VÝROČNÍ ZPRÁVA

2020

česká asociace pro vzácná onemocnění

Setkání na Den vzácných onemocnění 29. 2. 2020 v Praze

OBSAH

3 Slovo úvodem

4 O ČAVO

9 Činnost v roce 2020

17 Ekonomické údaje

18 Podporují nás

19 Lidé v ČAVO

BENETTON
SINCE 1979

SLOVO ÚVODEM

Vážení přátelé, kolegové a podporovatelé,

rok 2020 byl pro nás všechny zcela jiný, než jsme očekávali. S výzvami, kterým jsme museli čelit, jsme neměli zkušenosti. Všichni jsme se snažili s novou situací nějak vyrovnat, a hlavně se nevzdat. Tento rok byl pro každého z nás těžký, pro některé rodiny osudový. Vzpomínáme na ty, se kterými se již bohužel nesetkáme. Velice si také vážíme každé pomoci, pochopení a snahy vyjít vstříc, se kterou jsme se po dobu pandemie setkávali mnohem více než v letech předchozích.

Rok 2020 jsme zahájili vcelku optimisticky. Na společném setkání 29. 2. 2020 jsme si připomněli Den vzácných onemocnění. Bohužel to byla na dlouhou dobu poslední příležitost sejít se osobně s našimi členy. Pak přišla pandemie COVID-19.

Obrovský dík patří všem, kteří s námi šili a distribuovali roušky a snažili se v prvních týdnech pomoci, jak jen to bylo možné. Poděkování patří také pacientským organizacím i společnostem, které se na pomoci podílely. Tato solidarita byla a je velmi důležitá.

V našich aktivitách jsme však nemohli ustat a rychle jsme se adaptovali. Setkávání s našimi členy i jednání státní správou, zdravotními pojišťovnami i mezinárodními organizacemi se přesunula do online prostředí.

V oblasti zdravotní politiky se připravovala zásadní změna: novelizace zákona č. 48/1997 Sb. o veřejném zdravotním pojištění, která obsahovala návrh upravující vstup nových léčivých přípravků pro vzácná onemocnění na trh. Byli jsme součástí pracovní skupiny, která návrh připravovala a jsme přesvědčeni, že pokud bude tato novela v roce 2021 schválena, bude to znamenat obrovský přínos pro pacienty se vzácným onemocněním. Připomínkovali jsme však i další legislativní návrhy a předpisy včetně Strategie očkování proti COVID-19, kde se jednalo o zařazení vzácných onemocnění do přednostních skupin. Spolu s odborníky jsme pracovali také na nové Národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2020-2030. Věříme, že se podaří tuto strategii v roce 2021 dopracovat a přijmout. Na mezinárodní úrovni jsme se podíleli na činnosti pracovních skupin připravujících evropskou strategii Rare 2030.

Jsme velice rádi, že jsme v této době zvládli také zvýšený počet dotazů na help lince. Dík za to patří naší koordinátorce a poradnímu týmu expertů. Velký obdiv zaslouží též naši členové, kteří dokázali v těchto podmínkách pokračovat ve své činnosti a zajišťovat služby svým členům.

Díky schopnostem našich členů jsme dokázali převést do virtuální podoby, a tím udržet v chodu také náš projekt vzdělávání mediků. Virtuální semináře, které nahradily klasickou výuku, hodnotili studenti 2. lékařské fakulty UK a FN Motol jako jedny z nejpřínosnějších v daném roce.

Ke konci roku 2020 se nám podařilo realizovat také velký průzkum povědomí o vzácných onemocněních mezi veřejností i mezi lékaři prvního kontaktu. Výsledky nás potěšily a ukazují, že naše společná práce má smysl. Průzkum nám ukázal také další směry, kterým je třeba se věnovat.

Jsme velmi vděčni našim garantům - odborníkům na vzácná onemocnění, kteří nám pomáhají uskutečňovat naše poslání. Bez nich by to nebylo možné.

Děkuji Vám všem a přeji, abychom rok 2021 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 OPOMINUT

V roce 2019 jsme pro ČAVO stanovili hlavní dlouhodobé cíle rozvoje. Vycházeli jsme z vlastní zkušenosti, naší znalosti potřeb pacientů v České republice a také z podnětů, které jsme získali při vzniku evropské strategie RARE 2030 na níž jsme se aktivně podíleli v rámci EURORDIS.

Jedním z hlavních bodů naší strategie je zajistit, aby žádný vzácný pacient nezůstal opominut. Chceme nastavit takový systém, aby se každý pacient se vzácným onemocněním dostal ke správné diagnóze, péči a dostupné léčbě. To v současné době bohužel není vůbec samozřejmé.

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

ZÁKLADNÍ PILÍŘE STRATEGIE ČAVO

1 PARTICIPACE NA TVORBĚ ZDRAVOTNÍ POLITIKY

Snahou ČAVO je podílet se na tvorbě zdravotní politiky, na vzniku i naplňování strategických dokumentů (strategie pro vzácná onemocnění 2030, národní akční plány pro vzácná onemocnění). 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 EURORDIS 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 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.

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 svými 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.

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. Našim dlouhodobým cílem je pak ustanovit speciální edukační centrum zaměřené na VO.

4 VÝZKUM

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.

ČLENSTVÍ V ČAVO

ČAVO sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními a jednotlivé pacienty bez vlastní organizace. Ke 31. 12. 2020 měla **41 členských organizací** a dalších **70 individuálních členů**, kteří celkem zastupovali **95 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

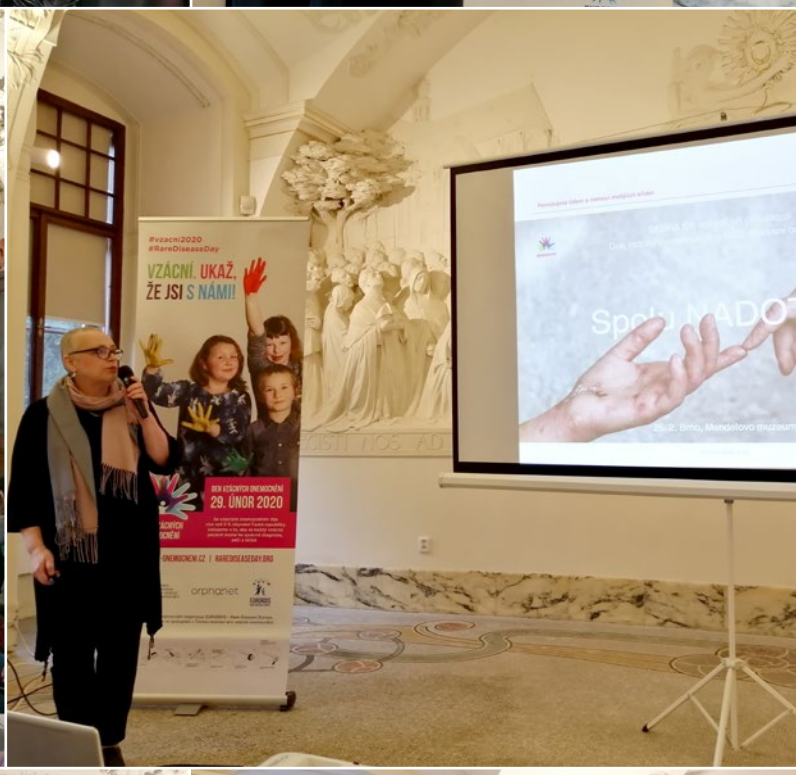
SEZNAM ČLENŮ K 31. 12. 2020

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 / Be TCS
- 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.
- End Duchenne 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, o.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 pro Atypické parkinsonské syndromy (APS). z.s.
- Willík – spolek pro Williamsův syndrom, z.s.
- Tarlovova cysta, z.s.
- Život bez střeva, z.s.

ČLENOVÉ BEZ ORGANIZACE ZASTUPUJÍCÍ NÁSLEDUJÍCÍ DIAGNÓZY

- Adrenoleukodystrofie (ALD)
- Agamaglobulinémie
- Amyloidóza
- Alportův syndrom
- Arnold-Chiari malformace
- Atrézie jícnu
- Autoimunitní polyendokrinní (polyglandulární) syndrom
- Barth syndrom
- Bartterův syndrom – typ 1
- Centronuclear myopathy
- CIDP – chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie
- Crouzonův Syndrom.
- Diabetes insipidus, nefrogenní forma
- Dysautonomie; IST
- Dystonia muscularum deformans
- Ehlersův-Danlosův syndrom
- Familiární středomořská horečka
- Fibrózní dysplázie
- Fraserův syndrom
- Genetické metabolické mitochondriální onemocnění
- Genetická vada SETD5
- Hereditární spastická paraparéza (HSP)
- Kabuki syndrom
- Klippelův-Trenaunayův syndrom
- Kongenitální svalová dystrofie
- Lambert-Eaton myastenický syndrom
- Loeys-Dietz syndrom
- Luis Bar Syndrom, resp. Ataxia teleagniectasia
- Lymfangioleiomyomatóza
- Lymfangiom
- Mayer-Rokitansky-Kustner-Hauseruv syndrom
- McCune-Albright syndrome
- Neurofibromatóza
- Neurofibromatóza 2 typu
- Neurofibromatóza NF1 (Recklinhausenova choroba)
- Parra-Romberg Syndrome
- Peutz-Jeghersův syndrom
- Phelan McDermid Syndrom
- Primární ciliární dyskineze
- Refsumova nemoc
- Relabující polychondritida (Relapsing Polychondritis)
- Sarkoidóza
- Sakroidóza II. stupně
- Sjorgrenův syndrom
- Spinocerebellární ataxie 21
- Sticklerův sydrom
- Suspektní mitochodriální myopatie
- Syndrom Ellis van Creveld
- Syndrom fragilního X chromosomu
- Syndrom Joubertové
- Syringomyelie
- Systémový lupus
- Tetrasomie 18p
- Tetrasomie X-chromosomu
- Trombotická trombocytopenická purpura
- Vitamino rezistentní rachitída
- Wilsonova nemoc



Setkání u příležitosti Dne vzácných onemocnění v Brněnském Mendelově muzeu

ČINNOST V ROCE 2020

I. AKTIVITY A PROJEKTY ČAVO V ROCE 2020

Představené diagnózy za rok 2020	počet přednášek
Mayer-Rokitansky-Kustner-Hauseruv syndrom	1
Svalová dystrofie DMD/BMD	3
Williamsův syndrom	5
Treacher-Collins-Sondrom	1
Vzácná forma autismu	4
Autistické spektrum	3
Kabuki syndrom	4
SMA	1
Fabryho choroba	2
Celkem přednášek:	24
Celkem diagnóz:	9

VZDĚLÁVÁNÍ STUDENTŮ O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH NA ŠKOLÁCH

Vzdělávání mediků ve spolupráci s 2. lékařskou fakultou UK a FN Motol probíhalo v obou semestrech roku 2020. Výuka pokračovala distančně přes aplikaci Zoom. Podařilo se nám realizovat 24 seminářů. Ohlasy na všechny semináře byly velmi pozitivní. Všem zúčastněným děkujeme za aktivní a kreativní spolupráci.

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 2020 provozovali naší help linku (**help@vzacna-onemocneni.cz**).

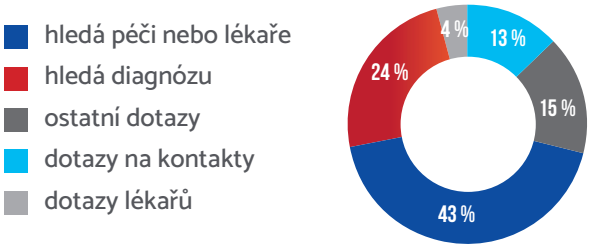
Služba je určena jak pacientům, tak i lékařům prvního kontaktu. Obracejí se na nás lidé, kteří nemohou dojít ke správné diagnóze, pacienti hledající odpovídající péči, ale též pacienti, kteří chtějí navázat kontakt s lidmi se stejnou diagnózou.

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 2020, zvláště s nástupem pandemie, došlo k nárůstu počtu dotazů na help lince. Lidé byli často bezradní a potřebovali poradit, jak se ochránit, jak bezpečně absolvovat péči apod.

V roce 2020 jsme prostřednictvím help linky vyřešili 170 dotazů týkajících se vzácných onemocnění. Pouze 4 % dotazů byla od lékařů, ostatní od pacientů. Nejvíce dotazů se týkalo zajištění odpovídající péče (43 %) a stanovení diagnózy (24 %).

TYP DOTAZU NA HELP-LINCE (V %) V ROCE 2020



Proces řešení dotazů není jednoduchý. Vyřešit jeden „běžný dotaz" zabere mnohdy i několik týdnů, během nichž koordinátorka help linky často opakovaně komunikuje s pacientem, panelem expertů i dalšími lékaři a specializovanými pracovišti.

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ 29. 2. 2020

Tento rok připadnul Den vzácných onemocnění na 29. února. Uspořádali jsme několik setkání, realizovali jsme komunikační kampaň a rovněž naši členové se svými aktivitami významně zapojili do zvyšování povědomí o vzácných onemocněních.

Akce ke Dni vzácných onemocnění byla, aniž bychom to tušili, na dlouhou dobu poslední příležitostí k osobním setkáním. S některými našimi členy jsme se tehdy viděli bohužel naposled. Následující den byl v České republice diagnostikován první pacient s COVID-19.

„NENÍ NUTNO", ANEB SPOLEČENSKÉ ODPOLEDNE U PŘÍLEŽITOSTI DNE VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

Společenské odpoledne jsme uspořádali prostorách bývalé sodovkárny v Praze 29. 2. 2020. Naše pozvání přijal i ministr zdravotnictví Adam Vojtěch a řada dalších významných osobností. Na programu bylo například divadelní představení souboru Kriplíci, koncert Jaroslava Uhlíře nebo společné focení, kdy si účastníci mohli své fotky s vlastním textem hned vytisknout a odnést.

„SPOLU NADOTEK" – DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ V BRNĚ

V rámci Dne vzácných onemocnění jsme se také účastnili diskusního odpoledne, které uspořádala pacientská organizace DEBRA ČR v Mendelově muzeu v Brně. Na akci, která se uskutečnila 26. 2. 2020, vystoupili mezi jinými Marek Orko Vácha nebo primářka oddělení lékařské genetiky FN Brno Renata Gaylliová. Centrum provázení zde prezentovalo svou výstavu.

INFORMAČNÍ KAMPAŇ „VZÁCNÍ, UKAŽ, ŽE JSI S NÁMI“

V roce 2020 navázali na témata z přechozích let, kdy jsme poukazovali především na potřeby vzácných pacientů. Kampaň vycházela z materiálů připravených organizací EURORDIS, ale pro naše podmínky jsme ji uzpůsobili.

Náš slogan v roce 2020 byl: **Vzácní. Ukaž, že jsi s námi!**
Ucelená péče pro všechny vzácné pacienty!

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 velmi úspěšná, a to i díky zapojení našich členů, kteří při svých aktivitách připomínali Den vzácných onemocnění. Poděkování zaslouží také všichni ti, kdo svoji podporu vyjádřili přes sociální sítě.

Plánovanou tiskovou konferenci a výstavu jsme však už bohužel z důvodů protiepidemických opatření realizovat nemohli. Přesto se v médiích podařilo množství výstupů, například série rozhovorů na Českém rozhlase nebo seriál o vzácných onemocněních v pořadu Sama doma.

Informační kampaň se konala také on-line, v podobě plakátů na lékařských fakultách a ve vybraných fakultních nemocnicích, i formou video spotů, které se vysílaly v nemocnicích, poliklinikách, městských úřadech i na velké obrazovce na Hlavním nádraží v Praze.

PROJEKT VZACNI.CZ

Skrze příběhy 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.

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. Těší nás, že z příspěvků na webu často čerpají také média pro své články. Web vznikl v roce 2015 a od té doby ho průběžně rozvíjíme a doplňujeme.

PROJEKT PALIATIVNÍ PÉČE U PACIENTŮ SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM

V roce 2020 jsme navázali na závěry studie „Rozvoj paliativní péče u pacientů se vzácnými chorobami“, která byla realizována v ČAVO MUDr. Monikou Němcovou díky stipendijnímu grantu Nadačního fondu společnosti Avast již v roce 2019. Naším dlouhodobým cílem je, aby každý pacient se vzácným onemocněním měl možnost využívat služeb paliativní péče a také aby paliativní péče byla součástí služeb center vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění. Z důvodu pandemie a restrikcí jsme však pracovali pouze na formulaci cílů a strategii, jak těchto cílů postupně dosáhnout a semináře ani další setkání na toto téma se neuskutečnily.

KOMUNIKACE SE ČLENY A VEŘEJNOSTÍ

ZPRAVODAJ ČAVO

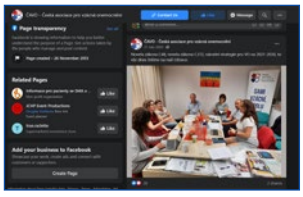
V průběhu roku 2020 jsme vydali dvě čísla Zpravodaje v nákladu několika tisíc výtisků, které jsme distribuovali mezi své členy, spolupracovníky, státní správu a zdravotnické pracovníky. Stejně jako vloni jsme vydali Speciál, který vypráví příběhy našich pacientů.

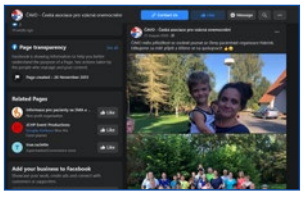
ČAVONOVINY

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 2020 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.





II. KONFERENCE A SEMINÁŘE O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH,ZDRAVOTNÍ POLITIKA

KONFERENCE ČLENŮ ČAVO

Dne 19. 11. 2020 se uskutečnila konference ČAVO spojená se setkáním členů. Vzhledem k protiepidemickým opatřením se tentokrát konala on-line. Byli jsme mile překvapeni, že se akce vydařila i po technické stránce i při poměrně vysokém počtu účastníků.

EVROPSKÁ KONFERENCE O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH

Evropská konference o vzácných onemocněních (ECRD) je největší pacienty vedenou akcí zaměřenou na vzácná onemocnění. Setkávají se zde odborníci, pacienti, pacientské organizace, zástupci farmaceutického průmyslu, zdravotních pojišťoven i regulačních orgánů. Informace a trendy, které jsou na ECRD prezentovány, často tvoří základ pro formování budoucích politik v oblasti vzácných chorob.

V roce 2020 se konference ECRD uskutečnila on-line. Hostitelské Švédsko však ve spolupráci s organizací EURORDIS uspořádaly zcela plnohodnotnou dvoudenní akci, na které se sešlo více než 1 500 účastníků z 57 zemí. Mezi závěrečné řečníky byl pozván poprvé také český ministr zdravotnictví Adam Vojtěch.

Na konferenci ECRD 2020 byla mimo jiné projednána dlouhodobá strategie RARE 2030, na jejíž přípravě jsme se za Českou republiku také podíleli. Tato strategie je základním východiskem pro tvorbu politiky v oblasti vzácných onemocnění na další roky.

ÚČAST NA ČINNOSTI EURORDIS

Organizace EURORDIS zastřešuje činnost pacientských organizací zaměřených na vzácná onemocnění v Evropě a ČAVO je jejím členem od svého založení. Pravidelně se účastníme pořádaných zasedání Rady národních aliancí EURORDIS (v roce 2020 se konaly on-line a to 19. 3. a 26. 11. 2020) a členských schůzí.

V roce 2020 jsme se zúčastnili také on-line vzdělávacích seminářů (např. o Evropských referenčních sítích). Dále jsme se podíleli na činnosti pracovních skupin zaměřených na přípravu Dne vzácných onemocnění nebo finalizaci dlouhodobé evropské strategie RARE 2030.

SEMINÁŘ NA TÉMA BUDOUCNOST GENOVÉ TERAPIE

Dne 3. 9. 2020 proběhl v rezidenci velvyslance USA v Praze seminář na téma budoucnosti genové terapie v kontextu novely zákona, který mění způsob schvalování úhrad inovativní léčby, tedy mimo jiné právě genové terapie. V panelu seděli poslanci, zástupci ministerstva zdravotnictví i zdravotních pojišťoven, lékaři a právníci. Diskuse, na které jsme se také podíleli, byla věnována především postupu novely zákona č. 48/1997 Sb., která byla v té době připravována na předložení do Poslanecké sněmovny.

KULATÝ STŮL NA TÉMA LÉČBY VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ V ČR

Dne 30. 6. 2020 se uskutečnil kulatý stůl Zdravotnického deníku na téma léčby vzácných onemocnění v ČR. Na akci vystoupila také předsedkyně ČAVO Anna Arellanesová s příspěvkem o důležitosti realizace systémové změny vstupu léků pro vzácná onemocnění do úhrad.

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

V roce 2020 končilo období realizace první Národní strategie pro vzácná onemocnění (platné od roku 2010) i Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na roky 2018-2020. Naším úkolem bylo iniciovat a ve spolupráci s odborníky a Ministerstvem zdravotnictví připravit novou Národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2020 – 2030 a nový Národní akční plán na další období.

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 i 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 se však nepodařilo novou národní strategii dokončit a projednat v roce 2020, a tak práce budou pokračovat i 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.

Rada má 24 členů z různých oblastí a zasedá čtyřikrát ročně. V roce 2020, zejména kvůli pandemii zasedla celkem šestkrát, z toho dvakrát mimořádně. Předsedkyně ČAVO Anna Arellanesová byla zvolena místopředsedkyní této rady a vede pracovní skupinu pro inovativní léčbu, jež řeší také problematiku úhrad léků na vzácná onemocnění.

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.

Velmi aktivní byla také pracovní skupina ministerstva zdravotnictví pro zdravotnické prostředky, do které se intenzívně zapojili zástupci pacientských organizací.

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

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

LEGISLATIVA A PROSAZOVÁNÍ SYSTÉMOVÝCH ZMĚN

V roce 2020 jsme se podíleli na přípravách několika legislativních úprav, které se přímo týkají problematiky vzácných onemocnění.

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 významnou systémovou změnu, která umožní pacientům dostat se dříve ke schválené léčbě. To je při závažných chronických onemocněních, která navíc často rychle postupují, zcela zásadní. Současný stav navíc zatěžuje rozsáhlou administrativou lékaře i zdravotní pojišťovny.

Novela byla předložena k projednání v Poslanecké sněmovně 2. září 2020.

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 sítě center pro vzácná onemocnění.

V rámci této novely jsme se též podíleli na diskusi o 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.

Novela ale nebyla v roce 2020 předložena do poslanecké sněmovny.

STRATEGIE OČKOVÁNÍ PROTI NEMOCI COVID-19

Ve spolupráci s našimi odbornými garanty jsme vypracovali návrh, aby ve strategii byly přednostně zahrnuty potřebné kategorie pacientů se vzácným onemocněním a následně též pečovatelé. Prvotním impulsem však bylo vytvoření Stanoviska ČAVO k ohroženým skupinám pacientů se vzácným onemocněním. Následně jsme v průběhu podzimu 2020 měli možnost připomínkovat Strategii očkování proti nemoci COVID-19 ještě před jejím zveřejněním.

MEZIOBOROVÁ KOMISE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

V roce 2020 jsme se také podíleli přípravě a připomínkování nového statutu Mezioborové komise pro vzácná onemocnění. Cílem změn bylo zajištění větší akceschopnosti a flexibility této komise a také zapojení zástupců pracovišť zapojených v ERN do její činnosti.

Návrh statutu byl v roce 2020 projednán Ministerstvem zdravotnictví.

PILOTNÍ PROJEKT CENTER PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

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).

Od 1. 1. 2020 byl pro daná pilotní centra vytvořen tzv. signální kód „dispenzarizace pacienta s diagnostikovaným vzácným onemocněním“, který má umožnit po vyhodnocení získat přehled nejen o počtech pacientů se vzácným onemocněním, ale i o průchodu pacienta zdravotnickým systémem. Na základě těchto informací bude možné optimalizovat péči podle mezinárodních doporučení. Původně plánované vyhodnocení první fáze tohoto pilotu na podzim roku 2020 bylo z důvodu pandemie přesunuto na rok 2021.

PROSAZOVÁNÍ ZÁJMŮ PACIENTŮ V DOBĚ PANDEMIE

Na lidi se vzácným onemocněním se v pandemii zapomnělo. Pro mnohé vypadla nezbytná péče, zcela chyběly roušky a respirátory. Přitom právě lidé se vzácnými onemocněními patří z hlediska nákazy koronavirem do rizikové skupiny. Snažili jsme se pomáhat našim členům a všem lidem se vzácným onemocněním jak individuálně, tak systémovým přístupem.

Vydali jsme Stanovisko ČAVO „V době pandemie onemocnění COVID-19 jsou pacienti se vzácným onemocněním vysoce rizikovou skupinou" a stále jsme jednali s Ministerstvem zdravotnictví o zajištění pomůcek, zajištění péče a odborných vyšetření našich pacientů v průběhu pandemie.

Situace se měnila každý den. Bohužel se původně domluvené dodávky ochranných pomůcek našim pacientům ze strany státu nepodařilo prosadit. O to více si ceníme nasazení, ochoty a spolupráce našich členů, firem i jednotlivců, kteří našim pacientům v době pandemie pomáhali.

III. SPOLUPRÁCE S ORGANIZACEMI

SPOLUPRÁCE V PANDEMII

Když propukla pandemie, byl výrazný nedostatek roušek a dalších ochranných prostředků. Naše asociace i jednotliví členové se zapojili do šití a rozesílání doma šitých roušek na vlastní náklady. Byli jsme velice dojati, kolik se projevilo vzájemné solidarity a podpory mezi našimi členy.

Navázali jsme také spolupráci s firmou GoodMask, která našim pacientům nabídla roušky a respirátory za zvýhodněné ceny.

SETKÁNÍ S PACIENTSKOU ORGANIZACÍ PALEČEK

V průběhu letního setkání organizace Paleček (21. 8. 2020) jsme měli příležitost se osobně seznámit s jejími členy. Představili jsme jim činnost ČAVO a vedli jsme společnou diskusi na téma vstupu nového léku pro jejich diagnózu na český trh. Hovořili jsme také o zapojení organizace do projektu vzdělávání studentů o vzácných onemocněních na školách, o který projevili velký zájem.

SCHŮZE RADY ČAVO A ČINNOST PRACOVNÍ SKUPINY

V loňském roce 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.

V době největších restrikcí jsme se snažili naše online setkání obohatit o nové prvky. Jako speciálního hosta jsme pozvali například psycholožku Pavlu Hodkovou, která pro nás připravila virtuální seminář „Pandemie a psychika".

SPOLUPRÁCE V RÁMCI ALIANCE PRO INDIVIDUALIZOVANOU PODPORU

V letošním roce jsme se stali členy Aliance pro individualizovanou podporu. Na prvním setkání, které proběhlo 16. 1. 2020 jsme stanovili hlavní cíle aliance a také určili jednotlivé kroky, jakými bude aliance postupovat.

IV. ÚČAST NA MEZINÁRODNÍCH PROJEKTECH

EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Evropské referenční sítě (ERN) jsou virtuální sítě mezi poskytovateli zdravotní péče (jednotlivými klinikami) v celé Evropě. Jejich cílem je usnadnit poskytování kvalitní a vysoce specializované péče pro komplexní nebo vzácná onemocnění.

V současné době funguje celkem 24 sítí. Česká republika má zastoupení v 17 z nich. Celkem se zapojilo 26 pracovišť z osmi fakultních nemocnic. Do dalších pěti sítí se v nové výzvě přihlásila další pracoviště. Vyhodnocení však proběhne až v roce 2021.

Během roku 2020 jsme se na téma ERN zúčastnili řady jednání spolu s odborníky na vzácná onemocnění, zástupci ministerstva zdravotnictví, ÚZIS i zdravotních pojišťoven.

ZAPOJENÍ DO STUDIE PROJEKTU SOLVE-RD

Solve-rd.eu je pětiletý projekt financovaný Evropskou komisí. Jeho cílem je zlepšování diagnostiky u vzácných onemocnění.

V rámci tohoto projektu bylo ČAVO osloveno, aby spolupracovalo s českými odborníky na studii „Jak sdělovat výsledky sekvenování genomu pacientům a jejich rodinám". Tato studie byla zaměřena na sdělování výsledků získaných metodou NGS (Next Generation Sequencing) pacientům a jejich rodinám tak, aby pro ně byly co možná nejpřínosnější. Studie byla založena na tzv. metodě EBCD (Evidence Based Co-Design) pro genetické poradenství u testování lidského genomu. Spolu s ČAVO se studie zúčastnili odborníci z Velké Británie i zástupci pacientů z pacientské organizace SWAN UK. Výsledky pozorování, rozhovorů, diskusí a setkání, které jsme v roce 2019 společně s rodinami pacientů a zástupci pacientských organizací i zdravotníky absolvovali, vyústily v roce 2020 ve tři doporučení, která pomohou zefektivnit a zlepšit způsob sdělování výsledků:

1/ Možnost re-konzultace
2/ Předcházení pocitu viny
3/ Zlepšení prostředí oddělení genetiky

Děkujeme všem kolegům z českých členských pacientských organizací, že se do studie zapojili.

ZAPOJENÍ DO PROJEKTU RARE2030

Rare2030.eu je dvouletý projekt evropské pacientské organizace EURORDIS, jehož výstupem bude 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 budou 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. Na podzim jsme se v Bruselu zúčastnili on-line setkání panelu expertů a z naší schůzky vyplynulo celkem 12 trendů, které je potřeba v rámci formulovaných doporučení vyřešit.

Výstupy se projednávaly též na konferenci ECRD 2020.

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".

Vzhledem k tomu, že jsme zachovali většinu otázek, mohli jsme výsledky srovnat s výstupy průzkumu realizovaného v roce 2016. Závěry nás pozitivně překvapily.

Povědomí o vzácných onemocněních mezi populací i odbornou veřejností roste. V běžné populaci má 47 % reálné povědomí o vzácných onemocněních. Téměř všichni lékaři dokázali jmenovat správně některá ze vzácných onemocnění, v průměru uváděli 5 známých onemocnění. Roste i povědomí o pacientských organizacích. Každý pátý člověk má zkušenost se vzácným onemocněním, 8 % populace pak má zkušenost dokonce přímo ve své rodině.

Více než 41 % lékařů prvního kontaktu má ve své klientele pacienty se vzácným onemocněním.

Printka
RAREDISEASEDAY.ORG
#RAREDISEASEDAY
#RareDiseaseDay
#RareDiseaseDay

EKONOMICKÉ ÚDAJE

ZPRÁVA O HOSPODAŘENÍ ČAVO V ROCE 2020

Náklady	Skutečnost 2020
Spotřeba materiálu	44 254,60
Ostatní služby	656 921,95
Cestovné	7 431,86
Náklady na reprezentaci	45 722,00
Mzdové náklady	811 883,00
Zdravotní a sociální pojištění	201 298,00
Kurzové ztráty	103,22
Bankovní poplatky	120,00
Pojištění	6 174,20
Poskytnuté členské příspěvky	2 579,72
Jiné provozní náklady	2 638,55
Náklady celkem	**1 779 127,10**

Výnosy	
Provozní dotace	744 352,00
Přijaté příspěvky (dary)	788 621,00
Přijaté příspěvky (ostatní)	129 000,00
Jiné provozní výnosy	987,36
Výnosy celkem	1 662 960,36
Hospodářský výsledek za rok 2020	**-116 166,74**

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

Spolupracovníci

- ☐ Bc. Markéta Štěpančičová
- ☐ Vojtěch Kučera
- ☐ Mgr. Alena Nagyová
- ☐ Ing. Jan Mihule

PODPORUJÍ NÁS

Alnylam Czech, s.r.o.

Ministerstvo financí ČR

Pfizer PFE, spol. s.r.o.

Copy General, s.r.o.

Ministerstvo práce a sociálních věcí ČR

Pragotour, s.r.o.

Deloitte BPO, a.s.

Ministerstvo zdravotnictví ČR

sanofi-aventis, s.r.o.

Kyowa Kirin Pharma, s.r.o.

Nadační fond AVAST

Takeda Pharmaceuticals Czech, s.r.o.

Novartis s.r.o.

Nadace člověk člověku

Úřad vlády ČR

Pears Health Cyber, s.r.o.

Děkujeme všem, kteří naši činnost v roce 2020 podpořili.
Dále děkujeme všem jednotlivcům, kteří nás podpořili přímo nebo dary přes darujme.cz.

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

it's a
BEAUTIFUL
day

česká
asociace
pro vzácná
onemocnění

WWW.VZACNA-ONEMOCNENI.CZ

WWW.VZACNI.CZ