Výroční zpráva za rok 2019

česká asociace pro vzácná onemocnění

WWW.VZACNA-ONEMOCNENI.CZ

OBSAH:

Poslání České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)
Činnost a role ČAVO při plnění poslání
Slovo úvodem
Strategie ČAVO
Činnost ČAVO v roce 2019
Úkoly a aktivity Národního akčního plánu pro VO v roce 2019

Aktivity, projekty, prezentace ČAVO
Vzdělávání studentů o VO na školách, Včasná diagnostika I.
Help-linka, Včasná diagnostika II.
Projekt vzacni.cz
Projekt paliativní péče u pacientů se vzácným onemocněním
Den vzácných onemocnění, 28. 2. 2019
Tisková konference na ministerstvu zdravotnictví u příležitosti Dne vzácných onemocnění 2019
Výstava „Váš pohled, náš svět" na Ministerstvu zdravotnictví společně s Centrem provázení
Seminář v Poslanecké sněmovně
Zpravodaje ČAVO
NGO Market 2019
Web stránky a Facebook ČAVO
Focení kalendáře ve spolupráci s taneční skupinou

Spolupráce s organizacemi, konference a semináře o vzácných onemocněních
Konference členů ČAVO
Rada národních aliancí při Eurodisu (CNA) a členská schůze Eurodisu
Konference Inovace ve zdravotnictví
Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění při ministerstvu zdravotnictví
Zastoupení v Pacientské radě ministra zdravotnictví

Účast na mezinárodních projektech
Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění (ERN)
Zapojení do studie k projektu Solve-RD
Zapojení do projektu Rare2030

Setkání v rámci mezinárodní spolupráce
Patient Worthy
EURORDIS
National Alliance for Rare Diseases Suport Malta
Frambu

Ekonomická část
Zpráva o hospodaření ČAVO v roce 2019
Zástupci a spolupracovníci ČAVO
Naši podporovatelé
Členové bez organizace a jejich diagnózy

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

Poslání České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)

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

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

ČAVO sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními a jednotlivé pacienty bez vlastní organizace. Ke 31. 12. 2019 měla 41 členských organizací a dalších 60 individuálních členů, kteří celkem zastupovali 91 vzácných diagnóz.

Slovo úvodem

Vážení přátelé, kolegové a podporovatelé,

V roce 2019 jsme pracovali na především na dlouhodobých projektech, které naplňují poslání našeho zastřešujícího spolku. Nabrali jsme další zkušenosti a naučili se některým novým věcem. Doufáme, že nám pomohou lépe dobře zastupovat naše členy a hájit jejich zájmy.

Díky členství v Pacientské radě ministra zdravotnictví jsme se mohli zúčastnit činnosti pracovní skupiny, která připravovala návrh nové legislativy, jež umožní systémový vstup léků na vzácná onemocnění do úhrad. Nově je v této novele navržena také účast odborníků a pacientů. V rámci Pacientské rady jsme vedli pracovní skupinu pro inovativní léčbu.

Spolu s odborníky na vzácná onemocnění a ministerstvem zdravotnictví jsme se snažili posouvat dál pilotní projekt vysoce specializovaných pracovišť pro pacienty se vzácným onemocněním. Naší snahou je, aby na těchto pracovištích byla poskytována ucelená péče, nejenom zdravotní, ale i podpůrná. Léčba by měla být poskytována dle dostupných standardů péče a měla by být také patřičně ohodnocena. Zároveň by tato pracoviště měla být propojena jak mezi sebou na národní úrovni, tak se zahraničními klinikami podobného zaměření v rámci Evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění. Cílem pilotního projektu ministerstva zdravotnictví je vytvořit model pro tato specializovaná pracoviště.

V roce 2019 jsme dokončili projekt věnovaný paliativní péči o pacienty se vzácným onemocněním. Jeho výstupem je studie, která ukazuje, jak by měla být nastavena paliativní péče v rámci specializovaných pracovišť.

Dále jsme pokračovali v projektu Včasná diagnostika. Jeho cílem je, aby se lidé se vzácným onemocněním vyhnuli tzv. diagnostické odyseji a byli správně diagnostikováni dříve, než dojde k nevratným změnám na jejich zdraví. Proto považujeme za tak významné naše dílčí projekty *Help-linka* a *Medici*.

Soustavně se také snažíme posilovat povědomí o problematice vzácných onemocněních u laické i odborné veřejnosti. U příležitosti Dne vzácných onemocnění, jež se koná vždy poslední únorový den po celém světě, jsme připravili stejně jako v předešlých letech informační kampaň.

Den vzácných onemocnění pořádáme ve spolupráci s evropskou pacientskou organizací EURORDIS. Ta je pro nás významným mezinárodním partnerem i v jiných oblastech. Skrze tuto spolupráci se také podílíme na nastavování systému péče o vzácné pacienty na úrovni EU. Jsme zapojeni také do několika projektů a studií, jako jsou např. Solve-RD nebo Foresight study Rare2030.

V letošním roce nám přibylo opět několik členských organizací a mnoho individuálních členů s ultra-vzácnými diagnózami. Všem našim členům patří náš obdiv a respekt k jejich společensky významným aktivitám ve prospěch lidí s jednotlivými vzácnými chorobami.

Zvlášť děkujeme našim garantům a odborníkům na vzácná onemocnění, bez nichž bychom nemohli naše poslání uskutečňovat.

Za tým ČAVO Anna Arellanesová, předsedkyně

Strategie ČAVO

V roce 2019 jsme pro ČAVO stanovili hlavní dlouhodobé cíle rozvoje. Vycházeli jsme mimo jiné z podnětů, které jsme získali při vzniku evropské strategie RARE 2030, kterou jsme připravovali v rámci EURORDIS.

Jedním z hlavních bodů naší strategie je zajistit, aby žádný vzácný pacient nezůstal stranou. 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 samozřejmé.

Pro naši činnost jsme si vytyčili čtyři hlavní strategické pilíře, na kterých naše činnost stojí a které chceme rozvíjet. Toto rozdělení je pro nás klíčové a umožní nám v ročních periodách postupně plnit jednotlivé projekty a cíle.

Pilíř 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). Dále se chceme aktivně účastnit v Pacientské radě i pracovních skupinách ministerstva zdravotnictví, ministerstva práce a sociálních věcí, prosazovat podněty našich členů a aplikovat zkušenosti a doporučení pacientské organizace EURORIDS do našich podmínek. Naším cílem je nastavení a legislativní zakotvení ucelené péče pro pacienty se VO a také vytvoření národní sítě specializovaných pracovišť, kde bude poskytována a koordinovaná péče i pacienty se VO.

Pilíř 2 - Servis pro pacienty
Jedním z hlavních projektů této části je provozování a rozvoj HELPLINKY, rozvoj projektu Včasná diagnostika, zajištění veškerých koordinačních služeb, poradenství, spolupráce pro naše členy, rozvoj vzájemné komunikace, rozvoj projektů edukace a prezentace (vzacni.cz apod). Rozvoj a podpora vzniku pacientských organizací pro jednotlivé vzácné diagnózy a servis pro začínající spolky.

Pilíř 3 - Vzdělávání
Jedná se o rozsáhlé aktivity vzdělávání odborné veřejnosti (mediků, odborného personálu i lékařů) i 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. Výstupem budou vedle seminářů, přednášek nebo osvětových aktivit pro veřejnost též odborné materiály a cílené kampaně. Našim dlouhodobým cílem je pak ustanovit speciální edukační centrum zaměřené na VO.

Pilíř 4 - Výzkum a inovace
Vzhledem k charakteru většiny vzácných onemocnění je jakýkoli posun v této oblasti vždy spojen s inovacemi, novým výzkumem a poznatky. Budeme v této oblasti vyvíjet aktivity, abychom dosáhli většího vlivu na výzkum, klinické studie a aktivity, které umožní zapojení našich pacientů. Budeme také realizovat více specificky zaměřených průzkumů a systematicky mapovat potřeby pacientů se vzácnými onemocněními. Zde je pro nás důležitá spolupráce s inovativními společnostmi.

Činnost ČAVO v roce 2019

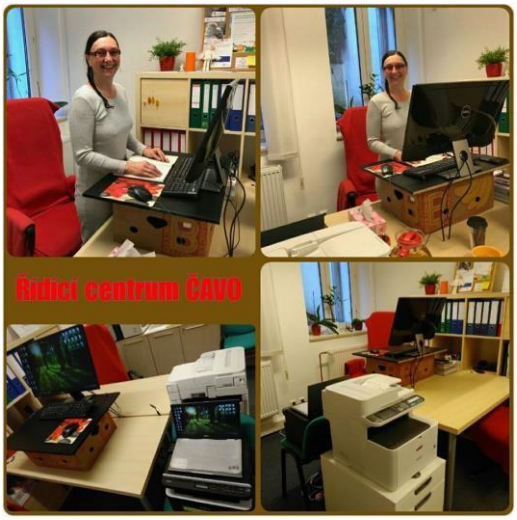
V rámci našeho poslání jsme si pro rok 2019 vytyčili několik zásadních projektů, které jsme postupně naplňovali. Jednalo se primárně o tyto:

- Vytvoření národní sítě specializovaných pracovišť pro VO
- Urychlení přístupu k lékům na VO – nová legislativní úprava
- Zastoupení a práce v Pacientské radě ministra zdravotnictví
- Rozvoj projektu Včasná diagnostika
- Plnění projektu Paliativní péče o pacienty s VO
- Zvyšování povědomí o problematice vzácných onemocněních
- Podpora a rozvoj zahraniční spolupráce

V roce 2019 jsme ve spolupráci s našimi partnery, členy a dobrovolníky realizovali i další aktivity.

Úkoly a aktivity Národního akčního plánu pro VO v roce 2019

1. Zlepšení informovanosti o VO
2. Vzdělávání odborníků v oblasti VO
3. Prevence VO
4. Zlepšení novorozeneckého screeningu a diagnostiky VO
5. Zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s VO
6. Zlepšení kvality života sociálního začlenění osob s VO
7. Podpora výzkumu v oblasti VO
8. Sběr biologických vzorků
9. Posílení role pacientských organizací
10. Meziresortní a mezioborová spolupráce
11. Zahraniční spolupráce v oblasti VO



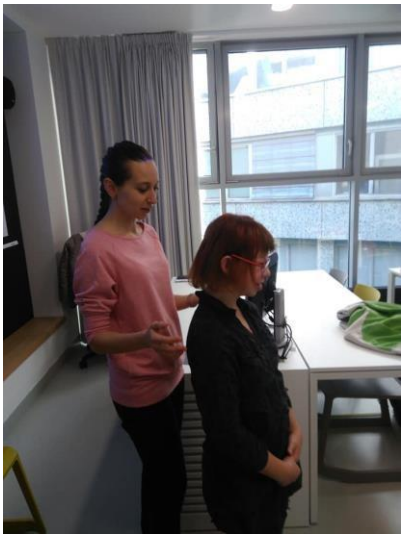
I. AKTIVITY, PROJEKTY, PREZENTACE ČAVO

Vzdělávání studentů o VO na školách,

Včasná diagnostika I.

Vzdělávání mediků ve spolupráci s 2. LF UK a FN Motol probíhalo v obou semestrech roku 2019. Pokračovalo také vzdělávání speciálních pedagogů díky spolupráci s PhDr. Mgr. Pavlínou Šumníkovou, Ph.D. Ohlasy na všechny semináře byly velmi pozitivní.

Představené diagnózy za rok 2019	počet přednášek
Mayer-Rokytansky-Kustner-Hauserův syndrom	3
Svalová dystrofie DMD/BMD	2
Williamsův syndrom	8
Treacher-Colins syndrom	3
Vzácná forma autismu	6
Kabuki syndrom	4
SMA, DMD	1
Cystická fybróza	1
Celkem:	28



Paní doktorka představuje studentům Kačenku – Williamsův syndrom.

Help-linka, Včasná diagnostika II.

ČAVO ve spolupráci s Národním koordinačním centrem pro vzácná onemocnění při Ústavu biologie a lékařské genetiky FN v Motole v roce 2019 dále rozšiřovala projekt Včasné diagnostiky. Účastnili jsme se několika odborných konferencí a seminářů vzdělávání lékařů, kde jsme projekt a help-linku prezentovali. Díky spolupráci s OSPDL a SPLDD jsme mohli distribuovat naše materiály i mezi lékaře prvního kontaktu a účastnit se jejich setkání a seminářů. Zde jsme představili „rozšířenou verzi" naší help-linky. Náš záměr je sledovat pacienty, kteří nás kontaktovali prostřednictvím helplinky, i po vyřešení jejich prvotní potřeby. Usilujeme o to, aby jim byla stanovena správná diagnóza a následně jim chceme pomoci zajistit odpovídající péči. Linka help@vzacna-onemocneni.cz, která byla provozována původně Národním koordinačním centrem pro vzácná onemocnění (NKCVO) při Ústavu biologie a lékařské genetiky (UBLG) 2. lékařské fakulty UK a FN Motol ve spolupráci s ČAVO, se v roce 2018 definitivně přesunula do koordinace ČAVO za stálé spolupráce s výše uvedeným centrem. Všechny tyto aktivity pomáhají zlepšovat včasné určení diagnózy VO a mohou zajistit pacientům včasné zahájení odpovídající péče a léčby.

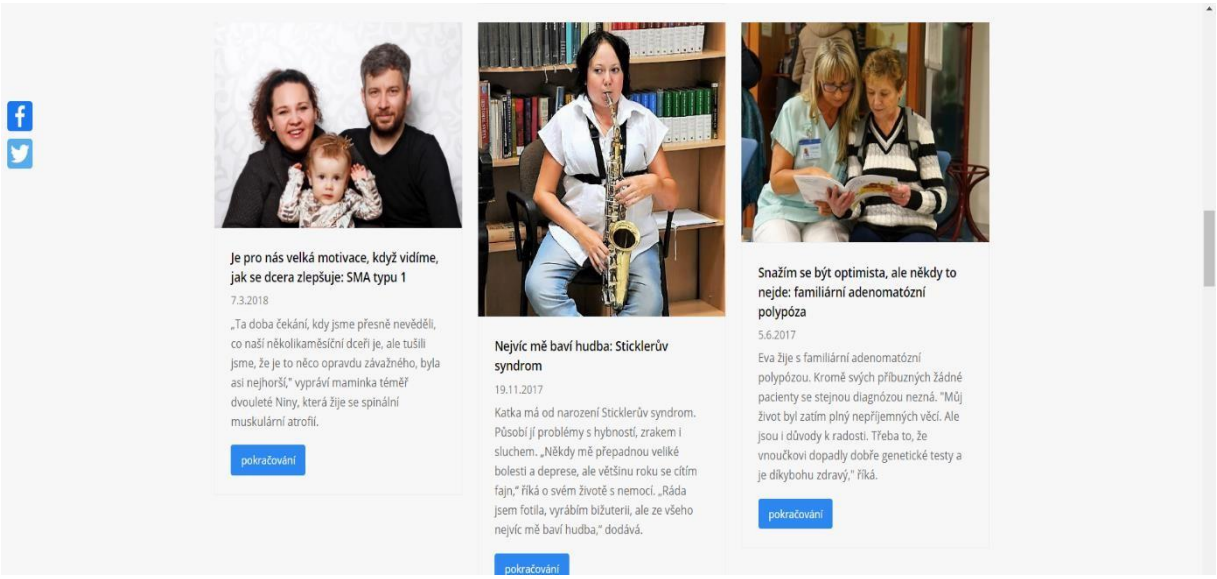
Statistika	
období	počet dotazů
2015	32
2016	54
2017	84
2018	72
2019	146
dle dotazu	počet v procentech za rok 2019
dotazy lékařů	5
dotazy k stanovení diagnózy	10
dotazy s diagnózou-hledá péči, lékaře apod.	60
hledají kontakt na jiné pacienty	6
dotazy ostatní (sociální problémy, psycholog apod.)	19
počet nových členů z toho vzniklých	8
dotazy obecně	počet za rok 2019
Leden 2019	5
Únor 2019	16
Březen 2019	38
Duben 2019	13
Květen 2019	12
Červen 2019	11
Červenec 2019	12
Srpen 2019	10

Září 2019	2
Říjen 2019	14
Listopad 2019	3
Prosinec 2019	10
Celkem dotazů za rok 2019	146

Projekt vzacni.cz

Již v roce 2015 jsme spustili dlouhodobý projekt www.vzacni.cz. Skrze příběhy konkrétních lidí ukazujeme problematiku jednotlivých onemocnění i témata společná všem vzácným onemocněním. K dané diagnóze pak 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. V tomto velmi úspěšném projektu budeme nadále pokračovat i v roce 2020. V roce 2019 jsme také na základě velkého zájmu o sdílení příběhu jsme vydali speciální číslo Zpravodaje, který se věnuje tomuto tématu.



ČAVO SPECIÁL ZPRAVODAJ

Projekt paliativní péče u pacientů se vzácným onemocněním

V prosinci 2019 jsme ukončili projekt s názvem **„Rozvoj paliativní péče u pacientů se vzácnými chorobami “.** Projekt byl realizován s MUDr. Monikou Němcovou díky stipendijnímu grantu Nadačního fondu společnosti Avast.

Vzhledem k tomu, že na víc než 95 % vzácných onemocnění neexistuje kurativní léčba, paliativní přístup k nemocným a jejich rodinám by měl být nedílnou součástí komplexní péče. Paliativní péče totiž není pouze péče lékařská, ale zahrnuje též podporu sociální, psychologickou a spirituální během celého průběhu nemoci. Jedná se o péči, která přistupuje k pacientovi jako člověku, respektuje jeho autonomii a důstojnost. Zároveň v sobě zahrnuje i péči na konci života, v době umírání, smrti a truchlení.

Paliativní péče pomáhá pacientům a rodinám s vzácným onemocněním vést co nejlepší život po celý čas, který je jim dán.

Cílem projektu bylo otevření tématu této péče mezi pacienty, rodinami a lékaři, zmapování situace v ČR a zvýšení povědomí o paliativní péči mezi pacienty a lékaři a vytvoření týmu odborníků při specializovaných pracovištích pro vzácná onemocnění.

Závěrečnou zprávu projektu spolu s výsledky kvalitativního sociologického výzkumu naleznete na našem webu.

Den vzácných onemocnění, 28. 2. 2019

Den vzácných onemocnění se koná každoročně poslední únorový den. 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. Je to příležitost pro společnou komunikaci mezi výzkumníky, vědeckou i odbornou veřejností, studenty, státní správou a pacienty se vzácným onemocněním.

Tuto akci koordinuje na mezinárodní úrovni EURORDIS, v České republice pak Česká asociace pro vzácná onemocnění. Den vzácných onemocnění se v roce 2019 poukazoval na potřebu multidisciplinární péče v rámci specializovaných pracovišť.

Pro naše členy jsme vyrobili grafické podklady, vytiskli plakáty a letáky. Na sociálních sítích jsme sdíleli příspěvky všech zúčastněných.

Při příležitosti Dne vzácných onemocnění jsme hovořili s novináři a oslovili jsme také poslance, senátory a europoslance, abychom je informovali o problematice vzácných onemocnění. Všechny, kteří se o vzácná onemocnění zajímají, jsme také vyzvali, aby si v tento den pomalovali obličej a vyjádřili tím solidaritu s lidmi, kteří se vzácnými onemocněními žijí. Mnohým jsme poslali speciální balíček, který obsahoval pastelky k malování na obličej a výzvu: **VZÁCNÍ. UKAŽ, ŽE JSI S NÁMI! Společně za lepší péči**. Své fotografie s námi sdíleli naši členové, jejich rodinní příslušníci a přátelé, odborníci i politici.

O dni vzácných onemocnění jsme hovořili ve vysílání České televize v pořadu Dobré ráno.

Letošní informační spot, který připomínal Den vzácných onemocnění byl k dispozici on-line, na obrazovkách nemocnic, poliklinik, městských úřadů, Hlavním nádraží v Praze i jinde. Rámečky s plakáty se nám podařilo umístit mimo jiné do příměstských vlaků ČD. Velký dík patří našim členům, kteří se do podpory Dne vzácných onemocnění zapojili sdílením fotografií.

Spot: https://www.youtube.com/watch?v=VNhqZAHDFOo

Na ministerstvu zdravotnictví se u příležitosti Dne vzácných onemocnění 2019 konala tisková konference

Poté jsme společně s Centrem provázení otevřeli jejich výstavu „Váš pohled, náš svět“ na Ministerstvu zdravotnictví.

Seminář v Poslanecké sněmovně

U příležitosti Dne vzácných onemocnění se konal také seminář ***“Komplexní a podpůrná péče u vzácných onemocnění – díl 4.“*** v PSP ČR. Hlavním tématem byla ucelená péče v budoucích specializovaných pracovištích pro vzácná onemocnění se zaměřením na paliativu a urychlení přístupu k lékům na vzácná onemocnění.

Seminář se konal v Poslanecké sněmovně pod záštitou poslanců MUDr. Davida Kasala, předsedy podvýboru pro preventivní programy, přednemocniční zdravotní péči a práva pacientů a Ing. Aleše Juchelky, člena podvýboru pro sociální služby a osoby zdravotně postižené.

Velmi důležitým výstupem tohoto setkání bylo Společné prohlášení účastníků semináře.

Společné prohlášení účastníků semináře

„Komplexní a podpůrná péče u vzácných onemocnění“

pořádaného Výborem pro zdravotnictví PSP ČR

V návaznosti na závěry semináře konaného v Poslanecké sněmovně PČR 20. 2. 2019, se my, níže podepsaní účastníci, obracíme na Ministerstvo zdravotnictví ČR se žádostí a doporučením.

Navrhujeme, aby při vytváření pilotního projektu sítě specializovaných pracovišť pro vzácná onemocnění při vybraných zdravotnických zařízeních v ČR byly do standardního rámce jejich činnosti zařazeny i služby poskytované Centry provázení a služby paliativních týmů. To vše jako součást komplexní moderní zdravotní péče zaměřené na pacienty se vzácnými onemocněními a jejich rodiny. Podpora pacienta se vzácným onemocněním a jeho rodiny by měla být zajištěna i rolí koordinátora, který bude primárním kontaktem pro organizaci zdravotní péče.

U řady případů vzácných onemocnění není výjimkou dlouhé období hledání diagnózy a její následné potvrzování. A to často v různých zdravotnických zařízeních. Navrhujeme proto, aby bylo zajištěno co nejefektivnější informační propojení jednotlivých specializovaných pracovišť tak, aby byla usnadněna orientace pacienta a jeho rodiny i zdravotnických pracovníků v systému poskytované péče.

Vzhledem k tomu, že je stále velký nedostatek informací o jednotlivých druzích vzácných onemocnění (diagnózách), navrhujeme, aby Ministerstvo zdravotnictví ČR podpořilo vznik vzdělávacího centra pro odborníky i pacienty se vzácnými onemocněními a jejich rodiny.

Zpravodaje ČAVO

V průběhu roku 2019 vydalo ČAVO dvě čísla Zpravodaje v nákladu několika tisíc výtisků, které distribuovalo mezi své členy, spolupracovníky, státní správu a zdravotnické pracovníky na kongresech a konferencích. Část zpravodajů byla prezentována i na Veletrhu neziskovek – NGO Marketu 2019, na konferencích, odborných seminářích, setkáních členů a v informační kampani o vzácných onemocněních.

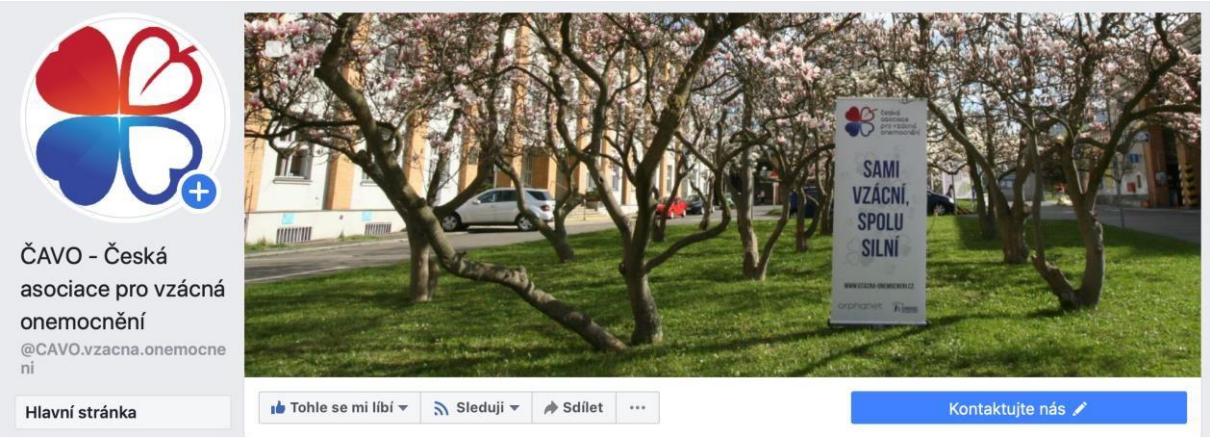
NGO Market 2019

Zúčastnili jsme se tradičního veletrhu neziskovek – NGO Marketu, který se konal v dubnu v prostorách Fóra Karlín.

ČAVO a jednotliví členové se v letošním roce aktivně účastnili tohoto veletrhu, a opět jsme se snažili vytvořit „uličku vzácných“. Cílem bylo především zviditelnit oblast vzácných onemocnění a prezentovat jednotlivé diagnózy, které do vzácných onemocnění patří.

Web a Facebook ČAVO

V roce 2019 jsme byli velmi aktivní na facebookových stránkách našeho spolku. Zveřejňovali jsme příběhy našich pacientů, aktuality z domova i zahraničí i informace o účasti našich členů na akcích. Facebookové stránky zaznamenaly stálý růst návštěvností i sdílení, což nás velmi těší.



Focení kalendáře ve spolupráci s taneční skupinou

Taneční kroužek DreamModelingByAnn, který vede děti k tanci, nafotil společně s ČAVO kalendář na rok 2020. Na fotografiích k jednotlivým měsícům byly děti z tanečního kroužku společně lidmi, kteří se vzácnými onemocněními žijí a pod každým obrázkem i krátký příběh o dané nemoci.

II. SPOLUPRÁCE S ORGANIZACEMI, KONFERENCE A SEMINÁŘE O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH V ROCE 2019

Konference členů ČAVO

Dne 13. 4. 2019 se uskutečnila konference ČAVO spojená se setkáním členů. Na akci, která se konala tradičně v kavárně Thomayerovy nemocnice se představili noví členové. Na programu byla i panelová diskuse s odborníky, kteří hovořili o vzniku Národní sítě pracovišť pro VO. O současné situaci v oblasti úhrad léků na vzácná onemocnění hovořil Tomáš Doležal z institutu iHeta, o zdravotně-sociálním pomezí hovořila předsedkyně Parent Project CZ Jitka Reineltová. Na závěr konference představila výsledky projektu Paliativní péče o pacienty se vzácným onemocněním Monika Němcová.

Rada národních aliancí při Eurodis (CNA) a členská schůze Eurodis

EURORDIS je evropská pacientská zastřešující organizace v Evropě a je aktivní již více než 20 let. ČAVO je jejím členem od samého počátku činnosti (více na www.eurordis.org)

V roce 2019 jsme se účastnili dvou významných setkání EURORDIS, v květnu v Bukurešti a v listopadu v Bruselu.

Jednak jsme se zúčastnili jednání **Council of National Alliances.** To je skupina, jejímiž členy jsou zástupci zastřešujících organizací ze členských států. Jejím úkolem je koordinovat společný postup v jednotlivých zemích.

Dále jsme se jako každým rokem zúčastnili také **členské schůze EURORDIS**, která v roce 2019 proběhla v Bukurešti. Rumunsko v tu dobu předsedalo EU. Naše předsedkyně měla na členské schůzi příspěvek k výsledkům studie Rare Barometer Voices.

Konference Inovace ve zdravotnictví

Dne 21. května 2019 jsme se účastnili mezinárodní odborné konference Inovace ve zdravotnictví 2019. Odborníci z Velké Británie a Česka představovali nové digitální technologie, které by v budoucnu měly pomoci měnit zdravotnictví.

Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění při ministerstvu zdravotnictví

Tato pracovní skupina byla ustanovena ministerstvem zdravotnictví v roce 2010, kdy byla schválena Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020. ČAVO je členem jejím členem od roku 2012. V současné době v ní zasedá přes 30 zástupců odborných lékařských společností, zdravotních pojišťoven, MZČR, MPSV, Státního úřadu pro kontrolu léčiv a pacientů. Jejím úkolem je plnit a koordinovat realizaci národních akčních plánů pro vzácná onemocnění. V roce 2019 se tato pracovní skupina setkala pouze jednou, 10. prosince a předmětem jednání byla druhá výzva k připojení k ERN. Pozvání ČAVO přijala paní Ines Hernando z EURORDIS, která měla přednášku o důležitosti referenčních sítí. Dalším tématem byl pilotní projekt k vysoce specializovaným pracovištím pro vzácná onemocnění.

Zastoupení v Pacientské radě ministra zdravotnictví

V říjnu 2017 došlo k ustanovení Pacientské rady. Je to stálý poradní orgán ministra zdravotnictví složený ze zástupců pacientských organizací, plní svou konzultační činnost, tedy účastní se připomínkových řízení, vydává stanoviska či konzultuje jako zástupce pacientů, zřizuje pracovní skupiny a věnuje se oblasti ochrany práv a naplňování potřeb pacientů. Má 24 členů z různých oblastí a zasedá 4x ročně. Naše předsedkyně, paní Anna Arellanesová byla zvolena místopředsedkyní této rady.

V roce 2019 se Pacientská rada sešla celkem čtyřikrát a zapojila se do jednání mnoha pracovních skupin na ministerstvu. Naše předsedkyně vede pracovní skupinu pro inovativní léčbu, jež řeší také problematiku úhrad léků na vzácná onemocnění. Účastnila se jednání ministerské skupiny pro revizi systému cen a úhrad, jež připravovala nové znění zákona č. 48/1997 Sb. o veřejném zdravotním pojištění.

Velmi aktivní je také skupina pro zdravotnické prostředky, do které se intenzívně zapojili zástupci pacientských organizací. Spolupráce na této iniciativě poprvé ukázala, jak důležité a prospěšné může zapojení pacientů pro ministerstvo zdravotnictví být. Více o činnosti Pacientské rady je možné shlédnout na webu ministerstva v sekci Pacientské organizace.

Pracovní skupiny Pacientské rady

- Pracovní skupina pro zdravotnické prostředky
- Pracovní skupina pro inovativní léčbu
- Pracovní skupina pro zdravotně sociální pomezí
- Pracovní skupina pro duševní onemocnění
- Pracovní skupina pro celiakii

Seznam členů Pacientské rady

Jméno	Organizace
Andrle, Jaroslav	CiKáDa, Asociace pacientů s onemocněním ledvin
Arellanesová, Anna (místopředsedkyně)	Česká asociace pro vzácná onemocnění
Dušek, Karel	Pacienti IBD
Faltýnková, Zdeňka	Česká asociace paraplegiků - CZEPA, z.s.
Grammetbauerová, Klára	Občanské sdružení SMS
Hejzák, Robert	Česká společnost AIDS pomoc
Ježorek, Dalibor	Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR, z.s. – Klub celiaků Brno
Knappová, Eva	Aliance žen s rakovinou prsu
Kolmanová, Jitka	Ondřej, sdružení na pomoc duševně nemocným, z.s.
Krása, Václav	Národní rada osob se zdravotním postižením ČR, z.s.
Lacinová, Barbora	Spolek Kolumbus
Michalík, Jan	Společnost pro mukopolysacharidosu
Milata, Vlastimil (předseda)	Diaktiv Czech Republic
Müllerová, Edita (místopředsedkyně)	Revma Liga Česká republika
Pelouchová, Jana	Diagnóza leukémie
Polášek, Václav	SONS ČR, z. s.
Prokopenková, Brigita	Sdružení pro rehabilitaci osob po cévních mozkových příhodách
Prokopiusová, Šárka	Svaz neslyšících a nedoslýchavých osob v ČR, z.s.
Reineltová, Jitka	Parent project, z.s.
Ředinová, Marie	České ILCO
Skála-Rosenbaum, Romana	Parkinson-Help, z.s.
Štěrbová, Šárka	Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s.
Zábranská, Simona	Klub nemocných cystickou fibrózou
Zavřel, Miloslav	Spolek psoriatiků a atopických ekzematiků

III. ÚČAST NA MEZINÁRODNÍCH PROJEKTECH

Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění (ERN)

Zdravotnické systémy v EU mají za cíl poskytovat vysoce kvalitní a nákladově efektivní zdravotní péči. Toho je však obzvláště obtížné dosáhnout v případě vzácných nebo komplexních onemocnění a nemocí a poruch s nízkou prevalencí. Tyto nemoci však mají každodenní dopad na život 30 milionů osob v celé EU.

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 je založeno celkem 24 sítí ERN. Česká republika má zastoupení v 18 z nich. Celkem se zapojilo 28 klinik z 8 fakultních nemocnic. Na podzim 2019 byla vyhlášena výzva k připojení dalších pracovišť. Z České republiky se jich přihlásilo celkem 21. Informace o přijetí budou známy na konci roku 2020.

Během roku 2019 jsme na téma ERN iniciovali řadu jednání na ministerstvu zdravotnictví, kterých se účastnili odborníci na vzácná onemocnění, pacienti a zástupci pojišťoven.

KTERÝCH ONEMOCNĚNÍ SE EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ V SOUČASNOSTI TÝKAJÍ?

Každá z 24 evropských referenčních sítí se specializuje na určitou oblast, ačkoli také často díky komplexnímu charakteru jednotlivých diagnóz spolupracují.

- **ERN BOND**: kostní onemocnění
- **ERN CRANIO**: kraniofaciální anomálie a onemocnění v ušní, nosní a krčnioblasti
- **Endo-ERN**: endokrinní onemocnění
- **ERN EpiCARE**: epilepsie
- **ERKNet**: onemocnění ledvin
- **ERN-RND**: neurologická onemocnění
- **ERNICA**: vrozené vady
- **ERN LUNG**: respirační onemocnění
- **ERN Skin**: kožní onemocnění
- **ERN EURACAN**: vzácné formy rakoviny (solidní nádory) u dospělých
- **ERN EuroBloodNet**: hematologická onemocnění
- **ERN eUROGEN**: urogenitální onemocnění
- **ERN EURO-NMD**: nervosvalová onemocnění
- **ERN EYE**: oční onemocnění
- **ERN GENTURIS**: hereditární nádorové syndromy
- **ERN GUARD-HEART**: onemocnění srdce
- **ERN ITHACA**: kongenitální malformace a vzácné formy vývojového opoždění
- **MetabERN**: dědičné poruchy metabolismu
- **ERN PaedCan**: vzácné formy rakoviny u dětí
- **ERN RARE-LIVER**: jaterní onemocnění
- **ERN ReCONNET**: nemoci pojivové tkáně a muskuloskeletální onemocnění
- **ERN RITA**: imunodeficitní, autoinflamatorní a autoimunitní onemocnění
- **ERN TRANSPLANT-CHILD**: onemocnění a komplikace spojené s transplantacemi u dětí
- **VASCERN**: vzácná multisystemická cévní onemocnění

zdroj: web Evropské komise o ERN

Zapojení do studie k projektu Solve-RD

Solve-rd.eu je pětiletý projekt financovaný Evropskou komisí. Cílem je poskytnout diagnostiku pro většinu pacientů s VO do roku 2020, který si stanovilo International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC).

V rámci tohoto projektu bylo ČAVO osloveno, aby se zapojilo do spolupráce 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 testováni lidského genomu. Spolu s ČAVO se studie účastnili 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 ve tři doporučení, která pomohou zefektivnit a zlepšit způsob sdělování výsledků:

1) Možnost re-konzultace
2) Předcházení pocitu viny
3) Zlepšení prostředí genetického oddělení

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, díky němuž má vzniknout prognostická studie. Studie spojuje velkou skupinu pacientů, lékařů a dalších stakeholderů za účelem navržení doporučení, jež povedou ke zlepšení politiky pro vzácné pacienty v Evropě. Završením projektu bude představení doporučení Evropskému parlamentu na konci roku 2020.

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 účastnili setkání panelu expertů a z naší schůzky vyplynulo celkem 12 trendů, které je potřeba v rámci formulovaných doporučení vyřešit.
S podrobnostmi se můžete seznámit na webu projektu.

SUB-GROUP TOPIC
1. Political & strategic frameworks relevant to rare diseases
2. Data Collection and Utilisation
3. Availability and accessibility of Orphan Medical Products (OMPs) and medical devices
4. Basic, Clinical, Translational and Social Research for Rare Diseases
5. Diagnostics
6. Integrated, Social and Holistic Care for People with Rare Diseases
7. Rare Disease Patient Partnerships
8. Access to Healthcare

IV. MEZINÁRODNÍ SPOLUPRÁCE

Patient Worthy https://patientworthy.com/

V rámci projektu paliativní péče při vzácných onemocněních nás navštívila paní Kathy Devany, zakladatelka webu Patient Worthy, který se věnuje vzácným onemocněním na území Spojených států. U příležitosti Dne vzácných onemocnění jsme společně s ní a našimi členy uspořádali schůzku, na které jsme sdíleli své zkušenosti ze života se vzácným onemocněním. O této návštěvě píšeme také v našem Zpravodaji 2/19.

EURORDIS https://www.eurordis.org/

Pravidelně se setkáváme s kolegy z mezinárodní organizace EURORDIS, které jsme členem. Vedle pravidelných schůzí se setkáváme také individuálně. Zde fotografie ze setkání s Yanem Le Camem, ředitelem CEO organizace.

National Alliance for Rare Diseases Support MALTA

https://rarediseasesmalta.com/

Dne 3. 7. 2020 proběhlo setkání s paní Michelle Muscat, která je prezidentkou National Alliance for Rare Diseases na Maltě. Setkání proběhlo v klidné, komorní a přátelské atmosféře v kanceláři ČAVO.

Frambu https://frambu.no/

Díky grantu z Fondu pro bilaterální vztahy jsme mohli navštívit norské centrum pro vzácná onemocnění Frambu. Na workshopu s pracovníky centra jsme se zabývali především službami, které Frambu nabízí, jeho vztahem k lidem se vzácným onemocněním a jejich rodinami i tím, jak je centrum zapojeno do celého zdravotního systému v Norsku.

Fungování Frambu je pro nás velkou inspirací pro vybudování jeho obdoby, českého edukačního centra pro vzácná onemocnění. K nahlédnutí je i zápis zpráva z tohoto setkání a workshopu.

Zúčastnili se Bc. Anna Arellanesová, MUDr. Monika Němcová, MUDr. Markéta Havlovicová, Ing. René Břečťan a Vojtěch Kučera.

V. EKONOMICKÁ ČÁST

Zpráva o hospodaření ČAVO v roce 2019

Zpráva o hospodaření za rok 2019

Náklady	**Skutečnost 2019**
Spotřeba materiálu	47 248,00
Ostatní služby	1 118 162,45
Cestovné	135 501,50
Náklady na reprezentaci	54 391,23
Mzdové náklady	715 164,00
Zdravotní a sociální pojištění	125 110,00
Kurzové ztráty	1 504,96
Bankovní poplatky	369,00
Pojištění	1 907,00
Poskytnuté členské příspěvky	5 857,12
Náklady celkem	**2 205 215,26**
Výnosy	
Provozní dotace	425 404,00
Přijaté příspěvky (dary)	1 968 341,00
Přijaté příspěvky (ostatní)	158 400,00
Jiné provozní výnosy	399,83
Výnosy celkem	**2 552 544,83**
Hospodářský výsledek za rok 2019	**347 329,57**

Zástupci a spolupracovníci v roce 2019

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
MUDr. Monika Němcová
Bc. Markéta Štěpančičová
Vojtěch Kučera
Mgr. Alena Nagyová
Ing. Jan Mihule

Děkujeme všem, kteří nás podpořili v r. 2019

- Copy General, s.r.o.
- Deloitte BPO, a.s.
- Kyowa Kirin Pharma, s.r.o.
- Ministerstvo financí ČR
- Ministerstvo práce a sociálních věcí
- Ministerstvo zdravotnictví ČR
- Nadační fond AVAST
- Nadace člověk člověku
- Nagy Alexander
- Pfizer PFE, spol. s r.o.
- Sanofi
- Shire Czech s r.o.
- Úřad vlády

Členové ČAVO k 31. 12. 2019

- 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.
- 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, 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.
- Tarlovova cysta, z.s.
- Willík-spolek pro Williamsův syndrom, z.s.
- Život bez střeva, z.s.

Členové bez organizace zastupující následující diagnózy k 31. 12. 2019

- Adrenoleukodystrofie (ALD)
- Agamaglobulinémie
- ALS
- Amyloidóza
- AHUS
- Angelmanův syndrom
- Atypický HUS (aHUS)
- Arnold-Chiari malformace
- Arteriovenózní malformace hlavy a krku (AVM)
- Atrézie jícnu
- Autoimunitní polyendokrinní (polyglandulární) syndrom
- Bartterův syndrom-typ 1
- Centronuclear myopathy
- CIDP-chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie
- CIPO
- Cystická fibróza
- Diabetes insipidus, nefrogenní forma
- Dysautonomie; IST; POTS
- Dystonie
- Dystonia muscularum deformans
- Epidermolysis bullosa congenita (nemoc motýlích křídel)
- Ehlersův-Danlosův syndrom
- Fabryho choroba
- Familiární středomořská horečka
- Familiární parkinsonská demence
- FAP
- Fenylketonurie a jiná vzácná dědič.metabolic.onemoc.
- Fibrózní dysplázie
- Fraserův syndrom
- Gaucherova choroba
- Genetické metabolické mitochondriální onemocnění
- Hereditární angioedém
- Homozygotní forma familiární hypercholesterolémie
- HSCR (MSCR)
- Charcot-marie-tooth choroba
- Ichtyóza genetické onemocnění kůže
- Kabuki syndrom
- Klippelův-Trenaunayův syndrom
- Kongenitální svalová dystrofie
- Obří kongenitální melanocytový nevus

- Luis Bar Syndrom, resp. Ataxia teleagniectasia
- Systémový lupus
- Lambert-Eaton myasthenic syndrom
- Loeys-Dietz syndrom
- Lymfomy
- Lymfangiom
- Lymfangioleiomyomatóza
- Mayer-Rokitansky-Kustner-Hauseruv syndrom
- McCune-Albright syndrome
- Metabolické vady vzácné
- Mnohočetný myelom
- Mukopolysacharidóza a další dědič.metabolic.onem.
- Multisystémová atrofie
- Myasthenia gravis
- Myelodisplastický syndrom
- Narkolepsie
- NEC
- Niemann-pickova choroba
- Neurofibromatóza
- Neurofibromatosa 2 typu
- Neurofibromatóza NF1 (Recklinhausenova choroba)
- Parra-Romberg Syndrome
- Peutz-Jeghersův syndrom
- Phelan McDermid Syndrom
- Plicní hypertenze
- PNH
- Pompeho choroba
- Primární ciliární dyskineze
- Relabující polychondritida (Relapsing Polychondritis)
- Prader-Willi syndrom
- Rettův syndrom
- Sarkoidóza II. stupně
- Sjorgrenův syndrom
- Spinální muskulární (svalová) atrofie
- Spinocerebellární ataxie 21
- Sticklerův sydrom
- Suspektní mitochodriální myopatie
- Svalové dystrofie
- Svalová dystrofie DMD/BMD
- Syndrom fragilního X chromosomu
- Syringomyelie
- Tarlovova cysta
- Tetrasomie X chromosomu
- Tetrasomie 18p
- Touretteův syndrom
- Trombotická trombocytopenická purpura
- Treacher-Collins-Sondrom
- Vitamino rezistentní rachitída
- Williamsův syndrom
- Wilsonova nemoc
- Young Onset Parkinsonova nemoc