

Zpráva o činnosti za rok 2025

Konference a setkání členů ČAVO

18. 4. 2026

Praha

RADA ČAVO

Cílem naší práce je zlepšování situace lidí, kterým do života vstoupilo vzácné onemocnění.

Rada koordinuje činnost asociace a jedná jejím jménem. Skládá se z předsedy, dvou místopředsedů a členů rady. Kontrolním orgánem je revizor. Rada i revizor se volí každé tři roky na konferenci ČAVO.



Bc. Anna Arellanesová

předsedkyně a také členka výboru **Klubu nemocných cystickou fibrózou**

arellanesova@vzacna-onemocneni.cz



Kateřina Uhlíková

místopředsedkyně a také předsedkyně **Sdružení META**

uhlikova@vzacna-onemocneni.cz



Ing. René Břečtan

místopředseda a také místopředseda **Parent Project**

brectan@vzacna-onemocneni.cz



Ing. Lenka Hajgajda

členka rady ČAVO a také spoluzakladatelka a ředitelka **Asociace genové terapie**

hajgajda@vzacna-onemocneni.cz



Mgr. Adéla Odrihocká

členka rady ČAVO a také místopředsedkyně **Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility**

odrihocka@vzacna-onemocneni.cz

Náš tým



Martina Michalová

Koordinátorka help linky



Magdalena Grecová

Office a Social media manažer



Johana Kozáková

Koordinátorka administrativy a projektů



Miroslav Holec

Koordinátor Platformy pro ultra-vzácné a nedagnostikované, předseda **ADNP asociace**



Petra Suchá

Koordinátorka Platformy pro ultra-vzácné a nedagnostikované, předsedkyně spolku **METODĚJ**

Členská základna na konci roku 2025

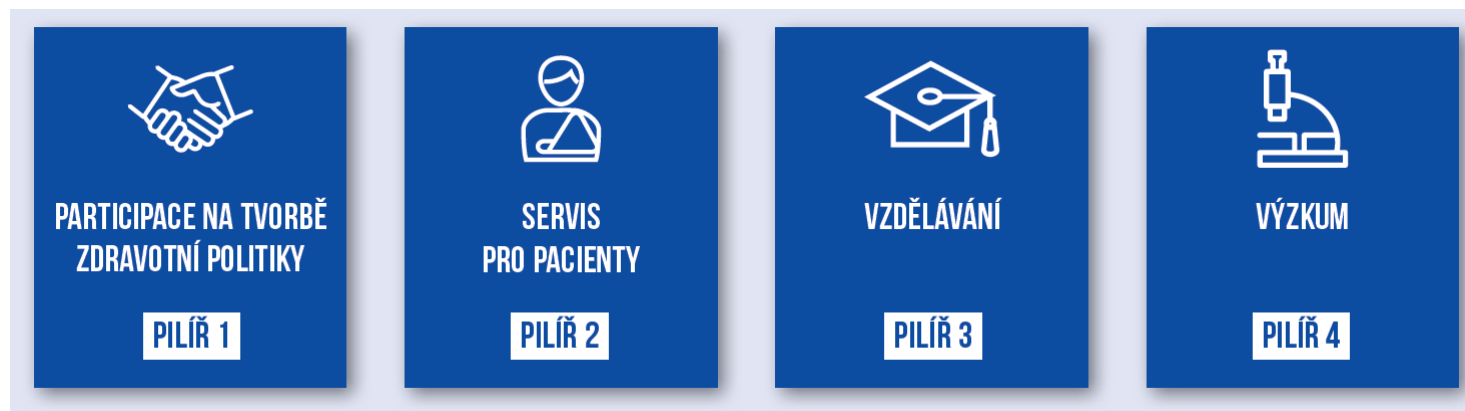
53 patientských organizací
232 individuálních členů
7 čestných členů

ČLENSKÉ ORGANIZACE

ČLENOVÉ BEZ ORGANIZACE ZASTUPUJÍ NÁSLEDUJÍCÍ DIAGNÓZY	
15q11-q13 mikroduplikační syndrom	MADD
3C syndrom (Ritscherův-Schaenoldův syndrom)	Marfanův syndrom
ADAR Gen/ ADAR1-related hereditary spastic paraplegia	Marshallův-Smithův syndrom
Agamagobulémie	Mayerův-Kobanův-Rastbachův-Hauerův syndrom
Atardi-Gouziérovův syndrom	McCune-Albrightův syndrom
Akromegalie	MEPP
Acidní enteromimální porfyrie	Metalyzární chondrodysplázie Janse
AL amyloidóza	Mikrocefalický primární ledvinový, Alaamhiho typ
Alagilův syndrom	Mikrolední syndrom 22q11.2
Alportův syndrom	Mikroduplikační syndrom 1Q25
Aktrimův syndrom	Mnohočetná epilyzární dysplázie, typ 4
Aplastická anémie	Moeblův syndrom
Arnoldova-Chiarvi malformace	Monozomie 22q13 (Phelan-McDermidův syndrom)
ARSACS - Autozomálně recesivní spastická ataxie, typ Charlevois-Sagaray	Muskuilová neurofibromatóza, typ 1
Astrositom	Nefrogenní diabetes insipidus
Ataxie telangiectasia (Syndrom Louis-Barové)	Nespecifická syndromická mentální retardace - Tolchan-Le Cagnec
Ataxie jazyka	Neurální specifická encefalopatie s Caerjim nástupem (neurČen ECEE)
Ataxie zevního zvukovodu	Neurofibromatóza
ATTRV21 amyloidóza	Neurofibromatóza, typ 1 způsobená mutacemi nebo trisomií genu NF1 genu (von Recklinghausenova nemoc)
Aziomimní hemolytická anémie (AHA)	Neurofibromatóza, typ 2
Autoimunitní polyendokrinní syndrom, typ 3	Okulofaciální disostiózní syndrom
Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 1	Parciální delecce dlouhého raménka chromozomu 4
Autozomálně recesivní ataxie způsobená deficitem ubiquitinu	Patogenní varianta v genu ZMYND11/ ZMYND11
Bartterův syndrom typu 1	Peutz-Jegherův syndrom
Castelmanova choroba	Pitův-Hopkinsův syndrom
Centrální diabetes insipidus	Potrdlá systémová mastocytóza (AdvSM)
Centronukleární myopatie	PP2K3D
Cerebrosiderární calcinóza	Průběh bilární cirhóza
Crevellův syndrom	Průběh bilární dyskineze
Crouzonův syndrom	Průběh hypoparathyreóza
Cushingova choroba	Průběh sklerotizující cholangitida
Cushingův syndrom způsobený ektopickou sekrecí ACTH	Průběh svalstva centrálního nervového systému
DOCK8	Progressivní hereditární atrofie (Perry-Bambergův syndrom)
Dědičná ATR amyloidóza	Pudendální neurálie
Dědičná vrozená spastická tetraplegie	Reflexivní nemoc
Deficit dekarboxylázy aromatických L-aminokyselin (Deficit AADC)	Relaxující polychondritida
Deficit tyrosinální kyseliny lipázy	Retinální makulární dystrofie typ 2
Defice genu HNF1P	Sarkoidóza
EDHD syndrom	Sarkoidóza II. stupně
Daxin, storage myopatie	Spejnový syndrom
Dědičný lymfatický malformace	Spektrum svizerního neuromyotilicis optica (NMOSD)
Dysautonomie, IST, Posturální ortostatická tachykardie (POTS)	Spektrum související s GNAO1 zahrnující vývojové opoždění, akhraty a poruchu pohybu
DTT1	Spinocefalální ataxie, typ 21
Ehlersův-Danlovoův syndrom, hypermobilitní typ (EDS H)	Stardardizovaná nemoc
Syndrom benigní kroužní hypermobility	Sticklerův syndrom
Englerův šok a zornic oboustranně, ADAMTSL4	Stiff person syndrom a jeho varianty
EPB 8103, 2115	Suspektní mitochondriální myopatie
Familiární fokální epilepsie s variabilními ložisky	Syndrom CTNBF1/Syndrom postnatální mikrocefalie
Familiární hyperprolaktinémie	Syndrom dlouhého CT intervalu
Familiární střelcová horečka	Syndrom Dravkové
Familiární kostní dysplázie	Syndrom fragilního X
Francoisův syndrom	Syndrom KATA
Gallianův - Barroho syndrom	Syndrom LCPARD (syndrom Nasanovi)
Glanmannova trombastenose	Syndrom mnohočetné endokrinní neoplázie, typ 1
Gluťonová acidurie typu 1 (Deficit glutaryl-CoA dehydrogenázy)	Syndrom NEDEGE, vrozená porucha neurobehaviorálního, psychomotorického a mentálního vývoje, a to v genu NRXN1 c.607C>T (p.Arg232Ser)
H - ABC	Syndrom termální delecce dlouhého raménka 1 chromozomu
Hereditární sférocytóza	Syndrom vrozených vad mozku, muskuloskeletálních abnormalit, facieho dysmorfie a intelektové nedostatečnosti
HPP	Syndrom zahrnující intelektovou nedostatečnost, opoždění facie, dysmorfické rysy a abnormality 1. žlázy
Hypermangobulémie D s periodickou horečkou / Deficit mangobulémie	Syndrom zahrnující mikrocefalii, těžkou mentální retardaci a vícečetné vrozené vady související s SETD2
Hypofosfatemie	Syndrom zahrnující myopatii, mikrokolon a hypoparathyreózu
Hypofosfatemická rachitida	Syndrom zahrnující mentální retardaci a facieální dysmorfii, způsobený haploinsuficiencí SETD5
Hypokalcemický vitamin D rezistentní křivica/rachitida	Syndrom zahrnující vývojové opoždění související s CHD1, opoždění facie, mentální retardaci, abnormality zraku a oběžný dysmorfismus/ Snijders blok - campesio syndrom
Charge syndrom	Syndrom zahrnující mentální retardaci a facieální dysmorfii, způsobený dysplasií chromozomu 8
Christiansenův-fourieho syndrom	Tetrasomie 1p
Chromozomová aberace	Tetrasomie X
Chronická závažná demyelinizační neuropatie (CDP)	Trombotická trombotocytopenická purpura
Chronický návratný virolytický kostní zánež	Varianta v genu BCL11B
Chromozomální a/nebo chromozomální dysplázie	Vývojové opoždění, mentální retardace a porucha autoimunitního spektra související s GRIK3B
Imagoblan A nefropatie	Vrozená chromozomová aberace - ring chromozom 5
Invertovaná duplikace s delecí v oblasti krátkého raménka chromozomu 8	Vrozená spondyloepilyzární dysplázie
Inverzní Kippelův-Trenaunayův syndrom	Vrozený deficit sacharidy-zomolázy
Isabertův syndrom	Wegenerova granulomatóza/Granulomatóza s polyangiitidou
Kardiofaciální syndrom (FCF syndrom)	Wiedemannův-Steinertův Syndrom
KBG Syndrom	Wilsonova choroba
Klasická forma mycosis fungoides, Průběhí kožní T-buňkový lymfom	X-linked hyper IgM syndrom/ GAND syndrom
Kompletní regionální bolestivý syndrom	X-svázaná agamagobulémie (Brutonova nemoc)
Kompenzální svalová dystrofie	X-svázaná myoxomatóza valulární dysplázie související s FLNA
Lambertův-Eatonův myastenický syndrom	X-svázaná mentální retardace, Nejnově typ
Laryngotracheoobštruktivní rozštěl, typ 4 a 11, TC4	
Liba, Syndrom zahrnující leukoencefalopatii s inzulínou mozkového kmeně a míchy a vysokou hladinou laktátu	
Libermanův hereditární optický neuropatie	
Lig. Wiggův syndrom	
Lineární vakuační nekrus (Schimmelpenninův syndrom)	
Loyův-Dietzův syndrom	
Loweho okluzivobrazivní syndrom	
Lymfagolemomyotóza	

Naše činnost v roce 2025

... probíhala v rámci základních pilířů STRATEGIE



Naše POSLÁNÍ: zastupovat a prosazovat zájmy pacientů s VO a posilovat povědomí o specifické problematice VO

Naše VIZE: aby žádný pacient se vzácným onemocněním nezůstal stranou

„Zdravotní politika“ v bodech

- **Legislativa ve zdravotnictví**, Zastupování problematiky vzácných při diskusích, vyhodnocení, případně modifikaci novely z. 48/1997 Sb. , podíl na zlepšování systému úhrad, §16, prosazování EU legislativních návrhů (Critical Medicines Act, farmaceutický balíček)
- **Pacientská rada ministra zdravotnictví zasedla 5x**
 - ČAVO členem – Anna Arellanesová, kde zastupuje zájmy pacientů s VO
- **Práce na Národní strategii pro vzácná onemocnění** – participace zástupců pacientů, finalizace.
- **Účast v Pracovních skupinách MZd**
 - Anna Arellanesová vedla PS pro dostupnost péče a úhrady (zasedla 1x)
- **Mezioborová komise pro vzácná onemocnění při MZd (MEKOVO)** zasedla 2x
 - Zastoupení Anna Arellanesová (za Pacientskou radu) , René Břečtan (za ČAVO)
- **Práce v Národní asociaci patientských organizací (NAPO)** setkávání každý měsíc 😊
 - ČAVO je zakládajícím členem
- **Evropská agenda VO při Eurordisu** – prosazování Evropského akčního plánu pro VO, Farmaceutický balíček, EHDS, Critical Medicines Act

„Zdravotní politika“ pokračování

Národní strategie pro vzácná onemocnění 2026-2030

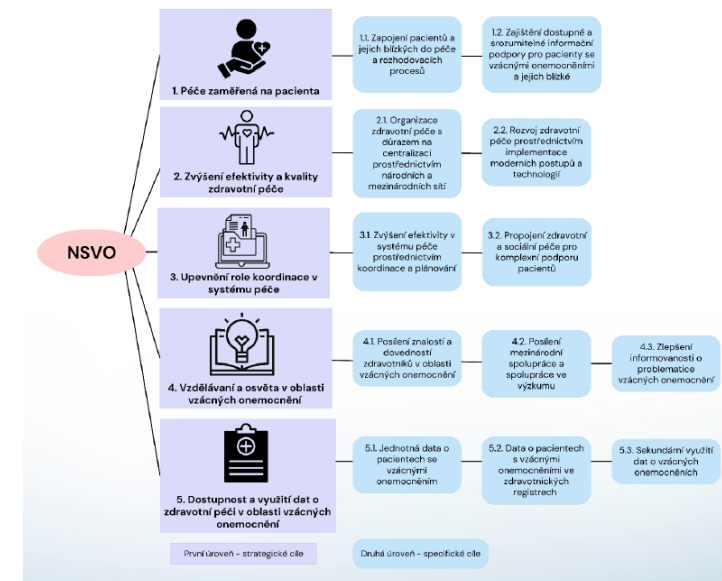
- Na konci 2025 byla finalizována strategie jako součást projektu SYPOVO.
- Zástupci pacientů byli součástí přípravného týmu.

Projekt SYPOVO (2023 – 2026)



- Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními
- Participace zástupců 5 pacientů v první polovině roku 2025.
 - Výstupy v roce 2025 byly:
 - Obecný návrh standardu komplexní sdílené péče,
 - Standard péče (Care Pathway), jsou dostupné na stránkách MZČR

Obrázek 1 Hierarchie cílů NSVO.



„Zdravotní politika“ do hloubky

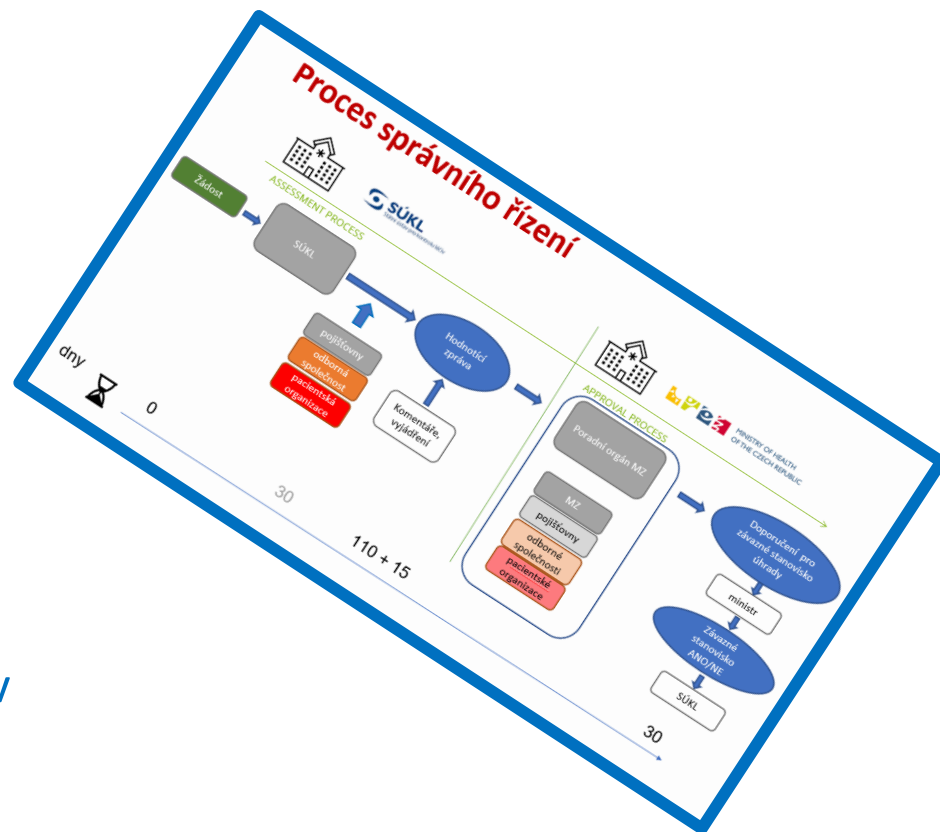
Čtyři roky existence zákona o vstupu léků na VO

do úhrad 😊

Orphany

Realizace Novely zákona č. 48/1997 Novela zákona č. 48/1997 Sb. o veřejném zdravotním pojištění, §39da

- Celkem **67** podání, z toho **38** se účastnilo ČAVO
 - Podpora jednotlivých členů při prosazování úhrady léčby
 - Příprava – seznámení se s přípravkem a danou diagnózou
 - Spolupráce s individuálními členy (interview)
 - Zpracování vyjádření PO a dalších následných vyjádření v rámci správního řízení
- Právní konzultace k paragrafu 16
- Přednášky různým stranám o naší zkušenosti z pohledu pacienta
- Webinář - školení ve spolupráci ČAVO + SÚKL



„Zdravotní politika“ do hloubky



ORPHANY

- Celkem **67** podání - **65** x žádost podala farmaceutická firma, **2** x žádost podalo VZP = **60** druhů LP (různé indikace, popř. rozdílné množství účinné látky)
- K **31.12.2025** ukončeno **46** SŘ (**28** x úhrada schválena)
- Schvalovací proces od 68 dní po 577 dní – průměrná doba **362** dní cca 1 rok
- V roce 2025 zahájeno celkem **18** správních řízení (SŘ), z toho **11** se účastnilo ČAVO

Přípravek	Indikace	Pacientská organizace
FILSPARI	IgA nefropatie	ČAVO
ADZYNA	Trombotická trombocytopenická purpura (TTP)	ČAVO
DUVYZAT 8,86MG/ML POR SUS	Duchennova svalová dystrofie	PARENT Project
VOYDEYA	Paroxysmální noční hemoglobinurie	ČAVO
SKYCLARYS 50MG CPS DUR	Friedreichova ataxie	FRIEDA
VYJUVEK 5X10*9PFU/ML SUG	Dystrofickou bulózní epidermolýza	DEBRA
YORVIPATH	Chronická hypoparatyreóza	ČAVO
ALYFTREK	Cystická fibróza (cystic fibrosis, CF)	Klub CF
AMVUTTRA 25MG INJ SOL ISP	Transthyretinová amyloidní kardiomyopatie ATTR-CM	ČAVO
AKANTIOR 0,8MG/ML OPH GTT	akantamébová keratitida	ČAVO
ELAHERE 5MG/ML INF CNC	karcinom ovaria, karcinom peritonea	Amelie
LYVDELZI 10MG CPS DUR 30	Primární biliární cholangitida (PBC)	ČAVO
AGAMREE 40MG/ML POR SUS	Duchennova svalová dystrofie	PARENT Project
FABHALTA 200MG CPS DUR 56	C3G (C3 glomerulopatie)	ČAVO
QALSODY 100MG INJ SOL	Amyotrofická laterální skleróza	ČAVO / ALSA
ENSPRYNG 120MG INJ SOL ISP	Neuromyelitis optica a onemocnění jejího širšího spektra (NMOSD)	ČAVO
COLUMVI	Relabující nebo refrakterní difuzní velkobuněčný B-lymfom	Amelie
IQIRVO 80MG TBL FLM 30	Primární biliární cholangitida	ČAVO

rok 2022 – **16** SŘ
(**8** x ČAVO)

rok 2023 – **16** SŘ
sloučení do **13** SŘ
(**10** x ČAVO)

rok 2024 – **20** SŘ
(**9** x ČAVO)

rok 2025 – **18** SŘ
(**11** x ČAVO)

„Evropská zdravotní politika“

Práce v představenstvu Eurordis – Rare Diseases Europe

Zastřešující patientská organizace pro VO , přes 1000 členů

- **Advokacie pro VO** na vysoké úrovni
- Hlavní pořadatel **Dne VO**
- Hlavní hybač na cestě k vytvoření **ERNů**
- Vede agendu k prosazení **Evropského akčního plánu pro VO**
- Prosazuje naše zájmy v rámci **evropské legislativy**
 - pharmaceutický balíček – schválen 😊
 - přeshraniční péče (iniciativa EU-X-CT)
 - EHDS,
 - Critical Medicines Act – společné nákupy léčiv,
 - participace na rozhodování ...



„Servis pro pacienty“

Helplinka a poradenství

- Na konci roku jsme zprovoznili **elektronické zadávání dotazů přes webové rozhraní!** Mailová adresa help@vzacna-onemocneni.cz a telefon jsou stále využívány.
- **Další rozvoj** poskytované podpory, **spolupráce s odborníky na VO**, zdokonalování v aplikaci Raynet, komunikace s pacienty
- V roce 2025 jsme zaznamenali celkem **164** dotazů přímo na lince, **roste i počet dotazů přes telefon** a dotazů, na které dokáže koordinátorka odpovídat přímo na základě zkušeností.
- Největší počet dotazů byl v jarním období **únor – březen (kolem Dne VO 😊)**

Dle odborných dotazů/ procenta za rok	2025	Procenta z celkového počtu případů
dotazy lékařů	6	4
dotazy k stanovení diagnózy	21	13
dotazy s diagnózou - hledá péči, odborníka apod.	21	13
hledají kontakt na jiné pacienty a PO	27	16
dotazy ostatní - sociální problematika	23	14
dotaz nemá diagnózu	5	3
ostatní - kombinace dotazů	61	37
Helplinka - email celkem 2025	164	100
Telefonické konzultace - celkem 2025 (nejsou zde krátké jednoduché dotazy)	87	
Celkový počet	251	

česká asociace pro vzácná onemocnění

O nás Vzácná onemocnění Projekty Publikace Kontakt / EN

Členství Podpořte nás

Jsme profesionální patientská organizace a jsme zároveň rodiče dětí, nebo lidé se vzácným onemocněním. Tím, že se sami léčíme, ucelujeme dostupné informace, dáváme jim formu a snažíme se je sdílet s ostatními.

JAK FUNGUJE HELPLINKA

Vážená paní/pane,

tato Helplinka je provozována pod hlavičkou České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) ve spolupráci s odborníky na vzácná onemocnění a pod záštitou Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění (NKCV).
Nejsme lékaři. Jsme profesionální zastrešující patientská organizace tvořená rodiči dětí se vzácnými onemocněními i samotnými pacienty. Na základě vlastní zkušenosti shromažďujeme dostupné informace, dáváme jim srozumitelnou podobu a sdílíme je s dalšími rodinami. Spolupracujeme s odborníky zapojenými do Evropských referenčních sítí (ERN), kteří nám pomáhají ověřovat správnost poskytovaných informací a také doporučují další kroky pro pacienty a dotazující.
ČAVO ani NKCV nenesou odpovědnost za případné přímé či nepřímé následky vyplývající z využití poskytnutých informací.

Martina Michalová
koordinátorka Helplinky

HELPLINKA - KONTAKTNÍ FORMULÁŘ

Předmět dotazu *

Přijmení *

Jméno *

„Servis pro pacienty“





platforma
ultra-vzácní
nediagnostikovaní



Platforma Ultra-vzácní a nedagnostikovaní

- **Setkání 8. 11. 2025**
 - hlavní témata: propojování pacientů a vyhledávání informací o VO
- Prezentace Platformy na **Kaprasových dnech ...** (MUDr. Havlovicová)
- Tým se setkává pravidelně několikrát do roka a ostatní aktivity připravuje online.
- Aktivity ke Dni nedagnostikovaných dne 29.4., vydána tisková zpráva
- Jsme členem mezinárodní sítě pro nedagnostikované pacienty: **Undiagnosed Diseases Network International – Patient Engagement Group (UDNI PEG)**
- **Uzavřená fb skupina Platformy**
- **Tým:** MUDr. Havlovicová M., Arellanesová A., Suchá P., Michalová M.,
nový člen: Holec M.
- uv@vzacna-onemocneni.cz



 platforma
ultra-vzácní
nedagnostikovaní  česká
asociace
pro vzácná
onemocnění

**DOZVĚDĚLI JSTE SE OD VAŠEHO OŠETŘUJÍCÍHO LÉKAŘE, ŽE MÁTE
ULTRA-VZÁCNÉ NEBO DOSUD NEDIAGNOSTIKOVANÉ ONEMOCNĚNÍ?**

V České republice žije mnoho lidí s ultra-vzácným genetickým onemocněním, i těch, jejichž onemocnění ještě není popsáno, a tedy pojmenováno. Máme mnoho společného, i když jsou naše diagnózy rozdílné. Proto pod hlavičkou České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) vznikla

PLATFORMA PRO ULTRA-VZÁCNÉ A NEDIAGNOSTIKOVANÉ

Cíle Platformy pro ultra-vzácné a nedagnostikované:

- poskytnout pacientům možnost vstoupit do genetického testování, aby získali diagnostický měřič a tímto získali možnost dalšího genetického testu, která by vyjasnila jejich onemocnění
- mají nádej podrobnější genetické chyby, k jejímu potvrzení jako kazuistky jsou třeba další genetické informace, často i z naší mezinárodní spolupráce
- mají nádej genetické chyby řešitelnou pomocí jako variantu a některým klinikám na vyšetření, která k tomu mají v současnosti přístup

Kdo jsou nedagnostikovaní:

- prokazují genetické onemocnění v rámci genetického testování, ale zatím diagnosticky nevíme a dle aktuálních znalostí nemáme aniž genetická chyba, která by vysvětlila jejich onemocnění
- mají nádej podrobnější genetické chyby, k jejímu potvrzení jako kazuistky jsou třeba další genetické informace, často i z naší mezinárodní spolupráce
- mají nádej genetické chyby řešitelnou pomocí jako variantu a některým klinikám na vyšetření, která k tomu mají v současnosti přístup

V případě zájmu o více informací nebo o vstup do Platformy pro ultra-vzácné a nedagnostikované nás kontaktujte:

UV@VZACNA-ONEMOCNENI.CZ
Anna Žalová Záhrobníková, Platforma pro ultra-vzácné a nedagnostikované, s.r.l. 604 630 423.

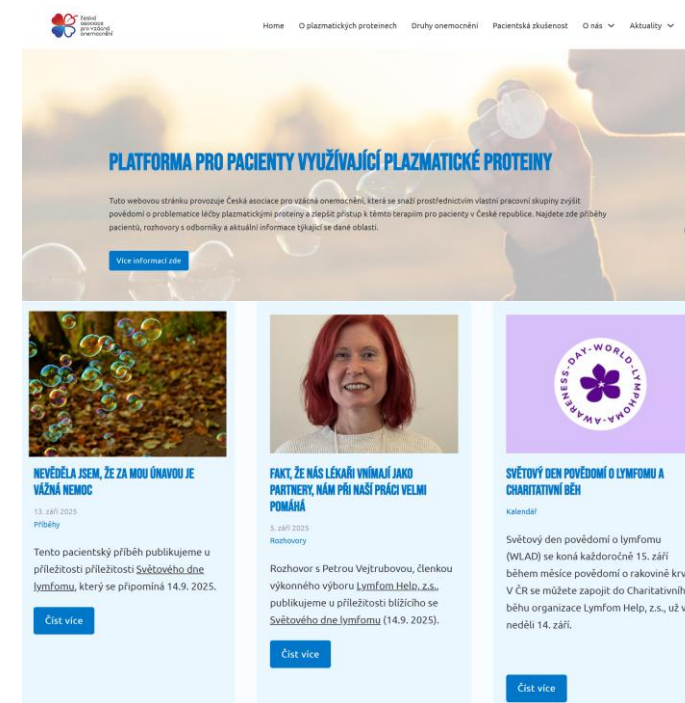
Česká asociace pro vzácná onemocnění, s.r.l.
Bělohorská 19, 169 00 Praha 6
www.vzacna-onemocneni.cz

U nás také najdete partnerů
GENETICKÝ ÚSTAV ÚZEMNÍ ÚSTŘEDNÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

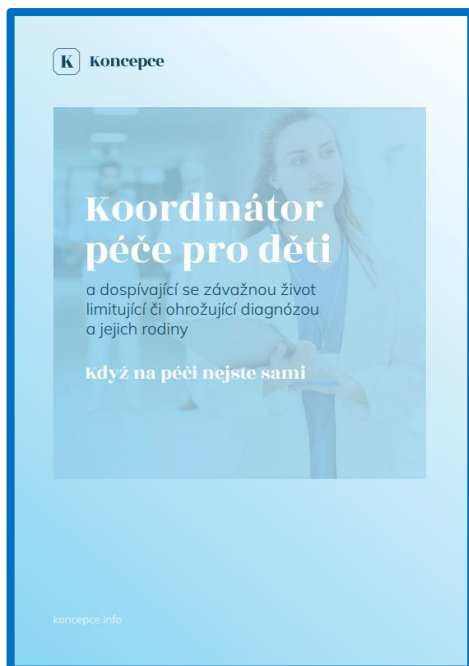
„Servis pro pacienty“

Pracovní skupina uživatelů plazmatických proteinů (PUPP)

- Založení v roce 2024, členy PS jsou zástupci PO, individuální pacienti (nejen vzácní)
- Hlavní cíle: sjednotit patientskou perspektivu, stát se partnerem pro jednání a rozhodování o vývoji skupiny plazmatických proteinů
- Spuštění www.plazmaticke-proteiny.cz – patientské příběhy, rozhovory s odborníky, edukativní obsah (www)
- Vydání **position paperu** reflektujícího priority pacientů
- **Prezentace výstupů** výzkumu směrem k **tvůrcům politik a stakeholderům**
- Prezentace na **mezinárodních konferencích** ([IPIC 2025 Praha](#))
- **Podpora kampaní na zvýšení povědomí** o problematice PID, SID u jednotlivých diagnóz, u darování krevní plazmy, osvětové dny
- *PS skupinu vede Camelie Isaic, předsedkyně patientské organizace HAE Junior ve spolupráci René Břečtan, Magda Grecová*
- *Odborná garance: prof. Anna Šedivá, primářka Ústavu imunologie 2. LF UK při FN Motol, Mgr. Igor Pieš, partner advokátní kanceláře Kastner & Pieš*



„Servis pro pacienty“



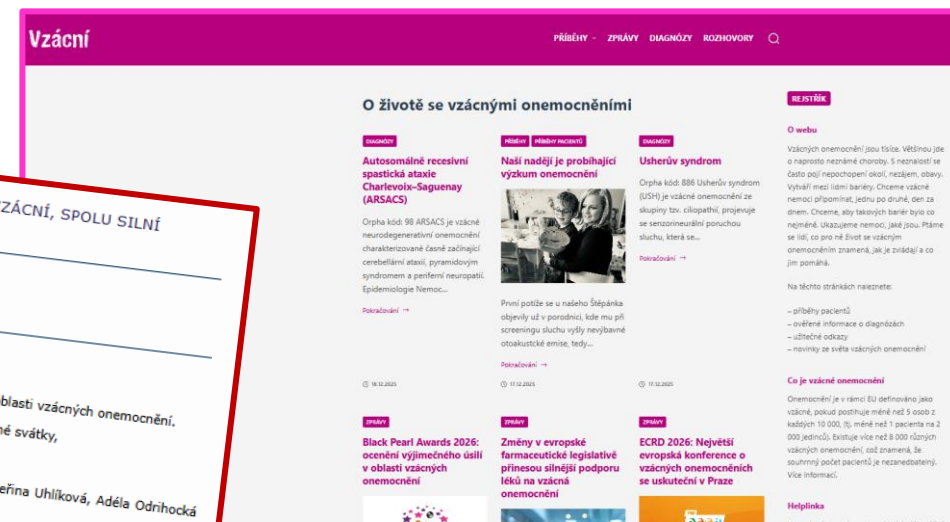
Paliativní péče

- ČAVO (Anna Arellanesová) zapojeno do plnění **Koncepte péče o děti a dospívající se závažnou život limitující a ohrožující diagnózou a jejich rodiny**
 - Práce na začlenění paliativní péče jako součásti našich center pro vzácná onemocnění v rámci pracovní skupiny Péče doma
 - 2025 ukončen pilotní dvouletý projekt **Koordinátora péče při centrech pro VO:**
 - FN Motol: ERN- NMD (nervosvalové dětské centrum)
 - VFN: METAB-ERN (metabolické poruchy dětské)
 - **Spolupráce** s odborníky z České společnosti paliativní medicíny (ČSPM), Nadací manželů Vlčkových (Zlatá rybka, Cibulka), Institutem Pallium
 - **Téma: vzdělávání chronicky nemocných dětí ve školách** – proběhl Kulatý stůl



„Servis pro pacienty“

- Portál vzacni.cz
 - Vyšlo 44 článků, návštěvnost každoročně stoupá
 - provázanost na fb a instagram
 - Příběhy, diagnózy, zprávy, rozhovory, návraty
- Podcasty o VO: Platforma PUPP, Edukační pobyty ČAVO
- Série webinářů – celkem 7 seminářů (život s chronickým onemocněním a zdravotním postižením, účast v řízeních, zdravotně-sociální pomezí a další
- Zpravodaj ČAVO: 2x
- Newsletter: 10x
- Konzultace pro členy
- Poradenství při vzniku organizace



„Vzdělávání“

• Projekt „Medici“

- Účast na celkem **25** seminářích (**10** příběhů) na II. lékařské fakultě UK a TUL

• Prezentace ČAVO na I. a III. lékařské fakultě UK

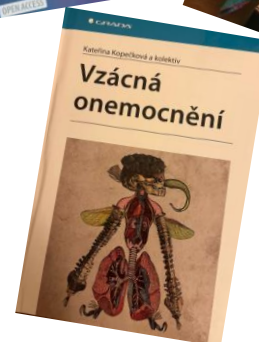
• Prezentace problematiky vzácných onemocnění

- Účast na konferencích, seminářích, kulatých stolech, besedách

• Zvyšování povědomí

- Den vzácných onemocnění 2025 (DVO)
- Web, fb, vzacni.cz, instagram
- Vydávání článků a publikací v odborných médiích
 - Farmaceutická revue, knižní publikace „Vzácná onemocnění“ ..
 - Publikace „Patient Involvement in HTA“

Představené diagnózy	FN Motol	FTVS UK
Spinální muskulární atrofie		1
Turnerový syndrom	2	
Kabuki syndrom	6	
Treacher-Collins syndrom	1	
Duchennova muskulární dystrofie	1	
Hereditární angioedém (HAE)	1	
Vzácný autismus	2	
Williamsův syndrom	6	
Dědičná vrozená spastická tetraplegie	5	
Rettův syndrom	1	
	25	1



Edukační centrum pro VO v roce 2025



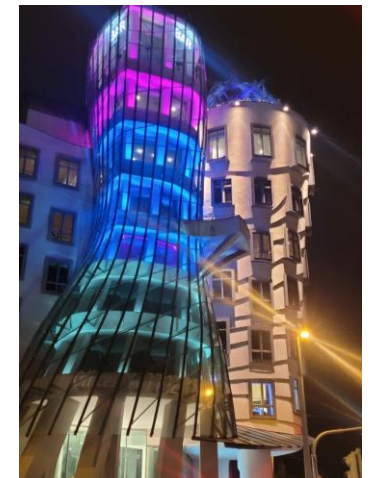
- 2 rodinné pobyty v Pluhově Žďáru v červnu
- 1 pobyt pro dospělé



Den vzácných onemocnění 2025



- Slogan: **Ab**y nikdo nezůstal stranou
- Představení „Na každý chvílce záleží“ a oslava Dne v Mánesu
- Seminář v Brně
- Sympozium se Zdravotnickým deníkem
- Kulatý stůl v Poslanecké sněmovně
- PR a mediální komunikační kampaň
- Tisková Zpráva – oslovení politiků, státní správy, nemocnic ..
- Zpravodaj ČAVO, články na fb, vzacni.cz ...On-line kampaň na sociálních sítích a podklady pro komunikaci
- Velká podpora od pacientů, PO, veřejnosti i politiků (akce, twitter, soc. sítě)



„Výzkum a průzkum“

Projekt RD Factory: 3. otevřená výzva CEITEC

„Nominujte svůj gen nebo nemoc a zapojte se do programu RD-Factory.“

Vlastní průzkum ČAVO

**Povědomí o vzácných
onemocnění mezi lékaři primární
péče v České republice**



Rare Barometer Voices

- Sběr dat pro průzkum o duševním zdraví lidí s VO a nediag.

Rare Barometer
A EURORDIS INITIATIVE

Living well: the mental health of people living with a rare or undiagnosed condition and their family

A Rare Barometer Survey
CNA/CEF meeting on preliminary results
18 March 2026

**Děkujeme
za podporu a spolupráci
v roce 2025!**