Výroční zpráva
za rok 2016

česká
asociace
pro vzácná
onemocnění

WWW.VZACNA-ONEMOCNENI.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

Poslání České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)

Posláním Spolku je sdružovat organizace pacientů se vzácným onemocněním i jednotlivé pacienty, zastupovat 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. K 31. 12. 2016 měla 29 členských organizací a dále zastupovala 27 vzácných diagnóz.

Slovo úvodem

Vážení přátelé,

čtvrtý rok působení ČAVO byl ve znamení prosazování zavedení centrové péče a plnění aktivit Národního akčního plánu pro léta 2015 – 2017. Naše zkušenosti na poli vzácných onemocnění se prohloubily a my máme možnost efektivněji prosazovat změny ve prospěch našich členů. Máme také radost, že naši členové spolu začínají komunikovat a spolupracovat. Spolupráce se státními institucemi se prohloubila, a také jsme se naplno zapojili do mezinárodních iniciativ Eurordisu, evropské pacientské organizace pro vzácná onemocnění. Průběžně pracujeme na zvyšování povědomí o vzácných chorobách, jak u laické, tak odborné veřejnosti.

Nejdůležitějším společně dosaženým cílem je úspěšné připojení českých zdravotnických poskytovatelů k nově vzniklým Evropským referenčním sítím pro vzácná onemocnění. Tato iniciativa je velkým krokem vpřed k organizované a systémové péči o naše pacienty. ČAVO se svou měrou podílelo na plnění Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění, které Vláda ČR podepsala na léta 2015–2017. Spolupráce s norskou organizací FRAMBU úspěšně pokračovala. Webový portál vzacni.cz představil celkem 25vzácných diagnóz…

Jako vždy na tomto místě musíme poděkovat všem, kteří nám při snaze naplňovat naše poslání pomáhají. Jsou to zejména naši odborní garanti, bez kterých bychom si naši práci nemohli představit a všichni, kdo nás v našich snahách podporují.

Děkujeme také našim členům za jejich podporu a práci, kterou v roce 2016 věnovali svým pacientským organizacím a ČAVO. Moc si Vaší práce vážíme.

Sami vzácní, spolu silní

Za tým ČAVO
Anna Arellanesová, předsedkyně

Činnost ČAVO v roce 2016

V rámci našeho poslání jsme si pro rok 2016 vytyčili několik zásadních projektů, které jsme postupně naplňovali. Jednalo se primárně o tyto stěžejní projekty:

- Plnění NAP
- Centrová péče /ERN – nastavení procesu zapojení českých poskytovatelů do Evropských referenčních sítí
- Včasná diagnostika – stálý rozvoj projektu, vzdělávání studentů o VO na školách
- Kampaň ke Dni vzácných onemocnění
- Projekt vzácní – pokračování projektu pro vzácná onemocnění
- Příprava na vytvoření národních center pro VO

Na všech těchto projektech jsme intenzivně pracovali a většinu vytyčených cílů se nám podařilo splnit. Jedním z hlavních úkolů bylo prosadit aktivní účast České republiky v nově vytvářené struktuře Evropské referenční sítě (ERN) pro vzácná onemocnění. Do tohoto projektu se nakonec přihlásilo 8 fakultních nemocnic a 28 jednotlivých odborných pracovišť (viz tabulka níže). Splněním velmi těžkých kritérií a zařazením vybraných pracovišť do jednotlivých sítí ERN se Česká republika stala nejúspěšnější zemí střední a východní Evropy. Přes naši snahu o nastavení procesů a podmínek pro vyhlášení národních center vysoce specializované péče ze strany MZ a obnovení statusu center u tzv. pilotní sítě center pro vzácná onemocnění, se vyhlášení center nepodařilo v roce 2016 realizovat. Je to prioritní úkol pro rok 2017 a my věříme, že právě úspěch v zařazení českých odborných pracovišť do ERN pomůže dokončit proces vyhlášení center na národní úrovni.

V roce 2016 jsme ve spolupráci s našimi partnery, našimi členy a dobrovolníky realizovali i řadu dalších aktivit.

AKTIVITY, PROJEKTY, PREZENTACE ČAVO

Úkoly a aktivity NAP pro VO v roce 2016

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

Včasná diagnostika

ČAVO ve spolupráci s Národním koordinačním centrem pro vzácná onemocnění při Ústavu biologie a lékařské genetiky FN v Motole v roce 2016 dále rozšiřovala projekt Včasné diagnostiky. Účastnili jsme se několika odborných konferencí, seminářů vzdělávání lékařů a hlavně díky spolupráci s OSPDL a SPLDD jsme mohli distribuovat naše materiály i mezi lékaře prvního kontaktu.

Linka helpmail: help@vzacna-onemocneni.cz, je provozována 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. Na linku přišlo 65 dotazů. Dále však se stále více pacientů obrací i přímo na informační linku ČAVO.
Novorozenecký screening byl v červnu 2016 rozšířen o dalších 5 vzácných metabolických onemocnění. Všechny tyto aktivity pomáhají zlepšovat včasné určení diagnózy VO a mohou zajistit pacientům včasné zahájení odpovídající péče a léčby.

Vzdělávání studentů o VO na školách

Vzdělávání mediků ve spolupráci s 2 LF UK a FN Motol probíhalo v průběhu obou semestrů 2016 (více v části semináře). Koncem roku jsme rozjeli nový projekt na Pedagogické fakultě UK, kdy jsme do vzdělávání o VO zapojili i speciální pedagogy díky spolupráci s PhDr. Mgr. Pavlínou Šumníkovou, Ph.D. Ohlasy jsou zatím velice pozitivní.

Pokračováním spolupráce s FRAMBU

ČAVO pokračovalo ve spolupráci s norským centrem pro vzácná onemocnění FRAMBU. Stalo se tak díky partnerství a spolupráci s Národním koordinačním centrem pro VO při FN Motol v Praze. ČAVO má v rámci grantu financovaného z Norských fondů (pro léta 2015–2017) možnost úzké spolupráce s norským centrem FRAMBU při výměně zkušeností týkajících se péče o pacienty se vzácným onemocněním a jejich rodiny. V letošním roce se zúčastnili kurzů ve FRAMBU zástupci organizací Willík - Hana Kubíková, a Prader-Willi syndromu - paní Verichová.

Den vzácných onemocnění (DVO) 29. 2. 2016

V tento důležitý den, který byl opravdu vzácný tím, že byl přestupný rok, ČAVO komunikovala problematiku vzácných onemocnění spotem evropské organizace pacientů se vzácnými onemocněními EURORDIS, rozhovory v médiích, PR články, příběhy pacientů se vzácným onemocněním a aktivitami na seminářích a konferencích.
Oslovili jsme poslance, senátory a europoslance a zaslali jim informace o DVO. Samotný Den vzácných onemocnění, 29. 2. 2016) byl plný aktivit. Uspořádali jsme Kulatý stůl na téma VO v Poslanecké sněmovně ČR, podíleli jsme se na již tradičním setkání pacientů a odborníků na téma vzácných onemocnění v Brně (pořádaném FN Brno) a večer jsme zakončili velkolepým setkáním pacientů na Žižkovské věži.

Krásný spot vznikl v italském kreativním studiu a díky EURORDISU jsme jej mohli využít i u nás, hlavní aktérkou byla 18letá dívka s Williamsovým syndromem, která žije se svými rodiči v italském Trevízu. Byl k dispozici a vysílán on-line, ale též na obrazovkách více než 100 nemocnic, poliklinik a městských úřadů. ČAVO vyrobila plakáty, letáky a přeložila bannery pro využití kampaně na internetu. Velký dík patří našim členům, kteří se do podpory Dne vzácných onemocnění zapojili.

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 najít na webové stránce odbornou kazuistiku a popis onemocnění dle Orphanetu (orpha.net) nebo jiných odborných informačních zdrojů. Součástí jsou též odkazy na pacientské stránky nebo webové stránky věnující se vždy dané diagnóze.
Jedná se o náročný projekt, neboť každý příběh musí být realizován formou rozhovoru s redaktorem, a poté je revidován. Následuje hledání odborných informací ve spolupráci s našimi externími odborníky. V roce 2016 se nám podařilo takto kompletně popsat a zveřejnit dalších 15 diagnóz a v tomto velmi úspěšném projektu budeme nadále pokračovat i v roce 2017.

Za publikaci VZÁCNÍ (knižní vydání příběhů nemocných se VO) jsme za rok 2016 získali první cenu od VVZPO (Vládního výboru pro zdravotně postižené občany).

Centra vysoce specializované péče pro VO ERNs – Evropské referenční sítě (European Reference Networks)

ERNs mají za cíl zlepšit přístup k diagnostice, péči i léčbě vzácných onemocnění pomocí vysoce specializované péče. Právě jednotlivé sítě, sdružující specialisty vybraných diagnóz, umožní sdílet mezi svými členy nejnovější poznatky a postupy.
V březnu 2016 byly postupně vyhlášeny možnosti přihlašování do jednotlivých sítí pro poskytovatele péče s červnovou uzávěrkou přihlášek. Díky intenzivnímu jednání ČAVO a NKCVO a zdůrazňování zásadního významu účasti v ERN pro české zdravotnictví s MZČR, se podařilo na mezirezortním jednání pracovní skupiny pro VO v dubnu 2016 odsouhlasit model postupu přihlašování českých poskytovatelů. Pro připojení českých poskytovatelů zdravotních služeb k jednotlivým ERN. MZČR poskytlo dobrozdání 35 (endorsement) poskytovatelům zdravotní péče.
V současné době je založeno celkem 24 ERNs. Česká republika má zastoupení v 18 (resp. 16) ERNś prostřednictvím 8 fakultních nemocnic a jejich celkem 28 (resp. 26) zdravotnických poskytovatelů, čímž se stala osmým nejúspěšnějším státem Evropy v počtu zapojených pracovišť. Celkem se v rámci

této výzvy zapojilo 25 států EU + Norsko a to prostřednictvím 370 evropských nemocnic a více jak 900 pracovišť.
Velká příležitost je zde pro pacienty se vzácným onemocněním, kteří mohu prostřednictvím svých pacientských organizací hrát velmi významnou roli v jednotlivých ERNs. Pacienti jsou zapojeni do tzv. EPAGů a v roce 2016 byly za Českou republiku zapojeny pacientské organizace v pouhých pěti EPAG.

Jelikož se nepodařilo v roce 2016 vyhlásit podmínky vzniku a udělení statutu center vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění (plnění bodu 5. 1. NAP 2015-2017 „ Zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty se vzácným onemocněním), bude tento bod prioritou pro naši činnost v roce 2017.

Přehled českých poskytovatelů zdravotních služeb zapojených do Evroských referenčních sítí (ERN)	
Název poskytovatele zdravotních služeb (PZS)	**PZS zapojené do ERNů (počet ERNů, do kterých je PZS zapojen)**
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze	**ERN-EYE** (vzácná onemocnění očí) **ERN-LUNG** (vzácná onemocnění dýchacích cest) **MetabERN** (dědičná metabolické poruchyí) **ERN RITA** (vzácné imunodeficience, autoinflammatorní a autoimmunitní onemocnění) **ERN RND** (vzácná neurologická onemocnění) (5)
Nemocnice Na Bulovce	**ERN-Skin** (vzácná kožní onemocnění) (1)
Fakultní nemocnice Královské Vinohrady	**ERN ENDO** (vzácná endokrinologická onemocnění), **ERN-Skin** (vzácná kožní onemocnění) (2)
Masarykův onkologický ústav	**EURACAN** (vzácné nádory a leukemie) (1)
Fakultní nemocnice U Sv. Anny v Brně	**ERN EpiCARE** (vzácné formy epilepsie) **ERN-Skin** (vzácná kožní onemocnění) (2)
Thomayerova nemocnice v Praze	**ERN-LUNG** (vzácná onemocnění dýchacích cest) (1)
Fakultní nemocnice Brno	**ERN-Skin** (vzácná kožní onemocnění) **EURO NMD** (vzácná nervosvalová onemocnění) **ERN EuroBloodNet** (vzácná hematologická onemocnění) **ERN PaedCan** (vzácné dětské nádory a leukemie) (4)
Fakultní nemocnice v Motole	**ERN BOND** (vzácná onemocnění kostí) **ERN CRANIO** (vzácné kraniofaciální anomalie) **ERN ENDO** (vzácná endokrinologická onemocnění) **ERN EpiCARE** (vzácné formy epilepsie) **ERN-LUNG** (vzácná onemocnění dýchacích cest) **EURACAN** (vzácná nádory a leukemie u dospělých) **EURO NMD** (vzácná nervosvalová onemocnění) **GUARD Heart** (vzácná onemocnění srdce) **ERN ITHACA** (vzácné formy vrozených vad a genetické syndromy) **ERN PaedCan** (vzácné dětské nádory a leukemie) **ERKNet** (vzácná onemocnění ledvin) (11)
Celkem 8 PZS	Celkem **26** specializovaných center zapojeno v **16** ERNech z **24** vzniklých ERNů

Zpravodaje ČAVO

V průběhu roku 2016 ČAVO vydala dvě čísla Zpravodaje v nákladu několika tisíc výtisků, které distribuovala mezi své členy, spolupracovníky, státní správu a zdravotnické pracovníky na kongresech a konferencích. Část zpravodajů prezentovala i na Veletrhu neziskovek – NGO Marketu 2016, na konferencích, odborných seminářích, setkáních členů a v informační kampani o vzácných onemocněních.

NGO Market 2016

Zúčastnili jsme se tradičního veletrhu neziskovek – NGO Marketu, který se konal ve středu 27. dubna v nových prostorách Fóra Karlín.

ČAVO a jednotliví členové se v letošním roce aktivně účastnili tohoto veletrhu, i když bez „uličky vzácných poznání“. Cílem bylo především zviditelnit oblast vzácných onemocnění a prezentovat jednotlivé diagnózy, které do vzácných onemocnění patří.

Konference členů ČAVO

V říjnu 2016 proběhla Konference členů ČAVO, tradičně v Naší kavárně v Thomayerově nemocnici.

Toto setkání (nově Konference členů) je vždy spojeno s prezentací zajímavých témat a osobností. V letošním roce byl program opravdu nabitý, kdy jsme vyslechli poznatky z návštěvy ve Frambu od paní Kubíkové a paní Verichové. O webu vzacni.cz nás informoval pan Kučera a pan Lang Zajímavou prezentaci přednesla JUDr. Lenka Teska Arnoštová, MZČR na téma spolupráce MZČR s pacientskými organizacemi a MUDr. Lenka Vostalová, zastupující SÚKL, prezentovala současná situaci schvalování a úhrady léků pro VO. Následovala prezentace: Genetické vyšetření – co je hrazeno a co ne, přednášel prof. Macek ÜBlG. Nakonec zástupci z EDY představili projekt EDA- sociální služba rané péče, a zástupce VZP nám předal, informace z oblasti komplexní lázeňská léčba pro pacienty s VO tbc.

PR a prezentace v médiích

Již tradičně bylo naše úsilí na maximální publicitu zaměřeno na období kolem Dne vzácných onemocnění. Rok 2016 byl po mediální stránce nejúspěšnějším. V rámci kampaně DVO se nám podařilo aktivně umístit nebo vystoupit ve všech hlavních televizních stanicích (ČT, Nova, Prima), vytvořili jsme přes 20 výstupů v tisku a on-line a náš spot shlédlo cca 20 tis účastníků na internetu.

Web stránky a facebook

V roce 2016 jsme se opět zaměřili na aktivnější prezentaci na facebookových stránkách naší organizace https://www.facebook.com/CAVO.vzacna.onemocneni/. Zveřejňujeme zde příběhy našich pacientů, aktuality z domova i zahraničí, účast našich členů na akcích a další. Facebookové stránky zaznamenávají stálý růst návštěvností i sdílení, což nás velmi těší.

SPOLUPRÁCE S ORGANIZACEMI, KONFERENCE A SEMINÁŘE O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH V ROCE 2016

Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění při MZ

ČAVO je členem od roku 2012, tato skupina ubyla ustanovena Vládou ČR v roce 2010. V současné době v ní pracuje přes 30 zástupců lékařů, odborných lékařských společností, zdravotních pojišťoven, MZd ČR, MPSV, Státního úřadu pro kontrolu léčiv či Koalice pro zdraví. Jejím úkolem je tvořit a následně koordinovat realizaci národní akčních plánů pro vzácná onemocnění. V roce 2016 se uskutečnilo zasedání v dubnu 2016, které bylo velmi významné pro účast českých poskytovatelů v síti ERNs.

Účast na pacientské radě VZP a pacientské radě MZ ČR

V roce 2016 jsme pokračovali v jednání s VZP v zájmu prosazení úhrady pomůcky „kašlacího asistenta“ pro několik našich členských organizací. Zástupci ČAVO i naši jednotliví členové se aktivně účastnili pacientských rad VZP. Některé další úspěchy v jednáních s VZP byly představeny na tiskové konferenci VZP dne 15. 11. 2016 – „Přístup VZO ČR k pacientům se vzácných onemocněním“.
ČAVO se aktivně zapojila do projektu spolupráce MZ s pacientskými organizacemi a aktivně jsme se zapojili do setkávání pacientských organizací na MZ ČR. Vznik kanceláře pro pacientské organizace a zvýšenou a jasnou spolupráci mezi MZ a pacientskými organizacemi podporujeme.
O těchto dalších jednáních se státními institucemi informujeme na našich facebookových stránkách nebo na www.vzacna-onemocneni.cz

Semináře o vzácných onemocněních v rámci projektu vzdělávání studentů medicíny

Také v roce 2016 jsme pokračovali v již zavedeném způsobu interaktivních setkání pacientů se vzácným onemocněním se studenty 2. LF UK v rámci jejich praktických cvičení, jako součást vzdělávacího programu. Tyto semináře mají velmi kladný ohlas i ze strany studentů a jsme přesvědčeni, že setkávání s konkrétními diagnózami mají vliv na celkový růst povědomí o vzácných onemocněních. Tento program je součástí naší dlouhodobé snahy zlepšit včasnou diagnostiku vzácných onemocnění. Vznikl díky velké podpoře a intenzivní spolupráci s paní primářkou MUDr. Markétou Havlovicovou s kolegy.

Seminář „Den vzácných onemocnění: situace pacientů a možnosti řešení“

Seminář se konal dne 29. 2. 2016 v budově Poslanecké sněmovny pod záštitou místopředsedy Výboru pro zdravotnictví PS MUDr. Davida Kasala. Cílem bylo upozornit zainteresované o situaci pacientů se vzácným onemocněním, podpořit vznik center vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění a zajistit účast českých poskytovatelů ve vznikající síti ERN.

Vzdělávání pacientů se vzácným onemocněním

Členové ČAVO se aktivně účastní řady vzdělávacích projektů a institucí. Mezi nejvýznamnější patří APO (Akademie pacientských organizací) a APO letní škola, která se za velkého zájmu a účasti členů konala 30. 8. 2016.

Seminární práce studentů VŠE

I v roce 2016 pokračuje spolupráce s katedrou mezinárodního obchodu VŠE. V roce 2016 pracovali studenti na návrzích kampaní pro jednoho z našich členů (cfklub).

Účast na zasedáních EURORDIS

V roce 2016 jsme se účastnili obou zasedání Národních aliancí pro vzácná onemocnění při EURORDIS. Jednalo se o zasedání rady CNA při EURORDIS spojené s konferencí ECRD 26-28. 5. 2016 v Edinburgu a jednání rady CNA v Paříži dne 2. - 4. 11. 2016.

EKONOMICKÁ ČÁST

Zpráva o hospodaření ČAVO v roce 2016

Náklady	Skutečnost 2016
Spotřeba materiálu	30 991,20
Ostatní služby	655 377,05
Cestovné	60 582,74
Náklady na reprezentaci	95 775,20
Mzdové náklady	152 290,00
Kurzové ztráty	982,14
Bankovní poplatky	421,41
Pojištění	0,00
Poskytnuté členské příspěvky	0,00
Náklady celkem	**996 419,74**
Výnosy	
Tržby z prodeje služeb	0,00
Kurzové zisky	977,06
Provozní dotace	193 925,00
Přijaté příspěvky (dary)	711 963,46
Výnosy celkem	**906 865,52**
Hospodářský výsledek za rok 2016	**-89 554,22**

ZÁSTUPCI A SPOLUPRACOVNÍCI ČAVO V ROCE 2016

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

Revizorka
Mgr. Alice Onderková

Koordinátorka
Kateřina Tomanová

Stážistka/asistentka
Bc. Markéta Stránská

Odborní garanti
MUDr. Kateřina Kubáčková
prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc.

Spolupracovníci
Mgr. Vojtěch Kučera
Mgr. Roman Lang
MUDr. Marek Turnovec
Ing. Jan Mihule
Mgr. Magdalena Špačková

DĚKUJEME VŠEM, KTEŘÍ NÁS V ROCE 2016 PODPOŘILI

- Alexion Pharma Czech s.r.o.
- Copy General
- ČEZ
- Deloitte BPO, a.s.
- GSK
- Lepidus s.r.o. - Včeliště.cz
- Ministerstvo zdravotnictví ČR
- Novartis
- Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění
- Norské fondy
- Sanofi
- Shire
- Martin Hofmeister, Praha, soukromá osoba

ČLENOVÉ ČAVO

k 31. 12. 2016

- Angelman CZ, www.angelman.cz
- Asociace muskulárních dystrofiků, www.amd-mda.cz
- Atos, www.atos-os.cz
- AVMinority, www.avminority.cz
- DebRa ČR, www.debra-cz.org
- Diagnóza FH, z.s.
- Diagnóza narkolepsie, www.diagnozanarkolepsie.cz
- Klub nemocných cystickou fibrózou, www.cfklub.cz
- Klub pacientů mnohočetný myelom, www.mnohocetnymyelom.cz
- Kolpingova rodina Smečno, www.dumrodin.cz
- LYMFOM HELP, www.lymfomhelp.cz
- Národní sdružení PKU a jiných DMP, www.nspku.cz
- Nefrohema, www.nefrohema.cz
- Občanské sdružení imunodeficitních pacientů HAE/AAE, www.hae-imuno.cz
- Občanské sdružení Metoděj, www.osmetodej.cz
- Občanské sdružení MYGRA-CZ, www.mygra.cz
- Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom, www.prader-willi.cz
- OS rodičů a dětí postižených Gaucherovou chorobou, www.gaucherova-choroba.cz
- Parent Project, www.parentproject.cz
- Rett Community, www.rett-cz.com, info@rett-cz.com
- Rodina spolu: www.rodinaspolu.estranky.cz
- Sdružení Diagnóza MDS, www.sdruzenimds.cz
- Sdružení META, www.sdruzenimeta.cz
- Sdružení pacientů s plicní hypertenzí, www.plicnihypertenze.cz
- Společnost C-M-T, www.c-m-t.cz
- Společnost Parkinson, www.spolecnost-parkinson.cz
- Společnost pro mukopolysacharidosu, www.mukopoly.cz
- Willík, www.willik.tym.cz
- Život bez střeva, www.zivotbezstreva.cz

Členové bez organizace zastupují následující diagnózy

k 31. 12. 2016

- Arnold-Chiari malformace
- Agamaglobulinémie
- Atrézie jícnu
- CIDP – chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie
- Dystonia muscularum deformans
- Ehlersův-Danlosův syndrom
- Familiární středomořská horečka
- Fraserův syndrom
- Genetické metabolické mitochondriální onemocnění
- Hydrosyringomyelie
- Klippelův-Trenaunayův syndrom
- Kongenitální svalová dystrofie
- Luis Bar Syndrom
- Lupus systémový
- Lymphangioma
- Lymphangioleiomyomatosis (LAM)
- McCuneův-Albrightův syndrom
- Peutzův-Jeghersův syndrom
- Primární ciliární dyskineze
- Relabující polychondritida
- Sjögrenův syndrom
- Syndrom fragilního chromosomu X
- Syndrom terminální delece dlouhého raménka 1. chromosomu
- Sticklerův sydrom
- Syringomyelie
- Tarlovova cysta
- Tetrasomie X-chromosomu
- Thrombotic thrombocytopenic purpura (TTP)