VÝROČNÍ ZPRÁVA

ZA ROK 2021

česká asociace pro vzácná onemocnění

WWW.VZACNA-ONEMOCNENI.CZ

OBSAH

Slovo úvodem 04

O ČAVO 05

Seznam členů 07

Činnost v roce 2021 10

Ekonomické údaje 20

Podporují nás 22

Lidé v ČAVO 23

Vendelín,
Fanynka a Kačenka

SLOVO ÚVODEM

Vážení přátelé, kolegové a podporovatelé,

ČAVO v roce 2021 pokračovalo statečně ve svých aktivitách, které se z větší části posunuly do virtuálního prostředí. Již druhým rokem v tomto modu jsme ochuzeni o osobní setkávání a jednání naživo, jakkoliv výhodné online prostředí často spatřujeme. Bezpečí a zdraví má ale přednost, a tak jsme naše aktivity přizpůsobili a pokračovali v naší práci.

Dlouhodobý projekt vzdělávání budoucích lékařů tuto dobu přežil v online podobě, což velmi oceňujeme a děkujeme našim odborníkům a zástupcům pacientských organizací za vynaložené úsilí. Naše help linka nepřetržitě poskytovala poradenství, v této době se ukázala být zvlášť potřebnou a počty dotazů opět narostly.

Den vzácných onemocnění osvítil Prahu a jiná města a ve virtuálním prostředí probíhaly akce na zvýšení povědomí o naší problematice. I to jsme všichni důstojně zvládli.

Hlavním milníkem bylo však vyvrcholení naší pacientské advokacie při prosazování schválení novely zákona č. 48/1997 o veřejném zdravotním pojištění, která obsahovala návrh nového postupu schvalování úhrady léků na vzácná onemocnění, s unikátním zapojením pacientů a odborníků. Naše snahy vyvrcholily jednomyslným schválením této novely 14. září 2021, téměř těsně před volbami do Parlamentu. Příští rok nám teprve ukáže, jak bude fungovat praxe.

Dalším důležitým milníkem bylo odsouhlasení Evropské komise o rozšíření zapojení do Evropských sítí pro vzácná onemocnění prostřednictvím dalších českých pracovišť pro vzácná onemocnění ze 17 na 22 ERNů. Nově vzniklá Národní síť vysoce specializovaných center pro vzácná onemocnění, jež nyní zapojuje celkem 54 pracovišť v rámci 8 poskytovatelů zdravotní péče byla také zakotvena v zákoně č. 372/2011 Sb. o zdravotních službách, s účinností od roku 2022.

Tyto dvě systémové změny znamenají pro naši komunitu mnoho a představují další stavební kameny pro vytváření kvalitního systému péče o vzácné pacienty u nás.

S vizí prosazení problematiky vzácných onemocnění jako priority nadcházejícího českého předsednictví jsme již v tomto roce podnikali potřebné kroky na ministerstvu zdravotnictví ve spolupráci se zastřešující pacientskou organizací Eurordis.

Náš průzkum o úrovni povědomí o vzácných onemocněních zveřejněný na počátku roku 2021 ukázal, že se opět o něco zlepšilo povědomí u laické i odborné veřejnosti v oblasti vzácných onemocnění. Znamená to tedy pro nás, že naše snažení má požadovaný efekt.

Naše práce je nerozlučně propojena s našimi odborníky na vzácná onemocnění, kteří nám poskytují velkou podporu. Jsme jim za to velmi vděčni. Pomáhají nám uskutečňovat naše poslání. Bez nich by to nebylo možné!

Děkujeme i všem podporovatelům a sponzorům, kteří nám naši práci umožňují realizovat podle našich představ.

Ráda bych zde i poděkovala kolegům v ČAVO za skvělou spolupráci, za podporu a vzájemnou důvěru. Bez jejich osobního nasazení bychom nebyli tam, kde nyní jsme.

Děkuji Vám všem a přeji, abychom ten následující rok zvládli společně co nejlépe.

Za tým ČAVO Anna Arellanesová, předsedkyně

O ČAVO

POSLÁNÍ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ (ČAVO)

Našim posláním je sdružovat organizace pacientů se vzácným onemocněním i jednotlivé pacienty, zastupovat je a prosazovat jejich zájmy a posilovat povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli neziskových, státních i mezinárodních institucí i veřejností.

ČINNOST A ROLE ČAVO PŘI PLNĚNÍ POSLÁNÍ

- posilovat povědomí veřejnosti, představitelů neziskových, státních i mezinárodních institucí o problematice vzácných onemocnění
- podporovat svou činností organizace pacientů se vzácným onemocněním, prosazovat zájmy pacientů se vzácným onemocněním
- zlepšovat přístup k informacím, diagnostice, léčbě i dalším zdravotním službám pro pacienty se vzácným onemocněním
- podporovat vědecký i klinický výzkum v oblasti vzácných onemocnění, zlepšovat kvalitu života pacientů se vzácným onemocněním skrze vzdělávání a další formy podpory
- zastupovat zájmy pacientů se vzácným onemocněním za ČR na mezinárodní úrovni

STRATEGIE ČAVO: ŽÁDNÝ PACIENT NESMÍ ZŮSTAT OPOMENUT

Jedním z hlavních cílů naší dlouhodobé strategie je zajistit, aby žádný vzácný pacient nezůstal opomenut. Chceme nastavit takový systém, aby se každý pacient se vzácným onemocněním dostal ke správné diagnóze, péči a dostupné léčbě. To v současné době bohužel zatím není samozřejmé. Ale pracujeme na tom postupně. V roce 2021 se nám podařilo prosadit některé systémové kroky, které budou mít velký význam v dostupnosti péče i léčby pro pacienty se vzácným onemocněním.

Pro naši činnost jsme si vytyčili čtyři hlavní strategické pilíře, na kterých naše činnost stojí a které rozvíjíme. To nám umožňuje v ročních periodách postupně realizovat jednotlivé projekty a cíle.

ČLENSTVÍ V ČAVO

ČAVO sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními a jednotlivé pacienty bez vlastní organizace. Ke 31. 12. 2021 měla 42 členských organizací a dalších 111 individuálních členů, kteří celkem zastupovali 94 vzácných diagnóz.

Onemocnění je považováno za vzácné, pokud postihuje méně než pět z deseti tisíc obyvatel.

Členem ČAVO se může stát pacientská organizace, která sdružuje a zastupuje zájmy pacientů se vzácným onemocněním nebo jejich rodiny. Členem se může stát i jednotlivec se vzácným onemocněním, pokud pro jeho onemocnění neexistuje pacientská organizace. O přijetí rozhoduje Rada ČAVO hlasováním. Členství je bezplatné. Přihlášku lze stáhnout na webu na **www.vzacna-onemocneni.cz** v sekci O nás/Členství v ČAVO.

ZÁKLADNÍ PILÍŘE STRATEGIE ČAVO

Pilíř 1 – Participace na tvorbě zdravotní politiky

Snahou ČAVO je podílet se na tvorbě zdravotní politiky, na vzniku i naplňování strategických dokumentů, na úpravě a tvorbě legislativy v zájmu zkvalitnění péče a léčby o pacienty se vzácným onemocněním. Aktivně se účastníme v Pacientské radě i pracovních skupinách ministerstva zdravotnictví, ministerstva práce a sociálních věcí, prosazujeme podněty našich členů a aplikujeme zkušenosti a doporučení organizace EURORIDS do našich podmínek. Naším cílem je zajistit nastavení a legislativní zakotvení ucelené péče a přístupu k léčbě pro všechny pacienty se vzácnými onemocněními a také vytvoření a rozvoj národní sítě specializovaných pracovišť, kde bude poskytována a koordinovaná ucelená péče všem těmto pacientům včetně těch, jejichž diagnóza je velmi vzácná nebo ani není pojmenována.

Pilíř 2 - Servis pro pacienty

ČAVO poskytuje služby určené pacientům. Provozuje a usiluje o další rozvoj help linky, rozvoj projektu včasná diagnostika vzácných onemocnění, zajišťuje koordinační služby a poradenství pro členy, usiluje o další rozvoj spolupráce a vzájemné komunikace mezi našimi členy, rozvoj edukativních projektů (např. vzacni.cz). ČAVO také podporuje vznik nových pacientských organizací a poskytuje podporu pro začínající spolky zaměřené na jednotlivé vzácné diagnózy.

Pilíř 3 - Vzdělávání

Aktivity ČAVO v této oblasti jsou zaměřené na vzdělávání odborné veřejnosti (mediků, odborného personálu i lékařů) a vzdělávání pacientů. Důležitou roli má a bude mít nadále zvyšování povědomí o vzácných onemocněních, ale též o přínosech inovativní léčby a vlivu péče a léčby na kvalitu života pacientů. ČAVO se podílí nebo realizuje semináře, přednášky, vytváří odborné materiály, realizuje osvětové aktivity a cílené kampaně pro veřejnost. Naším dlouhodobým cílem je pak ustanovit speciální edukační centrum zaměřené na VO.

Pilíř 4 - Výzkum a inovace

Vzhledem k charakteru většiny vzácných onemocnění je zlepšování situace pacientů vždy spojeno s inovacemi, výzkumem a novými poznatky. Usilujeme o to, abychom dosáhli většího vlivu na výzkum, realizaci klinických studií a aktivity, které umožní zapojení našich pacientů. Snažíme se také realizovat specificky zaměřené průzkumy a systematicky mapovat potřeby pacientů se vzácnými onemocněními.

SEZNAM ČLENŮ

k 31. 12. 2021

PACIENTSKÉ ORGANIZACE

- ALSA, z.s.
- ANGELMAN CZ, spolek
- Asociace genové terapie, z.s.
- Asociace muskulárních dystrofiků v ČR, z.s.
- Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR, z.s., klub Be Treacher-Collins
- ATOS, z.s.
- AVminority, z.s.
- DEBRA ČR, z.ú.
- Diagnóza MDS
- Diagnóza FH, z.s.
- DIAGNÓZA NARKOLEPSIE z.s.
- Dystonie-rodina spolu, z.s.
- Ehlers – Danlosův syndrom a syndrom hypermobility, z.s.
- HAE Junior z.s.
- Klub nemocných cystickou fibrózou, z.s.
- Klub pacientů mnohočetný myelom, z.s.
- KOLPINGOVA RODINA SMEČNO
- Kongenévus CZ-SK, z.s.
- LYMFOM HELP, z.s.
- META-spolek pacientů se střádavými onemocněními, z.s.
- METODĚJ z.s.
- MYGRA-CZ, z.s.
- Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s.
- NEFROHEMA, o.p.s.
- Občanské sdružení Imunodeficitních pacientů HAE /AAE
- Občanské sdružení rodičů dětí a dospělých postižených Gaucherovou chorobou
- Paleček-společnost lidí malého vzrůstu
- PARENT PROJECT, z.s.
- PRADER-WILLI, z.s.
- Rett Community, z.s.
- Revma Liga Česká republika, z.s.
- Sdružení pacientů s plicní hypertenzí z.s.
- SMÁci, z.s.
- Společnost C-M-T, z.s.
- Společnost pro mukopolysacharidosu, z.s.
- Společnost Parkinson, z.s.
- Spolek Ichtyóza, spolek
- Spolek pro Atypické parkinsonské syndromy (APS). z.s.
- Spolek pro podporu lidí s Rubinstein-Taybi syndromem, z. s
- Tarlovova cysta, z.s.
- Willík-spolek pro Williamsův syndrom, z.s.
- Život bez střeva, z.s.

ČLENOVÉ BEZ ORGANIZACE ZASTUPUJÍCÍ NÁSLEDUJÍCÍ DIAGNÓZY

- Adrenoleukodystrofie (ALD)
- Agamaglobulinémie
- Aicardi-Goutiéres syndrom
- Alportův syndrom
- ALS
- Alströmův syndrom
- Amyloidóza
- AHUS
- Atypický HUS (aHUS)
- Arnold-Chiari malformace
- Arteriovenózní malformace hlavy a krku (AVM)
- Atrézie jícnu
- ATTRV122I amyloidóza (Transthyretin-vázaná familiární amyloidní kardiomyopatie); ATTR-CM
- Autoimunitní polyendokrinní (polyglandulární) syndrom
- Barthův syndrom
- Bartterův syndrom-typ 1
- Castlemanova choroba
- Centronuclear myopathy
- CIDP-chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie
- Crouzonův syndrom
- DDX3X
- Desmin storage myopathy
- Diabetes insipidus, nefrogenní forma
- Dysautonomie; IST; POTS
- Dystonie
- Dystonia muscularum deformans
- Ektopie čoček a zornic oboustranně, ADAMTSL4
- Familiární fokální epilepsie s varibialními ložisky
- Familiární středomořská horečka
- Familiární parkinsonská demence
- FAP
- Fenylketonurie a jiná vzácná dědič.metabolic.onemoc.
- Fibrózní dysplázie
- Fraserův syndrom
- Genetická vada SETD5
- Genetické metabolické mitochondriální onemocnění
- Hereditární spastická paraparéza (HSP)
- Homozygotní forma familiární hypercholesterolémie
- HSCR (MSCR)
- Hyperimunoglobulinemie D s periodickou horečkou / Deficit mevalonátkinázy
- Hypofosfatemická rachitida (X – vázaná hypofosfatemická křivice)
- Charcot-marie-tooth choroba
- Chromozomová aberace
- Christiansonův-Fourieho syndrom, SLC9A6CRMO (chronická rekurentní multifokální ostemyelitída), Chiariho malformace I.typu
- Invertovaná duplikace s delecí v oblasti krátkého raménka chromozomu 8
- Klippelův-Trenaunayův syndrom
- Kongenitální svalová dystrofie
- Luis Bar Syndrom, resp. Ataxia teleagniectasia
- Systémový lupus
- Lambert-Eaton myasthenic syndrom
- Loeys-Dietz syndrom
- Lymfangiom
- Lymfangioleiomyomatóza
- Marfanův syndrom
- Mayer-Rokitansky-Kustner-Hauseruv syndrom
- McCune-Albright syndrome
- Metafyzární Chondrodysplázie typu Jansen – vzácné onemocnění kostí
- Mikrocefalické primordiální trpaslictví, Alazamiho typ
- Moebiův syndrom
- Neurčená epileptická encefalopatie s časným nástupem (neurčená EOEE)
- Neurofibromatóza
- Neurofibromatosa 2 typu
- Neurofibromatóza NF1 (Recklinhausenova choroba)
- Parciální delece dlouhého raménka chromozomu 4 (4Q34,1-Q35,2)
- Parra-Romberg Syndrome
- Peutz-Jeghersův syndrom
- Phelan McDermid Syndrom
- Primární biliární cirhóza / cholangitida
- Primární ciliární dyskineze
- Relabující polychondritida (Relapsing Polychondritis)
- Refsumova nemoc
- Sarkoidóza II. stupně
- Sjorgrenův syndrom
- Spinocerebellární ataxie 21
- Spondyloepifyzární dysplazie – vrozená
- Sticklerův sydrom
- Suspektní mitochodriální myopatie
- Syndrom fragilního X chromozomu
- Syndrom dlouhého QT intervalu
- Syndrom Ellis van Creveld
- Syndrom fragilního X chromozomu
- Syndrom Joubertové
- Syndrom KAT6A
- Syndrom Syngap 1
- Syndrom vrozených vad mozku, muskuloskeletálních abnormalit, faciálního dysmorfismu a intelektové nedostatečnosti (ZTTK syndrom)
- Syndrom zahrnující megacystis, mikrokolon a hypoperistaltiku střev (MMIHS, Berdonův syndrom)
- Syringomyelie
- Tetrasomie X chromozomu
- Tetrasomie 18p
- Trombotická trombocytopenická purpura
- Vitamino rezistentní rachitída
- Wilsonova nemoc

Zakladatelé Asociace genové terapie, z.s. Lenka a Rado se synem Oliverem

ČINNOST V ROCE 2021

I. AKTIVITY A PROJEKTY ČAVO V ROCE 2021

VZDĚLÁVÁNÍ STUDENTŮ O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH NA ŠKOLÁCH

Vzdělávání mediků ve spolupráci s 2. lékařskou fakultou UK a FN Motol probíhalo v obou semestrech roku 2021. Výuka pokračovala stále distančně přes aplikaci Zoom. Podařilo se nám realizovat 26 seminářů. Ohlasy na všechny semináře byly velmi pozitivní. Všem zúčastněným děkujeme za aktivní a kreativní spolupráci.

Představené diagnózy za rok 2021	Počet přednášek
Svalová dystrofie DMD/BMD	5
Kabuki syndrom	5
Williamsův syndrom	4
SMA	3
Vzácná forma autismu	7
Joubertův syndrom	1
Sticklerův syndrom	1
Celkem přednášek	26
Celkem diagnóz	7

HELP LINKA

Ve spolupráci s Národním koordinačním centrem pro vzácná onemocnění (NKCVO) při Ústavu biologie a lékařské genetiky ve FN Motol jsme i v roce 2021 provozovali naší help linku (help@vzacna-onemocneni.cz). Služba je určena jak pacientům, tak i lékařům prvního kontaktu. Obracejí se na nás lidé, kteří nemohou dojít ke správné diagnóze, pacienti hledající odpovídající péči, ale též pacienti, kteří chtějí navázat kontakt s lidmi se stejnou diagnózou.

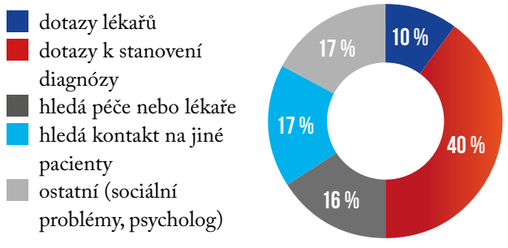
Naším záměrem je provázet pacienty, kteří nás kontaktovali prostřednictvím help linky, i po vyřešení jejich prvotní potřeby. Usilujeme o to, aby jim byla stanovena správná diagnóza a následně pomáháme zajistit odpovídající péči.

V roce 2021 jsme prostřednictvím help linky vyřešili 125 dotazů týkajících se vzácných onemocnění a dále 67 prostřednictvím telefonního poradenství Celkem jsme tedy zaznamenali 192 dotazů.

Koordinátorka je za několik let praxe velmi zkušená, prošla řadou kurzů krizové intervence, a tak již je schopna řešit řadu dotazů napřímo. Ty nyní ve statistice označujeme jako běžné (kdy není třeba dotaz konzultovat s odborníky). Většina dotazů je však hlubšího charakteru a vyžaduje konzultace s lékaři (odborný tým 10 expertů) a též vyžaduje udržovat komunikaci s dotazovaným několik týdnů. Dotazy podle charakteru řadíme do skupin. V roce 2021 se na nás obracelo nejvíce dotazatelů o pomoc se stanovením diagnózy (40 %).

Typ dotazu na help-lince (v %) v roce 2021

Statistika help-linky	
Odborný tým	125
Běžné	67
Celkem	192



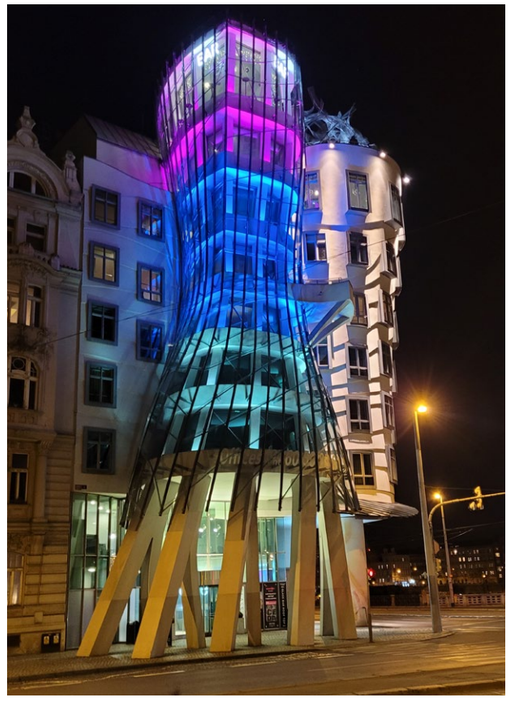
DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ 28. 2. 2021

Tento rok jsme slavili Den vzácných onemocnění 28. února. Realizovali jsme komunikační kampaň a rovněž naši členové se svými aktivitami významně zapojili do zvyšování povědomí o vzácných onemocněních.

Smyslem této akce je ukázat široké veřejnosti i těm, kdo se podílejí na rozhodování o otázkách zdravotní a sociální péče, co vzácná onemocnění jsou a co znamenají pro život pacientů.

Tuto akci koordinuje na mezinárodní úrovni EURORDIS. V jednotlivých zemích se na ní podílejí pacientská sdružení i jejich národní zastřešující asociace.

V roce 2021 jsme se přidali k plánovanému celosvětovému osvětlení významných budov na podporu Dne vzácných onemocnění. Podařilo se nám rozsvítit v Praze Tančící dům, Petřínskou rozhlednu, Ministerstvo zdravotnictví a budovu FEL ČVUT u Vítězného náměstí. Lidé vyjadřovali podporu svými fotografiemi a sdílením nasvícených budov na sociálních sítích.



INFORMAČNÍ KAMPAŇ „SPOLEČNĚ ZA LEPŠÍ PÉČI“

Letošní kampaní ke Dni vzácných onemocnění jsme chtěli upozornit na problematiku přístupu pacientů se vzácným onemocněním k péči a léčbě. Kampaň vycházela z materiálů připravených organizací EURORDIS, ale pro naše podmínky jsme ji uzpůsobili. Na Den vzácných onemocnění jsme též vydali speciál Zpravodaje ČAVO a realizovali obsáhlou PR komunikační kampaň. Cílem kampaně bylo podpořit naše dlouholeté snahy o vytvoření národní sítě center pro vzácná onemocnění, zlepšit přístup pacientů se vzácným onemocněním k péči a léčbě.

Náš slogan v roce 2021 byl:

SPOLEČNĚ ZA LEPŠÍ PÉČI!

Základní sdělení kampaně:

- Lidí, kteří žijí s nějakým vzácným onemocněními je v populaci více než 5 %
- V České republice odhadujeme počet pacientů na 500 tisíc, v Evropě 30 milionů a celosvětově až 300 miliónů
- Vzácní pacienti potřebují
  - Znát správnou diagnózu včas
  - Mít přístup k ucelené péči a léčbě
- Proto je zapotřebí, aby vznikla síť vysoce specializovaných center pro vzácná onemocnění, která bude aktivně spolupracovat se zahraničními centry v rámci Evropských referenčních sítí

Informační kampaň byla úspěšná, a to i díky zapojení provozovatelů významných budov osvětlením fasád v barvách růžové, světle modré a světle zelené, v barvách tohoto dne. Poděkování si zaslouží také všichni ti, kdo svoji podporu vyjádřili přes sociální sítě sdílením svých fotografií.

PROJEKT VZACNI.CZ

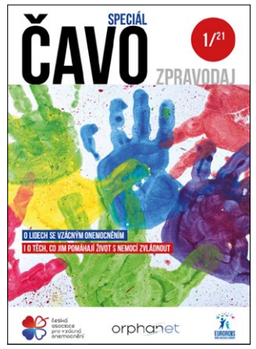
Projekt vzacni.cz prošel v roce 2021 modernizací. Rozšířil se záběr poskytovaných informací, zavedli jsme nové sekce zpráv a komentářů významných událostí v oblasti vzácných onemocnění, zavedli jsme nové typy rozhovorů s odborníky. Web též prošel redesignem. Je nyní mnohem výraznější a uživatelsky příjemnější.

Cílem projektu je zlepšit situaci pacientů s VO skrze poskytování ověřených informací na webu vzacni.cz. Další média často obsah přebírají, neboť web vzacni.cz byl zařazen do klasického monitoringu zdravotnické problematiky. Web je určen jak pacientům, kteří na něm mohou nalézt informace nebo inspiraci pro řešení své situace, tak odborníkům, kteří uvidí problematiku vzácných onemocnění z pohledu pacienta.Pomocí příběhů konkrétních lidí ukazujeme problematiku jednotlivých onemocnění i témata společná všem vzácným onemocněním. K dané diagnóze lze na webové stránce najít kazuistiku a popis onemocnění dle Orphanetu (orpha.net) nebo jiných odborných informačních zdrojů. Součástí jsou odkazy na pacientské stránky nebo weby věnující se dané diagnóze, novinky ze světa vzácných onemocnění a další užitečné odkazy. Důraz klademe na kvalitu poskytovaných informací a odkazy na zdroje. Právě zavedení nových rubrik a typů článků přispěje k dalšímu zvyšování povědomí o problematice vzácných onemocnění.

KOMUNIKACE SE ČLENY A VEŘEJNOSTÍ

Zpravodaj ČAVO

V průběhu roku 2021 jsme vydali dvě čísla Zpravodaje v nákladu několika tisíc výtisků, které jsme distribuovali mezi své členy, spolupracovníky, státní správu a zdravotnické pracovníky. Stejně jako v roce 2020 jsme jeden z nich vydali jako Speciál, který vypráví příběhy našich pacientů. Chtěli jsme však připomenout významnou roli všech, kteří pacientům, jejím pečovatelům a rodinám pomáhají. Jde nejen o lékaře, ale též o osobní asistenty, učitele ve školách, fyzioterapeuty, pracovníky rané péče, pracovníky center provázení paliativních týmů i pacientských organizací. Těch lidí je hodně a je důležité představovat a vysvětlovat, jak je pro pacienta se vzácným onemocněním důležitá vzájemná souhra takového komplexního týmu. Jsme totiž přesvědčeni, že právě tito lidé přispívají k usnadnění života našich pacientů. Příběhy několika pacientů a jejich týmů, které jim pomáhají měly velmi vysoký a pozitivní ohlas.



Čavonoviny

Jednou měsíčně zasíláme našim členům Čavonoviny. Jde o souhrn nejdůležitějších informací a událostí za daný měsíc v oblasti vzácných onemocnění a zdravotní politiky.

Web a Facebook ČAVO

V roce 2021 jsme byli velmi aktivní na našem webu i facebookových stránkách. Zveřejňovali jsme příběhy našich pacientů, aktuality z domova i zahraničí i informace o účasti našich členů na akcích. Velmi nás těší, že naše facebookové stránky zaznamenávají stálý nárůst návštěvností i sdílení.

PLATFORMA PRO ULTRA-VZÁCNÉ A NEDIAGNOSTIKOVANÉ

platforma ultra-vzácní nediagnostikovaní

V roce 2021 jsme založili Platformu Ultra – vzácných a nediagnostikovaných pacientů . V České republice existuje mnoho lidí s ultra-vzácným genetickým onemocněním (UVGO) a také ti, kteří na svoji diagnózu teprve čekají. Ultra-vzácní bývají často jediní s daným onemocněním v České republice, jsou často mimo systém péče, mají problém sehnat o svém onemocnění informace a odborníky, kteří by jejich diagnózu znali a uměli jim s léčbou pomoci. Tito lidé a jejich rodiny se tak dostávají do svízelných situací při hledání efektivní pomoci a podpoře. a tato iniciativa by jim měla pomoci zlepšit situaci. ČAVO nabízí členství lidem s ultra-vzácným onemocněním, protože si uvědomuje, že není možné zakládat vlastní pacientskou organizaci, jste-li jediní.

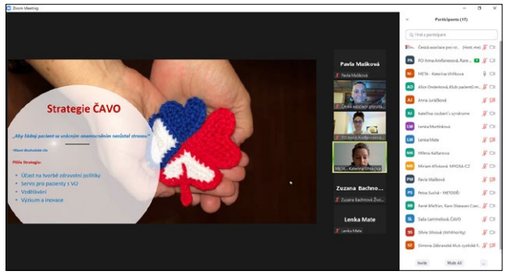
Cílem tohoto projektu je zlepšit situaci pacientů s ultra-vzácným genetickým onemocněním (UVGO) a pacientů s nediagnostikovaným vzácným onemocněním (např. tzv. SWAN) a to založením „diskusní platformy ultra-vzácných“ pod ČAVO, kde budou moci tito individuální pacienti sdílet své problémy a hledat společná témata pro advokační činnost. Naším přáním je též představit a postupně rozvíjet komunitu rodin dětí postižených UVGO / dosud nediagnostikovaným genetickým onemocněním (SWAN). Platforma bude zajišťovat a rozvíjet poskytování j vysoce kvalitních informací a služeb pro rodiny dětí postižených UVGO / dosud nediagnostikovaným genetickým onemocněním, zvyšovat povědomí odborné i laické veřejnosti o UVGO a SWAN a jedinečných výzvách, kterým čelí postižené osoby a jejich rodiny.

První setkání této platformy se uskutečnilo 16. října 2021.

II. KONFERENCE A SEMINÁŘE O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH, ZDRAVOTNÍ POLITIKA

KONFERENCE ČLENŮ ČAVO

Dne 13. 11. 2021 se uskutečnila Konference ČAVO spojená se setkáním členů. Vzhledem k protiepidemickým opatřením se i tento rok konala on-line. Akce se vydařila jak po technické stránce, tak i obsahové. Věříme, že byla pro naše členy zajímavá.



EVROPSKÁ KONFERENCE – RARE 2030 FINAL CONFERENCE

Závěry projektu Rare 2030, jehož cílem je navržení nových Doporučení pro vzácná onemocnění na další léta, byly představeny na Evropské konferenci Rare 2030. Ta se konala on-line 23. 2. 2021. V závěru konference promluvil pan ministr Blatný, a také paní europoslankyně Kateřina Konečná a náš odborný garant, pan prof. Milan Macek. Byly zde představeny návrhy doporučení pro EK, které by měla Česká republika prosadit v rámci svého předsednictví v roce 2022.

ÚČAST NA ČINNOSTI EURORDIS

Organizace EURORDIS zastřešuje činnost pacientských organizací zaměřených na vzácná onemocnění v Evropě. EURORDIS usiluje o zlepšování postavení a léčby pacientů se vzácným onemocním na Evropské a celosvětové úrovni a sdružuje 962 organizací ze 72 zemí světa. ČAVO je jejím členem od svého založení.

V letošním roce byla Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO, zvolena členkou rady EURORDIS, jejím zvolením, spolu s blížícím se českým předsednictvím EU, nám dává příležitost výrazně se podílet na tvorbě evropské politiky v oblasti vzácných onemocnění.

V roce 2021 jsme se také zúčastnili několika on-line vzdělávacích seminářů EURORDIS a podíleli se na činnosti pracovních skupin zaměřených na přípravu Dne vzácných onemocnění.

22. 3. 2021 proběhlo první setkání nové pracovní skupiny Eurordisu Connecting patients to ERNs, zástupce ČAVO je členem, připravili jsme seznam našich členů k propojení na dané ERNy.

EURORDIS BLACK PEARL AWARDS

Udělování Cen černé perly Eurordisu (Eurordis Black Pearl Awards) je vždy velká a slavnostní událost.

V roce 2021 byly uděleny ceny i osobnostem z České republiky. Ceny EURORDIS Black Pearl Awards, které se udělují v únoru u příležitosti Dne vzácných onemocnění, oslavují inspirativní kvality lidí, kteří žijí se vzácným onemocněním společně s těmi, kteří dělají vždy něco navíc, aby změnili jejich život. Černá perla symbolizuje tyto jedinečné jednotlivce, organizace a společnosti, které ve svém každodenním životě prokazují neuvěřitelnou kombinaci tvrdé práce a obětavosti.

V tomto roce dostal ocenění pan profesor Milan Macek za jeho dlouhodobý přínos a celoživotní nasazení v řešení potřeb lidí žijících se vzácným onemocněním v České republice a v Evropě. Oceňuje jeho oddanost vzácným onemocněním v rámci EUCERD, Evropské společnosti pro lidskou genetiku, CF Network, Orphanet a dalších. Také oceňuje jeho trvalou podporu aktivit EURORDIS, zejména ECRD a projektu Rare 2030 Foresight Project. Cenu EURORDIS Policy Maker Award pak obdržela Kateřina Konečná ve své roli poslankyně Evropského parlamentu, kdy poukazovala na kauzy vzácných onemocnění a odhodlaně prosazovala politiku vzácných onemocnění s cílem dosáhnout lepšího přístupu k léčbě a péči pro všechny pacienty v celé Evropě.

NÁRODNÍ STRATEGIE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ A NÁRODNÍ AKČNÍ PLÁN PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Dle nových pravidel nově vzniklá Mezioborová komise pro vzácná onemocnění (MEKOVO), jejíž první setkání se uskutečnilo 31. 5. 2021 online, projednávala Národní strategii, na jejíž tvorbě se podílelo ČAVO ve spolupráci s odborníky na VO, na období 2021–2030.

V rámci národní strategie se snažíme prosadit náš dlouhodobý cíl, aby žádný pacient, byť by bylo jeho onemocnění sebevzácnější, nezůstal opominut. Považujeme za zásadní, aby se každý pacient se vzácným onemocněními dostal včas ke správné diagnóze, odpovídající péči podle standardů a současných poznatků lékařské vědy, dostupné léčbě a sociální podpoře.

Strategie do roku 2030 by měla být zaměřena zejména na:

- na včasnou diagnostiku a dostupnost adekvátní léčby vzácných onemocnění
- koordinaci a centralizaci efektivní péče v návaznosti na zavedení systému přesnější identifikace vzácných onemocnění v národním zdravotnickém informačním systému
- zlepšení vzdělávání a informovanosti odborné i laické veřejnosti
- spolupráci na národní i mezinárodní úrovni
- zapojení pacientských organizací

Připravovaná Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2021–2030 by měla být plně v souladu s Doporučením Rady EU z roku 2009 a další evropskou legislativou, a měla by reflektovat doporučení studie Rare 2030 a také vycházet ze strategie Zdraví 2030.

Vlivem pandemie a změn na ministerstvu zdravotnictví se však nepodařilo novou národní strategii projednat a schválit ani v roce 2021.

ČINNOST V PACIENTSKÉ RADĚ MINISTRA ZDRAVOTNICTVÍ A DALŠÍCH PORADNÍCH ORGÁNECH

V říjnu 2017 byla ustanovena Pacientská rada, která je stálým poradním orgánem ministra zdravotnictví složeným ze zástupců pacientských organizací. Plní konzultační roli: účastní se připomínkových řízení, vydává stanoviska či konzultuje jako zástupce pacientů, zřizuje pracovní skupiny a věnuje se oblasti ochrany práv a naplňování potřeb pacientů.

ČAVO se také účastnilo činnosti pracovní skupiny ministerstva zdravotnictví pro revizi systému cen a úhrad léčiv, jež připravovala nové znění zákona č. 48/1997 Sb. o veřejném zdravotním pojištění.

Výsledky účasti na pracovních skupinách ukazují na význam zapojení pacientů do činnosti ministerstva zdravotnictví.

Hlavním tématem činnosti v rámci poradních orgánů v roce 2021 byla, tak jako v roce 2020, problematika pandemie. Pacientská rada prosazovala a upozorňovala a na potřeby chronických pacientů při očkování a spolupracovala s ministerstvem při šíření informací k očkování proti COVID-19.

LEGISLATIVA A PROSAZOVÁNÍ SYSTÉMOVÝCH ZMĚN

17. 3. 2021 se konal kulatý stůl v poslanecké sněmovně, 31. 3. 2021 se konal Výbor pro zdravotnictví a 27. 4. 2021 se konal kulatý stůl Zdravotnického deníku na téma:

Změna zákona o veřejném zdravotním pojištění a dostupnosti inovativních léčiv

Důkladně se projednávala velká novela zákona č. 48/1997 Sb. ČAVO se podílelo na přípravách těchto legislativních úprav. Novela zákona č. 48/1997 Sb. o veřejném zdravotním pojištění byla definitivně schválena 14.9.2021. Článek k celému průběhu legislativního procesu najdete na našem webu vzacni.cz.

Novela zákona č. 48/1997 Sb. o veřejném zdravotním pojištění

Tato novela přináší významné změny v několika oblastech zdravotnictví. My jsme se věnovali formou návrhů a připomínek především řešení vstupu léčivých přípravků pro vzácná onemocnění do systému úhrad (§39da), které v našem zdravotnictví zásadně chybí. Jde o zcela zásadní systémovou změnu, která umožní pacientům dostat se dříve ke schválené léčbě. To je při závažných chronických onemocněních, které navíc často rychle postupují, zcela zásadní. Současný stav navíc zatěžuje rozsáhlou administrativou lékaře i zdravotní pojišťovny. Další důležitou změnou novely je účast pacientů (pacientských organizací dle definice) a odborníků ve správním řízení při posuzování a schvalování maximální ceny a podmínek úhrady léčivých přípravků pro vzácná onemocnění.

Novela byla předložena k projednání v Poslanecké sněmovně již 2. září 2020 a schválena 14. 9. 2021.

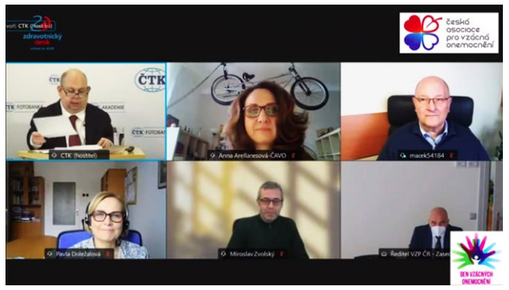
Novela zákona č. 372/2011 Sb. o zdravotních službách

U této novely jsme spolu s odborníky iniciovali a navrhli úpravu statusu specializovaných pracovišť, jež jsou členy Evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění (ERN). Cílem je, aby pracovištím, která prošla náročným evropským hodnocením, mohl být dán status vysoce specializovaného centra také v ČR. To umožní vznik plánované Národní sítě center pro vzácná onemocnění.
V rámci této novely jsme se též podíleli na diskusi o konečné podobě definice pacientských organizací, která je klíčová pro novelu zákona č. 48/1997 Sb. podle níž budou do posuzování a rozhodování o úhradách léků na vzácná onemocnění nově vstupovat také pacienti.

Mezioborová komise pro vzácná onemocnění (MEKOVO)

V roce 2021 jsme se i nadále podíleli na činnosti Mezioborové komise pro vzácná onemocnění. První setkání v tomto roce proběhlo 31. 5. 2021 online. ČAVO zde prezentovalo návrh Národní strategie, kterou připravilo ve spolupráci s odborníky na VO.

PILOTNÍ PROJEKT CENTER PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ – KULATÝ STŮL



26. 2. 2021, u příležitosti Dne vzácných onemocnění 2021 pořádal Zdravotnický deník Kulatý stůl za účasti premiéra, ministra zdravotnictví a dalších osobností. Tématem byla hlavně Komplexní a centrová péče o pacienty se vzácnými onemocněními. Diskuse zahrnovala dlouhodobou finanční a personální udržitelnost kvality péče o pacienty se vzácnými onemocněními (VO), včetně legislativního ukotvení center zapojených do ERN a úhrad péče, kterou centra poskytují. Dostupnost péče o pacienty s VO včetně léčiv a zavedení systému komplexní sdílené péče. Ze strany MZ, zajištění systematického sběru a analýzy dat o počtu a spektru pacientů s VO v ČR. A v neposlední řadě VO jako jedna z priorit Předsednictví ČR v Radě EU v roce 2022.

Pilotní projekt center pro vzácná onemocnění byl spuštěn ve spolupráci zdravotních pojišťoven, ÚZIS, odborníků a ČAVO roce 2019. Jeho cílem je zmapovat současný stav péče o pacienty se vzácným onemocněním, zjistit reálný počet těchto pacientů, spočítat nákladovost péče, formulovat standardy péče a identifikovat případné nedostatky v péči o tyto pacienty.

Pilot nyní probíhá ve FN Motol (vzácná neuromuskulární onemocnění a vzácná respirační onemocnění), ve VFN v Praze (vzácná dědičná metabolická onemocnění, vzácné imunodeficience, autoinflamatorní a autoimunitní onemocnění) a ve FN Brno (vzácná hematologická onemocnění).

PROSAZOVÁNÍ ZÁJMŮ PACIENTŮ V DOBĚ PANDEMIE

I v roce 2021 jsme se snažili pomáhat našim členům a všem lidem se vzácným onemocněním jak individuálně, tak systémovým přístupem.

III. SPOLUPRÁCE S ORGANIZACEMI

SCHŮZE RADY ČAVO A ČINNOST PRACOVNÍ SKUPINY

V roce 2021 se pravidelné schůze Rady ČAVO i měsíční setkání naší pracovní skupiny většinou konaly online. Přesto jsme měli příležitost se potkat i osobně, a to při diskusi o významných novelách zákonů a národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2021-2030.

SPOLUPRÁCE V RÁMCI ALIANCE PRO INDIVIDUALIZOVANOU PODPORU

V letošním roce pokračovala spolupráce s Aliancí pro individualizovanou podporu mnoha setkáními.

SPOLUPRÁCE S NRZP

ČAVO spolupořádalo s NRZP konferenci, která proběhla online 23. září 2021: Vzácná onemocnění 21. století v souvislostech.

IV. ÚČAST NA MEZINÁRODNÍCH PROJEKTECH

EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Rare2030.eu je dvouletý projekt evropské pacientské organizace EURORDIS, jehož výstupem je výhledová studie a doporučení. Studie spojuje velkou skupinu pacientů, lékařů a dalších stakeholderů za účelem navržení doporučení, jež povedou ke zlepšení politiky pro vzácné pacienty v Evropě. Finální studie a doporučení byla představena v únoru 2021 a následně doporučena Evropskému parlamentu.

ČAVO je do projektu zapojeno jako člen panelu expertů, jež se podílí na vytyčení témat v různých problematikách týkajících se vzácných onemocnění.

Projekt Rare 2030 byl zakončen na konferenci, konané 23.2.2021. V závěru konference promluvil pan ministr Blatný, také paní europoslankyně Konečná a náš odborný garant, pan prof. Macek. Byly zde představeny návrhy doporučení pro EK, které má Česká republika prosadit v rámci svého předsednictví v roce 2022.

Odkaz na náš článek na: vzacni.cz/rare-2030

#30MILLIONREASONS

Projekt #30milionreasons EURORDISU a kampaň na podporu přijetí Evropského akčního plánu pro vzácná onemocnění https://www.eurordis.org/30millionreasons. Od 1. 6. 2021 mohl každý v českém jazyce poslat vzkaz paní předsedkyni EK Ursule Von Leyenové s důvodem PROČ je potřeba mít Evropský akční plán. #30millionreasons #Rare2030

V Evropě žije 30 milionů lidí se vzácnou diagnózou. Žádná země však nedokáže výzvám vzácných nemocí čelit sama. Přidali jsme se proto ke společné iniciativě EURORDIS - European Rare Diseases Organisation a sdělili jak za ČAVO, tak prostřednictvím našich členů, Evropské Komisi svůj důvod, proč by měl vzniknout Evropský akční plán pro vzácná onemocnění.

V. PRŮZKUM NA TÉMA VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

V listopadu 2020 jsme ve spolupráci s agenturou IPSOS realizovali průzkum „Povědomí o vzácných onemocněních v běžné populaci“ a „Povědomí o vzácných onemocněních mezi lékaři prvního kontaktu“. V lednu 2021 jsme zveřejnili výsledky tohoto průzkumu na téma „Vzácná onemocnění 2020“.

Jaké informace jsme získali? Roste povědomí o vzácných onemocněních mezi populací i odbornou veřejností.

Každý 5 člověk má zkušenost se vzácným onemocněním, 8 % populace pak ve své rodině. Více jak 41 % lékařů prvního kontaktu má ve své klientele pacienty se vzácným onemocněním. Podívejte se na výsledky průzkumu o vzácných onemocněních, který pro ČAVO realizovala společnost IPSOS v listopadu 2020 zde a na krátké video zde.

VI. MÉDIA

V roce 2021 jsme poskytli řadu rozhovorů, podařilo se nám zajistit vystoupení, reportáže a zmínky v TV ČT, Nova, Prima, Českém rozhlase a dalších médiích. Vyšla velká řada článků, komentářů, citací a zmínek. Aktivně jsme se vyjadřovali k problematice vzácných onemocnění, legislativním návrhům a zveřejňovali příběhy ze života členů /pacientů se vzácným onemocnění. Důležitým obdobím pro nás je vždy Den vzácných onemocnění, kde jen v tomto období jsme zaznamenali přímých 24 výstupů. Naše aktivity v médiích se vždy zakládají na slušnosti a otevřené diskusi. Uvádíme pouze ukázku některých důležitých.

ČT24

Téma vzácných onemocnění je v současné době již více viděno a je zde patrný zájem médií. V srpnu jsme v České televizi měli možnost hovořit na téma: Jak efektivněji pečovat o pacienty se vzácnými onemocněními? Záznam z Devadesátky ČT24 najdete zde.

ČESKÝ ROZHLAS DVOJKA

6.9.2021 s Annou Arellanesovou a Milanem Mackem na ČR Dvojka v Kávě o čtvrté - „Na vzácné onemocnění nejste sami”. Záznam zde.

MEDIAPLANET GROUP

Kampaň „Diagnóza vzácná“. Na kampani jsme spolupracovali s vydavatelstvím Mediaplanet Group. Na stránkách www.info-zdravi.cz si můžete kromě témat z oblasti vzácných onemocnění přečíst i náš článek „JESTLI PACIENT DOSTANE KVALITNÍ PÉČI ČASTO URČUJE NÁHODA“.

EKONOMICKÉ ÚDAJE

ZPRÁVA O HOSPODAŘENÍ ČAVO ZA ROK 2021

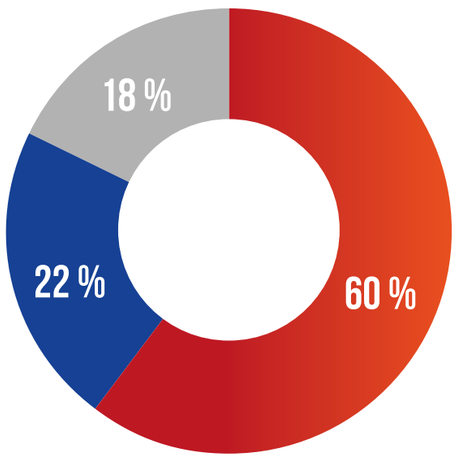
Náklady	Skutečnost 2021
Spotřeba materiálu	36 071,00
Ostatní služby	725 576,01
Cestovné	2 608,75
Náklady na reprezentaci	14 421,98
Mzdové náklady	1 790 447,00
Zdravotní a sociální pojištění	410 136,00
Kurzové ztráty	183,55
Bankovní poplatky	670,00
Pojištění	5 764,00
Poskytnuté dary	10 000,00
Poskytnuté členské příspěvky	10 636,36
Jiné provozní náklady	6 564,53
Náklady celkem	3 013 079,18

Výnosy	Skutečnost 2021
Provozní dotace	1 792 908,00
Přijaté příspěvky (dary)	1 092 109,00
Přijaté příspěvky (ostatní)	87 600,00
Jiné provozní výnosy	11 353,08
Výnosy celkem	2 983 970,08

Hospodářský výsledek za rok 2021	**-29 109,10 Kč**

ROZLOŽENÍ VÝNOSŮ ČAVO V ROCE 2021

(v tisících, %)



Hlavním zdrojem výnosů v roce 2021 byly provozní dotace státních institucí (1.793 tis. Kč), které tvořily 60% celkových výnosů. Podíl farmaceutických společností a jejich darů byl 22 % z celkových výnosů.

Kompletní účetní závěrka za rok 2021 je uvedena na našich stránkách www.vzacna-onemocneni.cz, v sekci dokumenty.

Provozní dotace	1 793 000 Kč
Dary farmaceutických společností	655 000 Kč
Dary ostatních společností a osob	525 000 Kč

PODPORUJÍ NÁS

Alnylam Czech, s.r.o.

Ministerstvo financí ČR

Pfizer PFE, spol. s.r.o.

AstraZeneca Czech Republic s.r.o.

Ministerstvo práce a sociálních věcí ČR

Mediaplanet Czech, s.r.o.

Deloitte BPO, a.s.

Ministerstvo zdravotnictví ČR

sanofi-aventis, s.r.o.

Novartis s.r.o.

Nadační fond ABAKUS

Takeda Pharmaceuticals Czech, s.r.o.

Pears Health Cyber, s.r.o.

Úřad vlády ČR

Děkujeme všem, kteří naši činnost v roce 2021 podpořili.
Dále děkujeme všem jednotlivcům, kteří nás podpořili přímo nebo dary přes darujme.cz.

LIDÉ V ČAVO

RADA ČAVO

Bc. Anna Arellanesová, předsedkyně
Ing. René Břečťan, místopředseda
Kateřina Uhlíková, místopředsedkyně

REVIZORKA

Mgr. Alice Onderková

KOORDINÁTORKA

Martina Michalová

ODBORNÍ GARANTI

MUDr. Kateřina Kopečková
prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc.
Prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc.
MUDr. Markéta Havlovicová
MUDr. Renata Gaillyová, PhD.
Prof. MUDr. Viktor Kožich, CSc.
MUDr. Marek Turnovec
MUDr. Jana Haberlová
Prof. MUDr. Anna Šedivá
Mgr. Pavla Hodková
prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D.

SPOLUPRACOVNÍCI

Vojtěch Kučera
Mgr. Alena Nagyová
Ing. Jan Mihule
Mgr. Alexandra Lammelová
Anna Žáková- Zieglerová
Petra Suchá

Česká asociace pro vzácná onemocnění, z.s. (ČAVO)
Bělohorská 19, 169 00 Praha 6
cavo@vzacna-onemocneni.cz
www.vzacna-onemocneni.cz, www.vzacni.cz
Tel.: 774 151 290,
č. účtu: 2700441666/2010, Fio banka

česká
asociace
pro vzácná
onemocnění

WWW.VZACNA-ONEMOCNENI.CZ
WWW.VZACNI.CZ