejně nemocných na vyšší úrovni.

V průběhu května 2012 se proto zástupci asociace sešli s ministrem zdravotnictví MUDr. Leošem Hegerem, aby nově vzniklou asociaci představili. Během schůzky ministr souhlasil s tím, aby se ČAVO stalo členem Meziresortní a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění při MZd ČR.

Tato skupina sdružuje zástupce lékařů, zdravotních pojišťoven, MZd ČR, MPSV, Státního úřadu pro kontrolu léčiv a další. Jejím úkolem je tvořit národní akční plány v oblasti vzácných onemocnění pro Českou republiku a dále koordinovat jejich reálné naplňování.

Národní akční plány vycházejí z Národní strategie pro vzácná onemocnění na roky 2010 -2020, kterou v roce 2010 přijala česká vláda. Národní strategie určuje důležité oblasti v problematice vzácných onemocnění, na které je potřeba se zaměřit a rozvíjet je. Mezi tyto oblasti patří diagnostika vzácných onemocnění, jejich léčba, sociální problematika vzácných onemocnění, informovanost laické i odborné veřejnosti, sdružování pacientů se vzácnými nemocemi nebo mezinárodní spolupráce, výzkum, sběr dat či přeshraniční péče o nemocné.

Národní akční plány obsahují aktivity, kterými má dojít k pozitivnímu posunu v těchto oblastech.

Zástupci ČAVA se podíleli na vzniku národního akčního plánu pro roky 2012 až 2014 a budou přímo zodpovědní za aktivity v oblasti informovanosti veřejnosti o vzácných onemocněních a sdružování pacientů se vzácnými nemocemi. Na dalších aktivitách se budou spolupodílet či je budou připomínkovat.

Setkání pacientských organizací pro vzácná onemocnění

První setkání pacientských organizací

Dne 24.2.2012 jsme uspořádali historicky první setkání pacientských organizací pro vzácná onemocnění. Zúčastnilo se jej 23 pacientských organizací (celkem 53 osob). Setkání se konalo u příležitosti Dne pro vzácná onemocnění, které se dne 29.2.2012 připomínalo různými akcemi po celé Evropě.

Cílem setkání především bylo, aby se pacientské organizace vzájemně seznámily. Každá organizace se v krátkosti představila – jaké zastupuje onemocnění, důvody vzniku organizace, její aktivity, úspěchy ale i starosti.

Během setkání se také pracovalo ve skupinách, kde se debatovalo o tom, co by mělo být předmětem činnosti nově vznikající asociace a jakou prioritu by tyto činnosti měly mít.

Čestným hostem setkání byla MUDr. Kateřina Kubáčková, která vystoupila s přednáškou Uvedení do problematiky vzácných onemocnění ČR a v evropském kontextu.

Markéta Lhotáková (současná předsedkyně asociace) představila tzv. Společné prohlášení pacientských organizací. Prohlášení poukazuje na oblasti a témata, která jsou z pohledu pacientů nejdůležitější a měla by být zohledněna při další práci na národních plánech pro vzácná onemocnění i při tvorbě národní legislativy v oblasti vzácných onemocnění.

Přítomné organizace podpořily Společné prohlášení svým podpisem.

Společné prohlášení pacientských organizací

Obsahuje témata, která jsou z pohledu pacientů nejdůležitější.

1. vymezení **specifické kategorie** vzácných onemocnění v české legislativě
2. **standardizace léčebných postupů** pro jednotlivé diagnózy v souladu s doporučenými evropskými standardy
3. usnadnění přístupu pacientů k **novým lékům a léčebným postupům**
4. rozvoj **diagnostiky** tak, aby co nejméně pacientů zůstávalo bez správné diagnózy
5. legislativní zakotvení zvláštního režimu **orphan drugs**
6. zakotvení statusu **specializovaných léčebných center** a rozvoj sítě těchto center (pro některé nemoci dosud neexistuje odpovídající pracoviště)
7. zohlednění specifik vzácných onemocnění v oblasti **sociální politiky** ve vazbě na jednotlivé diagnózy
8. stanovení **pevného časového harmonogramu** uskutečňování jednotlivých cílů v rámci národního plánu, který bude naplňovat národní strategii vyhlášenou vládou v roce 2010
9. posílení **přeshraniční spolupráce** při léčbě a výzkumu

Druhé setkání pacientských organizací

Druhé setkání pacientských organizací se konalo dne 16.6.2012. První část programu byla veřejně přístupná všem organizacím nebo nemocným se vzácným onemocněním. Setkání se zúčastnilo 18 pacientských organizací (celkem 26 osob).

MUDr. Kateřina Kubáčková, která se stala naším odborným garantem, informovala přítomné o aktuálním vývoji v oblasti vzácných onemocnění. Se svou přednáškou vystoupil také náš druhý odborný garant prof. Milan Macek.

MUDr. Marek Turnovec seznámil účastníky s mezinárodní webovou databází Orphanet, kde lze najít souhrnné informace o vzácných onemocněních, jejich léčbě, klinických studiích, léčebných centrech, pacientských organizacích atd.

Během setkání se členské organizace ČAVO rozdělily do dvou pracovních skupin, které budou mít na starosti naplňování dvou priorit asociace – více viz Pracovní skupiny České asociace pro vzácná onemocnění.

Druhou částí programu byla první valná hromada členů asociace – více viz Valná hromada členů asociace.

Třetí setkání pacientských organizací

Třetí setkání se netradičně konalo v budově Poslanecké sněmovny, a to dne 21.11.2012.

Předsedkyně Markéta Lhotáková seznámila přítomné s činností asociace v roce 2012. Mluvila i o práci v Meziresortní a mezioborové pracovní skupině pro vzácná onemocnění při Ministerstvu zdravotnictví.

Kromě toho představila krátký dokument o vzácných onemocněních, který ČAVO nechalo natočit a bude sloužit ke zvyšování informovanosti o této problematice.

Vedoucí pracovních skupin Priority a Sherlock informovali o práci ve skupinách.

S přednáškou na téma dědičné metabolické poruchy a novorozenecký screening vystoupil Prof. MUDr. Viktor Kožich.

Pracovní skupiny České asociace pro vzácná onemocnění

Během druhého setkání pacientských organizací pro vzácná onemocnění v červnu 2012 jsme členské organizace rozdělili do dvou pracovních skupin.

První skupina s názvem Sherlock má na starosti vyhledávání pacientských organizací pro vzácná onemocnění a jejich aktivní oslovování s návrhem stát se členem ČAVO. Tato skupina spolupracuje s MUDr. Markem Turnovcem, který vede českou verzi webové databáze Orphanet. Orphanet je unikátní mezinárodní databází, která obsahuje informace o vzácných onemocněních. Jsou zde popisy jednotlivých onemocnění, kontakty na evropské pacientské organizace, evropská zdravotnická centra atd.

Druhá pracovní skupina s názvem Priority sestavila dotazníky, které mají mapovat aktuální potřeby pacientských organizací a jejích členů (tedy samotných nemocných). Výsledky dotazníkového šetření budou sloužit pro naši další činnost – zejména na poli prosazování zájmů pacientských organizací.

Mezinárodní spolupráce

Učit se z příkladu jiných zastřešujících organizací je podle nás skvělou možností jak posouvat naši další činnost.

Z toho důvodu jsme se stali v roce 2012 členem Eurordisu. Jde o evropskou společnost, která sdružuje nejen evropské zastřešující organizace pro vzácná onemocnění, jako jsme my, ale i samotné pacientské organizace pro různá vzácná onemocnění.

Na Evropské konferenci o vzácných onemocněních a lécích pro vzácná onemocnění, kterou v květnu 2012 pořádal Eurordis, jsme byli pozváni na seminář, kde jsme měli možnost se blíže seznámit s programem Europlan. Tento program nabízí jednotlivým národním asociacím nástroje a návod, jak postupovat při navazování kontaktů se všemi zúčastněnými stranami při tvorbě „národních plánů pro vzácná onemocnění“ tak, aby se pacientské organizace staly plnohodnotnými partnery při jejich utváření.

Odborná spolupráce

Již od samého vzniku ČAVA podporují jeho činnost i odborníci na vzácná onemocnění. Nabídku stát se odborným garantem asociace přijali onkoložka se specializací na vzácné nádory MUDr. Kateřina Kubáčková a genetik Prof. MUDr. Milan Macek ml, DrSc.

Oba jsou nejen velkými odborníky v oblasti diagnostiky a léčby vzácných onemocnění, ale také se angažují v odborných společnostech a dalších organizacích pro vzácná onemocnění.

Kromě odborné garance se MUDr. Kateřina Kubáčková účastní pracovních schůzek ČAVA a je společně s prof. Milanem Mackem informována o veškeré činnosti asociace.

Vážení přátelé a členové České asociace pro vzácná onemocnění,

chci Vám poslat několik slov. Nesmírně si vážím možnosti, které se mně dostalo, sdílet s vámi okamžiky společné práce, ale i seznamování se s Vašimi příběhy – s příběhy zklamání, bolesti, ale i naděje a výhry.

Je více než symbolické, že právě ve velikonoční čas, čas utrpení a bolesti, naděje, vítězství a lásky se zrodila takováto občanská iniciativa, jejímž posláním je pozvednout vědomí o vzácných, opomíjených nemocích jedinců a celých rodin, kteří jako všichni ostatní jsou hodnotnými, právoplatnými členy naší společnosti a jako takovým by jim měla patřit stejná pozornost, léčba i péče.

Pacientským organizacím v naší společnosti chybí patřičná síla a pozornost okolní společnosti, jako je to běžné v ostatním vyspělém světě. Právě péče o jedince s neobvyklými, vzácnými onemocněními je jednou z vizitek skutečné vyspělosti demokratické společnosti. Je důležité, aby váš hlas byl slyšen a vyslyšen. Per aspera ad astra!

MUDr. Kateřina Kubáčková,
Odborný garant ČAVO

Informační činnost ČAVO

Účast na seminářích a dalších akcích

Zasedání podvýboru pro zdravotnictví

Zástupci naší asociace se 12. 7. 2012 zúčastnili schůze Podvýboru pro oblast zdravotní péče, vzdělávání a prevenci Výboru pro zdravotnictví Poslanecké sněmovny Parlamentu ČR. Součástí této schůze byl seminář na téma "Vzácná onemocnění", v jehož průběhu vystoupili před poslanci odborníci na problematiku vzácných onemocnění prof. MUDr. Milan Macek, DrSc., MUDr. Kateřina Kubáčková i zástupci ministerstva zdravotnictví. Naši asociaci představila Ing.

Markéta Lhotáková, Ph.D., předsedkyně ČAVO, a svým osobním příběhem o devítileté cestě ke správné diagnóze vzácného onemocnění u vlastních dětí přispěla Mgr. Pavlína Radová, místopředsedkyně Asociace pacientů s Tourettovým syndromem.

Seminář Gregor Johann Mendel, genetik i augustinián

V rámci oslav 190. výročí narození genetika Gregora Johanna Mendela se 22. 5. 2012 konal v Poslanecké sněmovně ČR seminář „Vzácná onemocnění – Sami vzácní, spolu silní“. Záštitu nad seminářem převzali doc. MUDr. Leoš Heger, CSc., ministr zdravotnictví, a Jan Husák, poslanec PČR.

Na semináři vystoupili se svými příspěvky prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc., MUDr. Kateřina Kubáčková a další odborníci na vzácné nemoci, kteří s námi dlouhodobě spolupracují.

Svou prezentací o České asociaci pro vzácná onemocnění přispěla naše místopředsedkyně Bc. Anna Arellanesová.

Na semináři se představily i některé pacientské organizace – za fenylketonurii a další metabolické poruchy Národní sdružení PKU a jiných DMP, za cystickou fibrózu Klub nemocných cystickou fibrózou a za nemoc motýlích křídel epidermolysis bullosa congenita DebRA ČR.

Seminář o efektivní alokaci zdrojů ve zdravotnictví

Velvyslankyně Švédska Annika Jagander a ministr zdravotnictví Leoš Heger otevřeli konferenci o efektivitě ve zdravotnictví, která se konala na Švédském velvyslanectví 26. 4. 2012.

Během celodenního programu vystoupili s příspěvky jak odborníci ze Švédska, tak z České republiky. Tématem bylo zdravotní pojištění, úhrady péče, alokace zdrojů i DRG.

Odpolední blok byl věnován specifické problematice vzácných onemocnění z ekonomického pohledu. Vystoupila MUDr. Kateřina Kubáčková, zástupkyně ČR v komisi expertů EU pro vzácná onemocnění, MUDr. Pavel Vepřek, poradce ministra zdravotnictví, Mgr. Filip Vrubel, ředitel odboru farmacie na MZd ČR, i MUDr. Miluše Havlová z VZP. Diskuse o problematice se účastnila za ČAVO i předsedkyně Markéta Lhotáková.

Odborný seminář na téma „Vzácná onemocnění“ v Parlamentu ČR

Tento odborný seminář, který se konal na půdě Parlamentu pod záštitou poslankyň MUDr. Patricie Kotalíkové a MUDr. Jitky Chalánkové, přilákal více než 160 účastníků. Ti si vyslechli příspěvky dvanácti mluvčích.

Některé z těchto příspěvků byly vynikající, některé ukázaly, že třeba v oblasti sociálních věcí nebude lehká práce. Celá akce však měla jeden nesporně pozitivní efekt. Dostala téma vzácných onemocnění do povědomí všech účastníků, což je jeden z cílů činnosti asociace pro vzácná onemocnění.

Vydávání newsletterů

V roce 2012 vydalo ČAVO dva newslettery s články o své činnosti a také o problematice vzácných onemocnění. Newslettery zasíláme svým členům a chceme v této činnosti i nadále pokračovat.

Webové stránky vzacna-onemocneni.cz

Na začátku činnosti asociace jsme uvažovali o zakoupení webové domény cavo.cz. To se bohužel ukázalo jako neprůchodné, protože tato doména již byla obsazena. Z toho důvodu jsme přijali nabídku Sdružení META, která asociaci spoluzakládala, na převod jejich domény vzacna-onemocneni.cz. Na této adrese v roce 2013 vybudujeme stránky, které budou informovat nejen o naší činnosti, ale souhrnně o problematice vzácných onemocnění. Budou mít i svou uzavřenou část, kde budou moci komunikovat naše členské organizace mezi sebou a sdílet zde své zkušenosti.

Poděkování dárcům a spolupracovníkům

Děkujeme všem dárcům a spolupracovníkům, kteří podpořili naši činnost.

Deloitte BPO a.s.
EMC group s.r.o.
Genzyme s.r.o.
Klub nemocných cystickou fibrózou o. s.
Novartis s.r.o.
Shire s.r.o.

Ekonomická část zprávy o činnosti

Přehled nákladů a výnosů za rok 2012

Náklady

Ostatní služby		**209 980,00**
z toho:	ochranná známka	10 000,00
	výroba dokumentárního filmu	199 980,00
Mzdové náklady		**20 000,00**
z toho:	dohoda o provedení práce	20 000,00
Kurzové ztráty		**16,75**
Bankovní poplatky		**1 145,60**
Poskytnuté členské příspěvky		**620,00**
z toho:	členství Eurordis	620,00
Náklady celkem		**231 762,35**

Výnosy

Pořádání konference, vytvoření databáze členů	**35 895,00**
Úroky	**47,14**
Vratky bankovních poplatků	**225,00**
Bankovní poplatky	**1 145,60**
Přijaté příspěvky (dary)	**303 250,00**
Výnosy celkem	**339 417,14**
Hospodářský výsledek za rok 2012	**107 654,79**

Kompletní seznam členů asociace

V tabulce jsou uvedeny všechny členské organizace České asociace pro vzácná onemocnění k 31.12.2012.

Název organizace	Onemocnění	Webové stránky
Angelman CZ, občanské sdružení	angelman syndrom	www.angelman.cz
Asociace muskulárních dystrofiků	svalová dystrofie	www.amd-mda.cz
Atos	tourettův syndrom	www.atos-os.cz
AVMinority	arteriovenózní malformace hlavy a krku	www.avminority.cz
DebRA ČR	epidermolysis bullosa congenita	www.debra-cz.org
Diagnóza Narkolepsie	narkolepsie	www.diagnozanarkolepsie.cz
Fragilní X	syndrom fragilního x chromosomu	www.fragilnix.cz
Klub nemocných cystickou fibrózou	cystická fibróza	www.cfklub.cz
Klub pacientů mnohočetný myelom	mnohočetný myelom	www.mnohocetnymyelom.cz
Kolpingova rodina Smečno	spinální muskulární atrofie	www.dumrodin.cz
LYMFOM HELP	skupina lymfomů	www.lymfomhelp.cz
META	gaucherova, pompeho, fabryho, niemann-pick choroba	www.sdruzenimeta.cz
Národní sdružení PKU a jiných DMP	fenylketonurie a jiná vzácná dědičná metabolická onemocnění	www.nspku.cz
Občanské sdružení Imunodeficitních pacientů HAE/AAE	hereditární angiodém	www.hae-imuno.cz
Občanské sdružení METODĚJ	metabolické vady	www.os-metodej.cz
Občanské sdružení MYGRA-CZ	myasthenia gravis	www.mygra.cz
Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom	prader-willi syndrom	www.prader-willi.cz
OS rodičů dětí a dospělých postižených Gaucherovou chorobou	gaucherova choroba	www.gaucherova-choroba.cz
PARENT PROJECT	svalová dystrofie DMD/BMD	www.parentproject.cz
Rett Community	rett syndrom	www.rett-cz.com
Sdružení Diagnóza MDS	myelodisplastický syndrom	www.sdruzeni-mds.cz
Sdružení pacientů s plicní hyperntenzí	plicní hypertenze	www.plicni-hypertenze.cz
Společnost C-M-T	charcot-marie-tooth	www.c-m-t.cz
Společnost Parkinson	familiarní parkinsonská demence	www.spolecnost-parkinson.cz
Společnost pro mukopolysacharidosu	dědičná metabolická onemocnění	www.mukopoly.cz
Willík	williamsův syndrom	http://willik.tym.cz

Jméno: Kateřina, Věk: 35 let, Místopředsedkyně ČAVO

Onemocnění: Gaucherova choroba - V lidském těle chybí enzym, který je odpovědný za štěpení jedné ze složek buněčných membrán. Tuto látku, sloučeninu tuku a cukru, která není rozštěpena, neumí organismus zpracovat, a proto se hromadí v buňkách, což poprvé popsal Phillipe Gaucher (odtud název nemoci).

Jako malá jsme trpěla častými bolestmi břicha, modřinami, krvácením z nosu nebo problémy s močovými cestami. Podle lékařů byla na vině pouze chudokrevnost.

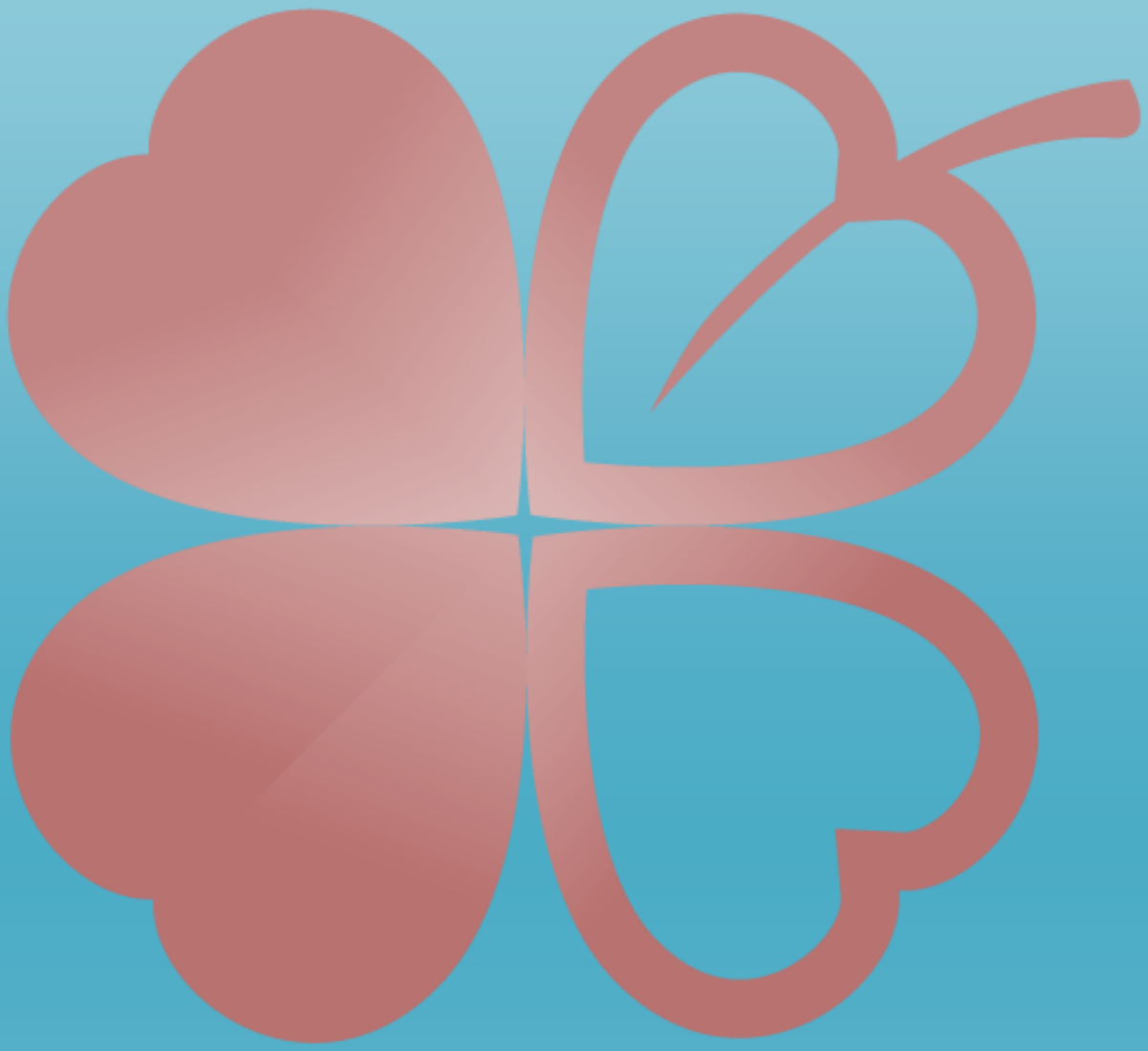
Změna nastala v patnácti. Byla jsem hubená a měla jsem obrovské břicho. Vypadala jsem jako těhotná. Taťka na to upozornil lékaře. Přišlo se na to, že mám zvětšenou slezinu a játra. První diagnóza byla leukémie. Alespoň všechny příznaky tomu tenkrát směřovaly. Byly to hrozné dny, pořád po nemocnicích.

Nakonec mi byla diagnostikována Gaucherova choroba. Účinná léčba neexistovala. Pouze mě sledovali a každého půl roku se z vyšetření zjistilo, že se můj stav zhoršil.

Až na dospělém oddělení mi natvrdo řekli, že tu za půl roku nemusím být, pokud mi nevezmou slezinu nebo pokud se nedostanu k podpůrné léčbě. Tu však pojišťovny nehradily. Byl to pro mě šok. Nakonec jsem byla přijata do nemocnice na odebrání sleziny. Naštěstí byl schválen podpůrný lék a pojišťovny ho začaly hradit. To byla pro mě ta největší úleva.

Dostávám infuze s chybějícím enzymem každých 14 dní. Moje nemoc není vyléčitelná ale léčitelná. Moje tělo se dalo dohromady a dnes jsem mámou dvou kluků.

Mým koníčkem je vytrvalostní běh nebo triatlon. Proto jsem se rozhodla běžet na Pražském mezinárodním maratonu. Neběžela jsem jen za sebe. Chtěla jsem upozornit na nás, kteří svůj život žijeme se vzácným onemocněním.



Adresa a další kontakty na Českou asociaci pro vzácná onemocnění:

Česká asociace pro vzácná onemocnění
Kudrnova 22/95
150 06 Praha 5
mobil: + 420 774 151 290
e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz
www.vzacna-onemocneni.cz
IČ: 22 74 82 70
Bankovní spojení: Česká spořitelna, Vítězné nám. 9, Praha 6, č.ú. 2830972369/0800