

# Činnost platformy pro ultra-vzácné a nedignostikované

Konference ČAVO

**18. dubna 2026**

**Ing. Miroslav Holec**

ADNP asociace, ePAG ERN Ithaca

Česká asociace pro vzácná onemocnění

 [uv@vzacna-onemocneni.cz](mailto:uv@vzacna-onemocneni.cz)

# Ultra-vzácná onemocnění a nediagnostikování

- < 20 : 1 000 000 v EU
- < 30 popsáných pacientů na světě
  
- obtížnější diagnostika než u vzácných onemocnění
- nižší povědomí a informovanost mezi lékaři
- málo informací o daném onemocnění
- obtížnější vývoj nových léků
  
- mnoho jedinců v ČR je bez uzavřené diagnózy
- u mnoha jedinců je zjevná genetická příčina, ale nevíme jaká

# Platforma pro UV a ND






- platforma byla založena na podzim roku 2021 pod záštitou ČAVO
- celkem 5 setkání členů platformy
- aktuálně k 16.4.2026 má celkem 74 členů
  
- náhrada patientské organizace
  - propojování pacientů se stejnou nebo podobnou diagnózou
  - propojování pacientů s odborníky
  - pomoc s vyhledáváním informací
  - vzájemná pomoc a podpora, facebook skupina a setkání členů

# Přehled činnosti platformy pro UV a ND

- komunikace se členy na sociálních sítích
- přijato 16 nových členů od prosince 2025
- propojování rodin s ultra-vzácnou diagnózou, např.:
  - Wiedemannův-Steinerův syndrom (<1 / 1 000 000)
  - Loweho okulocerebrorenální syndrom (1-9 / 1 000 000)
- nový systém registrace členů, přivítání v platformě a aktualizovaný rozcestník
- 5. setkání platformy, 8.11.2025 v prostorách ČAVO
  - nová iniciativa „ultra-vzácná spojení“
- analýza členské základny a analýza členů

# Analýza

- ~ 85% diagnóz individuálních členů je zastoupeno jen jedním členem
- > 72% individuálních členů jsou ultra-vzácní nebo pravděpodobně ultra-vzácní

Kategorie	%	
Neurovývojové	19.2 %	
Neurologické	8.6 %	
Metabolické	8.6 %	
Endokrinní	8.2 %	
Imunitní a autoinflamatorní	6.5 %	

- zároveň značné množství dětí s neurovývojovými poruchami jsou bez diagnózy
  - opoždění PMV, epilepsie, ASD, ID, poruchy učení, vývojové vady (ERN Ithaca)

# Kam dále?

- propojování pacientů s ultra-vzácným onemocněním
  - na základě diagnózy?
  - na základě řešených obtíží, lokality?
  - vytvářet skupiny / propojovat na žádost / vytvořit systém?
- informace o vzácných onemocněních, klinických studiích, etc.
  - sběr dat z různých zdrojů, automatické zasílání pacientům a pečujícím
- nedagnostikování
  - patientská organizace Malý Odysseus, spolupráce ?

# Děkuji za pozornost

**Ing. Miroslav Holec**

ADNP asociace

Česká asociace pro vzácná onemocnění

 [uv@vzacna-onemocneni.cz](mailto:uv@vzacna-onemocneni.cz)