

# NF ČESKO - podpora rodin a dětí s NF1

- **Diagnóza/y, které zastupujeme**

- primárně Neurofibromatóza typu 1 (NF1), do budoucna bychom se rádi zaměřili i na další typy neurofibromatózy (NF2, schwannomatóza)

- **Počet členů:** 10

- **Počet pacientů s danou diagnózou v ČR:**  
Odhadem 3 500–4 000

- **Poslání, cíle:**

- Podpora kvality života osob s neurofibromatózou a jejich rodin, zvyšování povědomí o tomto onemocnění a podpora porozumění, solidarity a spolupráce mezi pacienty, odborníky a veřejností.

- **Naše činnost**

- Zvyšování povědomí o neurofibromatóze a obdobných onemocněních, zprostředkování informací a novinek, spolupráce s odborníky a tvorba informačních materiálů, stejně jako komunitní, vzdělávací a osvětové aktivity.

- **Kontaktní osoba**

- Lucie Heroutová  
email: [info@nfcesko.cz](mailto:info@nfcesko.cz),  
[heroutova@nfcesko.cz](mailto:heroutova@nfcesko.cz)  
web: [www.nfcesko.cz](http://www.nfcesko.cz), facebook  
<https://www.facebook.com/profile.php?id=61588254517799>



# ÚSMĚV SRDCEM, Z.S.

- **Diagnóza/y, které zastupujeme**

- Moebiův syndrom

- **Počet členů: 3**

- **Počet pacientů s danou diagnózou v ČR: 25**

- **Poslání, cíle:**

- Naším posláním je šíření informací o Moebiově syndromu a podpora osob s tímto vzácným onemocněním i jejich rodin. Chceme být spolehlivým průvodcem v nejistotě a důkazem, že i bez úsměvu na tváři se dá žít naplno, s úsměvem v srdci. Naším cílem je propojovat odborníky, pacienty a pečující tak, aby se nikdo ve své situaci necítil sám.

- **Naše činnost**

- Sdružování pacientů a pečujících, tvorba a správa informačních webových stránek, organizace osvětových a vzdělávacích aktivit a publikace autentických příběhů. Aktivně spolupracujeme s odborníky a institucemi na zvyšování povědomí o této diagnóze.

- **Kontaktní osoba**

- Juliána Silvie Kamas (email: [juliana.silvie@gmail.com](mailto:juliana.silvie@gmail.com), web: [www.usmevsrdcem.cz](http://www.usmevsrdcem.cz))

# Spolek ANCA Vaskulitida – pacientská podpora ČR

- **Diagnóza/y, které zastupujeme**

- Anca vaskulitida je oficiální název, ale zastupuji všechny druhy vaskulitid

- **Počet členů: 8**

- **Počet pacientů s danou diagnózou v ČR: 1500**

- **Poslání, cíle:**

- Podpora pacientů s touto diagnózou, pomoc při cestě léčbou, předávání relevantních informací, zastupování našich zájmů

- **Naše činnost**

- máme nový web s detailními informacemi o nemoci a připravujeme další akce

- **Kontaktní osoba**

- Kateřina Krbcová, předsedkyně Pacientské organizace, [katerina.krbcova@vaskulitida.cz](mailto:katerina.krbcova@vaskulitida.cz)
- <https://vaskulitida.cz/>



# VHL KOMUNITA, Z.S.

- **Diagnóza/y, které zastupujeme**

- Von Hippel Lindau VHL

- **Počet členů:** 26

- **Počet pacientů s danou diagnózou v ČR:** 200

- **Poslání, cíle:**

- Účelem spolku je podpora pacientů s Von Hippel-Lindau (VHL) syndromem a jejich blízkých. Usilujeme o vzájemné sdružování, propojení a budování komunity, kde si mohou pacienti rodiny i odborníci vyměňovat zkušenosti a informace. Zároveň vytváříme most mezi pacienty, lékaři a dalšími organizacemi které se VHL syndromem zabývají. Naším posláním je zajišťovat přístup k relevantním a aktuálním informacím, podporovat osvětu a přispívat ke zlepšení kvality života lidí žijících s tímto vzácným onemocněním. Budeme realizovat vzdělávací, osvětové a další aktivity.

- **Naše činnost**

- Organizace setkávání, poradní role ve smyslu sdílení dobré praxe a obecná doporučení, propojování s lékaři, s pacienty, podpora při podávání žádosti na pojišťovnu o zvláštní úhradu (děkujeme ČAVO za pomoc při vytvoření draftu žádosti), tvorba informačních materiálů, výstavba webu s informacemi na jednom místě ([www.vhl-org.cz](http://www.vhl-org.cz)), mediální prezentace diagnózy - tedy heslo ČAVO vzácní ano, neviditelní ne

- **Kontaktní osoba**

- [rybysarovalucie@seznam.cz](mailto:rybysarovalucie@seznam.cz) [www.vhl-org.cz](http://www.vhl-org.cz)

# LEDVINKA Z.S.

- **Diagnóza/y, které zastupujeme**

- Vzácná onemocnění ledvin

- **Počet členů: 4**

- **Počet pacientů s danou diagnózou v ČR:**

- **Poslání, cíle:**

- Pomáháme lidem pochopit, co se v těle děje, když ledviny přestanou správně fungovat – a co se s tím dá dělat. JSme tu proto, abychom propojovali pacienty, přinášeli srozumitelné informace a otevírali důležitá témata. Nasloucháme lidem, kteří se každý den učí žít s jakoukoliv formou onemocnění ledvin a jejich zkušenosti přetváříme v osvětu, edukaci a podporu.

- **Naše činnost**

- Zvyšujeme povědomí veřejnosti i rozhodujících autorit o onemocnění ledvin a můžeme získávat finanční podporu pro výzkum a léčbu

- **Kontaktní osoba**

- Tomáš Haring, [tomas.vethosolutions.com](mailto:tomas.vethosolutions.com),  
[www.ledvinka.org](http://www.ledvinka.org)



APAT - Asociace pacientů  
s Ataxia Telangiectasia z.s.

# APAT - Asociace pacientů s Ataxia Telangiectasia z.s.

- **Diagnóza/y, které zastupujeme**
  - Ataxia Telangiectasia
- **Počet členů: 15**
- **Počet pacientů s danou diagnózou v ČR: 60**
- **Poslání, cíle:** spojit pacienty, zvyšovat povědomí, usilovat o komplexní péči, předávat rady a zkušenosti a podporovat vědu

- **Naše činnost:** V krátkodobém horizontu se APAT zaměřuje na komunikaci s rodinami, sdílení zkušeností, převod guidelines pro pacienty do lokálních podmínek a zajišťování personalizovaných dávek nikotinamid ribosidu pro pacienty s AT. Ve střednědobém horizontu chceme vybudovat AT kliniku a rozšířit aktivity do dalších menších evropských zemí, dlouhodobě pak podporovat fundraising a projekty, které by zpomalily progresi onemocnění a přiblížily hledání léčby. Jedním z hlavních dlouhodobých projektů je zajištění ASO terapie pro některou z mutací AT našich pacientů a využití i pro pacienty z ostatních zemí s vybranou mutací.
- **Kontaktní osoba**
  - Tomáš Pavlíček, [tomas@pavlicek.sk](mailto:tomas@pavlicek.sk),  
[www.apat.info](http://www.apat.info)

# ČLENOVÉ BEZ ORGANIZACE ZASTUPUJÍCÍ NÁSLEDUJÍCÍ DIAGNÓZY

- Izolovaný deficit komplexu I
- Adrenomyeloneuropatie
- ALG13-CDG
- Alkaptonurie
- Allanův-Herndonův-Dudleyův syndrom
- Artézie jícnu, artézie zevního zvukovodu
- Astrocytom, Syndrom zahrnující vývojové opoždění související s CHD3, opoždění řeči, mentální retardaci, abnormality zraku a obličejový dysmorfismus/ Snijders blok - campeau syndrom
- Cerebrotendinózní xantomatóza
- Coffinův-Sirisův syndrom
- Dědičná vrozená spastická tetraplegie
- DEND syndrom
- Familiární adenomatózní polypóza
- Familiární izolovaná hypoparatyreóza
- Fanoniho anémie
- Guillainův - Barrého syndrom
- H - ABC
- Hereditární sférocytóza
- Hogue Janssensův syndrom
- HPP
- Hypofosfatázie
- Charge syndrom
- Incontinentia pigmenti
- Infantilní neuroaxonální dystrofie
- Izolovaný Klippelův-Feilův syndrom
- Izolovaný Klippelův-Feilův syndrom
- Joubertův syndrom
- Kabuki syndrom a Okulofaciokardiodentální (OFCD) syndrom
- KBG syndrom
- Kearnsův-Sayreův syndrom
- Kennedyho nemoc
- Komplexní regionální bolestivý syndrom
- Leighův syndrom
- Loweho okulocerebrorenální syndrom
- MADD
- McCuneův-Albrightův syndrom
- mikrodelece na 5. chromozomu (5Q14.3-Q15), ztráta 27 genů včetně MEF2C, NR2F1, ADGRV1, KIA A 0825. Hypotonie, tracheostomie, epilepsie, opoždění, nejspíše atrofie zrakového nervu
- Mikroduplikační syndrom 3Q26
- Mnohočetná epifyzární dysplázie, typ 4
- mutace genu MBD5, MAND syndrom
- Mutace genu TAF1
- Nemalinová myopatie
- Palmoplantární hyperkeratóza
- Patogenní varianta v genu ZMYND11/ ZMYND11
- Progresivní supranukleární obrna
- Retinální makulární dystrofie typ 2
- SEMDJL2
- Smithův-Lemliův-Opitzův syndrom
- Syndrom dehiscence semicirkulárního kanálku
- Syndrom fragilního X
- Syndrom Lessel-Kreienkampové
- Syndrom zahrnující intelektovou nedostatečnost, opoždění řeči, dysmorfické rysy a abnormality T-buněk
- Syndrom zahrnující mikrocefalii, těžkou mentální retardaci a vícečetné vrozené vady související s SETD2
- Vada genu HECW2
- Vrozená stenóza renální arterie
- Vrozená trombotická trombocytopenická purpura
- Vývojové opoždění, mentální retardace a porucha autistického spektra související s GRIN2B
- Wiedemannův-Steinerův Syndrom
- X-vázaná mentální retardace, Najmové typ
- X-vázaná myxomatozní valvulární dysplázie související s FLNA