

28. ÚNOR
2025

DEN VZÁCNÝCH
ONEMOCNĚNÍ



ABY NIKDO
NEZŮSTAL STRANOU



#vzacni2025
#RareDiseaseDay



VÝROČNÍ ZPRÁVA

ZA ROK 2025



WWW.VZACNA-ONEMOCNENI.CZ

OBSAH

SLOVO ÚVODEM	03
O ČAVO	04
SEZNAM ČLENŮ	07
ČINNOST V ROCE 2025	09
EKONOMICKÉ ÚDAJE	20
PODPOŘILI NÁS	22
LIDÉ V ČAVO	23

SLOVO ÚVODEM

Vážení přátelé, kolegové a podporovatelé,

Třináctý rok existence ČAVO nebyl rokem jednoho velkého milníku. Byl rokem mnoha milníků – a právě to ho dělá výjimečným.

Nasadili jsme si laťku vysoko a abychom ji udrželi, posílili jsme tým o dvě skvělé kolegyně. Jejich příchod uvolnil ruce těm z nás, kteří se mohli naplno věnovat tomu, co bylo potřeba dotáhnout ke kvalitě: koordinaci edukačních pobytů, projektu Medici nebo chodu kanceláře. Malý posun v organizaci, velký rozdíl v praxi.

Mezi zdánlivě drobnými, ale přitom důležitými kroky bylo zpřístupnění helplinky přes web – lidé i lékaři prvního kontaktu nás nyní mohou snadno kontaktovat formulářem, stejně jako mohou organizace a jednotlivci požádat o členství elektronicky. Naše koordinátorka helplinky odpověděla v roce 2025 na 251 dotazů. Vzdělávání mediků a speciálních pedagogů pak nově převzala do rukou naše nová kolegyně a díky ní jsme zajistili účast 26 zástupců pacientů na seminářích mediků. Každý měsíc jsme se setkávali s členy na naší „užovce“, sdíleli novinky ze světa vzácných onemocnění a společně hledali řešení celé škály témat.

Pokračovali jsme v účasti na správních řízeních v rámci tzv. třetí cesty pro schvalování úhrad léků na vzácná onemocnění z veřejného zdravotního pojištění. V roce 2025 jsme se zapojili do 11 z 18 řízení a jsme pyšní na to, že jsme dosud nepropásli jediné řízení tam, kde pro danou diagnózu žádná patientská organizace neexistuje. Za tři roky bylo touto cestou podáno celkem 67 žádostí, ke konci roku 2025 jich bylo ukončeno 46. Jde o náročnou a zodpovědnou práci, které si velmi vážíme.

Den vzácných onemocnění jsme v únoru věnovali tématu, na němž nám opravdu záleží: národní síti vysoce specializované centrové péče. Pod letošním sloganem „Aby nikdo nezůstal stranou“ jsme uspořádali kromě

jihého kulatý stůl v Poslanecké sněmovně – místo, kde se taková témata musí řešit.

V Pluhově Žďáru jsme uspořádali další dva edukační pobyty pro rodiny s dětmi se vzácným onemocněním a jeden pobyt pro dospělé. A protože rodiny, které pobyty absolvovaly dříve, chtěly zůstat v kontaktu, přidali jsme v říjnu Alumni setkání na usedlosti Cibulka. Tyto pobyty jsou kroky na cestě k našemu dlouhodobému cíli – Edukačnímu centru pro vzácná onemocnění.

V listopadu jsme se setkali s členy Platformy pro ultra-vzácné a nedagnostikované. Naše komunita roste: ke konci roku 2025 jsme sdružovali 53 členských patientských organizací a 231 individuálních členů.

Na národní úrovni jsme aktivně působili v Pacientské radě ministra zdravotnictví, kde jsme se zapojili i do její obnovy – rada procházela hodnocením a podíleli jsme se na úpravě jejího statutu, aby lépe odrážel potřeby patientských organizací. Pokračovali jsme také v přípravách zasedání Meziresortní komise pro vzácná onemocnění. Zapojili jsme se do projektu SYPOVO Ministerstva zdravotnictví, jehož cílem je systémově nastavit péči o pacienty se vzácnými onemocněními – a v jeho rámci se rozběhla příprava již druhé Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2026–2035. Na evropské úrovni jsme intenzivně pracovali v představenstvu EURORDIS. Společně s institutem Pallium jsme přispěli k naplňování Koncepce podpůrné péče o děti se závažným onemocněním v oblasti koordinace péče a paliativy.

Všem podporovatelům a sponzorům patří velké poděkování – díky vám můžeme svou práci dělat tak, jak si představujeme. A obrovský dík patří celému týmu ČAVO: za nasazení, spolupráci a vzájemnou důvěru. Bez vás bychom nebyli tam, kde dnes jsme.

Za tým ČAVO,

Anna Arellanesová, předsedkyně

POSLÁNÍ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ (ČAVO)

Naším posláním 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.

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

STRATEGIE ČAVO: ŽÁDNÝ PACIENT NESMÍ ZŮSTAT STRANOU

V roce 2019 jsme pro ČAVO stanovili hlavní dlouhodobé cíle rozvoje. Vycházeli jsme z vlastní zkušenosti, naší znalosti potřeb pacientů v České republice a také z podnětů, které jsme získali při vzniku evropské strategie RARE 2030 na níž jsme se aktivně podíleli v rámci EURORDIS.

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

Pro naši činnost jsme si vytyčili čtyři hlavní strategické pilíře, na kterých naše činnost stojí a které chceme rozvíjet. Toto nám umožňuje v ročních periodách postupně realizovat 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). Aktivně se účastníme v Pacientské radě i pracovních skupinách ministerstva zdravotnictví, ministerstva práce a sociálních věcí, prosazujeme podněty našich členů a aplikujeme zkušenosti a doporučení organizace EURORDIS do našich podmínek. Naším cílem je zajistit nastavení a legislativní zakotvení ucelené péče a přístupu k léčbě pro všechny pacienty se vzácnými onemocněními a také vytvoření národní sítě specializovaných pracovišť, kde bude poskytována a koordinovaná ucelená péče všem těmto pacientům včetně těch, jejichž diagnóza je velmi vzácná nebo ani není pojmenována.

Pilíř 2 – Servis pro pacienty

ČAVO poskytuje služby určené pacientům. Provozuje a usiluje o další rozvoj help linky, rozvoj projektu včasná diagnostika vzácných onemocnění, zajišťuje koordinační služby a poradenství pro členy, usiluje o další rozvoj spolupráce a vzájemné komunikace mezi našimi členy, rozvoj edukativních projektů (např. vzacni.cz). ČAVO také podporuje vznik nových pacientských organizací a poskytuje podporu pro začínající spolky zaměřené na jednotlivé vzácné diagnózy.

Pilíř 3 – Vzdělávání

Aktivity ČAVO v této oblasti jsou zaměřené na vzdělávání odborné veřejnosti (mediků, odborného personálu i lékařů) a 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. ČAVO se podílí nebo realizuje semináře, přednášky, vytváří odborné materiály, realizuje osvětové aktivity a cílené kampaně pro veřejnost. Naším dlouhodobým cílem je pak ustanovit speciální edukační centrum zaměřené na VO.

Pilíř 4 – Výzkum a inovace

Vzhledem k charakteru většiny vzácných onemocnění je zlepšování situace pacientů vždy spojeno s inovacemi, výzkumem a novými poznatky. Usilujeme o to, abychom dosáhli většího vlivu na výzkum, realizaci klinických studií a aktivity, které umožní zapojení našich pacientů. Snažíme se také realizovat specificky zaměřené průzkumy a systematicky mapovat potřeby pacientů se vzácnými onemocněními.

ČLENSTVÍ V ČAVO

ČAVO sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními a jednotlivé pacienty bez vlastní organizace. Ke 31. 12. 2025 měla 53 členských organizací a dalších 232 individuálních členů, kteří celkem zastupovali více než 220 vzácných diagnóz. V průběhu roku 2025 přivítalo ČAVO čtyři nové členské organizace: APAT – asociaci pacientů s Ataxia Telangiectasia, Spolek Anca Vaskulitida – patientská podpora ČR, TAY SACHS, z.s. a VHL komunita z.s.

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

Členem ČAVO se může stát patientská organizace, která sdružuje a zastupuje zájmy pacientů se vzácným onemocněním nebo jejich rodiny. Členem se může stát i jednatel se vzácným onemocněním, pokud pro jeho onemocnění neexistuje patientská organizace. O přijetí rozhoduje Rada ČAVO hlasováním. Členství je bezplatné. Přihlášku lze stáhnout na webu na www.vzacna-onemocneni.cz v sekci O nás/Členství.

Rada ČAVO může dle Stanov také udělit dle svého uvážení členství čestné.

SEZNAM ČLENŮ

k 31. 12. 2025

PACIENTSKÉ ORGANIZACE

- ADNP asociace z.s.
- AIPO z.s.
- Albína, z.s.
- ALSA, z.s.
- ANGELMAN CZ, spolek
- APAT – asociace pacientů s Ataxia Telangiectasia
- Asociace genové terapie, z.s.
- Asociace muskulárních dystrofií 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.
- Česká aliance pro kardiovaskulární onemocnění, z.s.
- DEBRA ČR, z.ú.
- Diagnóza MDS
- DIAGNÓZA NARKOLEPSIE z.s.
- Ehlers - Danlosův syndrom a syndrom hypermobility, z.s.
- Frieda, z.s.
- Fuck Cancer, z.s.
- HAE Junior z.s.
- Kabuki syndrom CZ, z.s.
- Klub nemocných cystickou fibrózou, z.s.
- Klub pacientů mnohočetný myelom, z.s.
- Kolpingova rodina Smečno
- Kongeněvus CZ-SK, z.s.
- LYMFOM HELP, z.s.
- META-spolek pacientů se střídavými 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.
- Rodina spolu, z.s.
- Řasinka, 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 Anca Vaskulitida – patientská podpora ČR
- Spolek Ichtyóza
- Spolek pro Atypické parkinsonské syndromy (APS). z.s.
- Spolek pro podporu lidí s Rubinstein-Taybi syndromem, z. S
- TAY SACHS, z.s.
- Tarlovova cysta, z.s.
- VHL komunita z.s.
- Willík-spolek pro Williamsův syndrom, z.s.
- Život bez střeva, z.s.

MEMORANDUM O SPOLUPRÁCI

- NF Krtek
- Dům pro Julii
- GHC GENETICS s.r.o
- SÚKL



ČLENOVÉ BEZ ORGANIZACE ZASTUPJÍCÍ NÁSLEDUJÍCÍ DIAGNÓZY

- 3C syndrom (Ritscherův-Schinzelův syndrom)
- ADAR Gen / ADAR1-related hereditary spastic paraplegia
- Adrenomyeloneuropatie
- Agamaglobulinémie
- Aicardi-Goutièresův syndrom
- Akromegalie
- Akutní intermitentní porfyrie
- AL amyloidóza
- Alagillův syndrom
- ALG13-CDG
- Alportův syndrom
- Alströmův syndrom
- Aplastická anémie
- Arnoldova-Chiariho malformace
- ARSACS – Autozomálně recesivní spastická ataxie, typ Charlevoix-Saguenay
- Atrézie jícnu, atrézie zevního zvukovodu
- Astrocytom, Syndrom zahrnující vývojové opožďení související s CHD3 (Snijders Blok-Campeau syndrom)
- Ataxia telangiectasia (Syndrom Louis-Barové)
- Atrézie jícnu
- ATTRV122I amyloidóza
- Autoimunitní hemolytická anémie (AIHA)
- Autoimunitní polyendokrinní syndrom, typ 3
- Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 1
- Barthův syndrom
- Barterův syndrom-typ 1
- Castlemanova choroba
- Centrální diabetes insipidus
- Centronukleární myopatie
- Cerebrotendinózní xantomatóza
- Coffinův-Sirisův syndrom
- Creveldův syndrom
- Crouzonův syndrom
- Cushingova choroba
- Cushingův syndrom způsobený ektopickou sekrecí ACTH
- DDX3X
- Dědičná ATTR amyloidóza
- Dědičná vrozená spastická tetraplegie
- Deficit dekarboxylázy aromatických L-aminokyselin (Deficit AADC)
- Deficit lysozomální kyselých lipázy
- Delece genu HNRNP1
- DEND syndrom
- Desmin storage myopatie
- Difuzní lymfatická malformace
- Dysautonomie, IST, Posturální ortostatická tachykardie (POTS)
- DYT1
- Ehlersův-Danlosův syndrom, hypermobilní typ (EDS III)
- Ektopie čoček a zornic oboustranně, ADAMTSL4
- F208 IF070, Z31.5
- Familiární fokální epilepsie s variabilními ložisky
- Familiární hyperprolaktinémie
- Familiární středozezemská horečka
- Fibrózní kostní dysplázie
- Fraserův syndrom
- Glutarová acidurie typu 1 (Deficit glutaryl-CoA dehydrogenázy)
- Guillaínův-Barrého syndrom
- H-ABC
- Hereditární sférocytóza
- HPP
- Hyperimmunoglobulinemie D s periodickou horečkou / Deficit mevalonátkinázy
- Hypofosfatázie
- Hypofosfatemická rachitida
- Hypokalcemická vitamin D rezistentní křivice/rachitida
- CHARGE syndrom
- Christiansonův-Fourieho syndrom
- Chromozomová aberace
- Chronická zánětlivá demyelinizační neuropatie (CIDP)
- Chronický návratný víceložiskový kostní zánět
- Idiopatická ortostatická hypotenze / Dysautonomie
- Imunoglobulin A nefropatie
- Infantilní neurooxonální dystrofie
- Invertovaná duplikace s delecí v oblasti krátkého raménka chromozomu 8
- Inverzní Klippelův-Trenaunayův syndrom
- Izolovaný Klippelův-Feilův syndrom
- Joubertův syndrom
- KBG syndrom
- Klasická forma mycosis fungoides, Primární kožní T-buněčný lymfom
- Komplexní regionální bolestivý syndrom
- Kongenitální svalová dystrofie
- Lambertův-Eatonův myastenický syndrom
- Laryngotracheocefalopatie rozštěp, typ 4 (LTEC4)
- LBSL (Syndrom zahrnující leukoencefalopatii s involucí mozkového kmene a míchy a vysokou hladinu laktátu)
- Leberova hereditární optická neuropatie
- Leighův syndrom
- Liang-Wang syndrom
- Loesův-Dietzův syndrom
- Loweho okulocerebrorenální syndrom
- Lymfangioliomyomatóza
- MADD
- Marfanův syndrom
- Marshallův-Smithův syndrom
- Mayerův-Rokitanského-Küsterův-Hauserův syndrom
- McCuneův-Albrightův syndrom
- MERRF
- Metafyzární chondrodysplázie Jansen
- Mikrocefalické primordiální trpaslctví, Alzamiho typ
- Mikrodelece na 5. chromozomu (5Q14.3-Q15)
- Mikrodeleční syndrom 22q11.2
- Mikroduplikační syndrom 3Q26
- Mnohočetná epifyzární dysplázie, typ 4
- Moebiusův syndrom
- Monozomie 22q13 (Phelan-McDermidové syndrom)
- Nefrogenní diabetes insipidus
- Nespecifická syndromická mentální retardace - Tolchin-Le Caignec
- Neurčená diagnóza z okruhu neurooftalmologie
- Neurčená epileptická encefalopatie s časným nástupem (neurčená EOEE)
- Neurofibromatóza
- Neurofibromatóza typ 1 způsobená mutacemi nebo intragenovými delecemi NF1 genu (Von Recklinhausenova nemoc)
- Neurofibromatóza, typ 2
- Okulofaciokardiidentální syndrom (OFCD)
- Parciální delece dlouhého raménka chromozomu 4
- Patogenní varianta v genu ZMYND11
- Peutz-Jeghersův syndrom
- Pokročilá systémová mastocytóza (AdvSM)
- PPP2R5D
- Primární biliární cirhóza
- Primární ciliární dyskineze
- Primární sklerotizující cholangitida
- Primární vaskulitida centrálního nervového systému
- Progresivní hemifaciální atrofie (Parry-Rombergův syndrom)
- Progresivní supranukleární obrna
- Pudendální neuralgie
- Refsumova nemoc
- Relabující polychondritida
- Retinální makulární dystrofie typ 2
- Sarkoidóza
- Sarkoidóza II. stupně
- Sjögrenův syndrom
- Spektrum onemocnění neuromyelitis optica (NMOSD)
- Spektrum související s GNAO1 zahrnující vývojové opožďení, záchvaty a poruchu pohybu
- Spinocerebelární ataxie, typ 21
- Stargardtova nemoc
- Sticklerův syndrom
- Stiff person syndrom a jeho varianty
- Suspektní mitochondriální myopatie
- Syndrom CTNBN1 / Syndrom postnatální mikrocefalie
- Syndrom dlouhého QT intervalu
- Syndrom Dravetové
- Syndrom fragilního X
- Syndrom KAT6A
- Syndrom LEOPARD (syndrom Noonanové)
- Syndrom mnohočetné endokrinní neoplázie, typ 1
- Syndrom NEDEGE
- Syndrom terminální delece dlouhého raménka 1. chromozomu
- Syndrom vrozených vad mozku, muskuloskeletálních abnormalit, faciálního dysmorfismu a intelektové nedostatečnosti
- Syndrom zahrnující intelektovou nedostatečnost, opožďení řeči, dysmorfické rysy a abnormality T-buněk
- Syndrom zahrnující megacystis, mikrokolon a hypoperistaltiku střev
- Syndrom zahrnující mentální retardaci a faciální dysmorfismus, způsobený haploinsuficiencí SETD5
- Syndrom zahrnující mikrocefalii, těžkou mentální retardaci a vícečetné vrozené vady související s SETD2
- SYNGAP1-vázaná vývojová a epileptická encefalopatie
- Syringomyelie
- Systémový lupus
- Tetrazomie 18p
- Tetrazomie X
- Trombotická trombocytopenická purpura
- Vrozená chromozomová aberace - ring chromozom 5
- Vrozená spondyloepifyzární dysplázie
- Vrozený deficit sacharázy-izomaltázy
- Vývojové opožďení, mentální retardace a porucha autistického spektra související s GRIN2B
- Vzácná mentální retardace bez vývojové anomálie
- Wegenerova granulomatóza / Granulomatóza s polyangiitidou
- Wiedemannův-Steinerův syndrom
- Wilsonova choroba
- X-linked hyper-IgM syndrom / GAND syndrom
- X-vázaná agamaglobulinemie (Brutonova nemoc)
- X-vázaná mentální retardace, Najmové typ
- X-vázaná myxomatózní valvulární dysplázie související s FLNA

ČINNOST V ROCE 2025

I. AKTIVITY A PROJEKTY ČAVO V ROCE 2025

VZDĚLÁVÁNÍ STUDENTŮ O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH NA ŠKOLÁCH

Vzdělávání mediků ve spolupráci s 2. lékařskou fakultou Univerzity Karlovy a FN Motol a nově také s Fakultou tělesné výchovy a sportu Univerzity Karlovy probíhalo v obou semestrech roku 2025. Realizovali jsme celkem 26 seminářů, na kterých jsme představili 10 diagnóz. Všem zúčastněným děkujeme za aktivní a kreativní spolupráci.

Představené diagnózy za rok 2025	počet přednášek
Dysmorfologie (Kabuki syndrom)	6
Williamsův syndrom	6
Dědičná vrozená spastická tetraplegie	5
Turnerův syndrom	2
Vzácná forma autismu	2
Duchennova muskulární dystrofie (DMD)	1
Hereditární angioedém (HAE)	1
Rettův syndrom	1
Spinální muskulární atrofie (SMA)	1
Treacher-Collinsův syndrom	1
Celkem přednášek:	26
Celkem diagnóz:	10

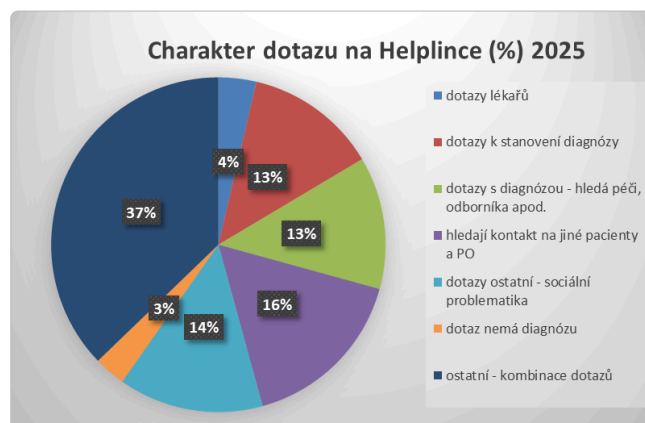
HELPLINKA

Ve spolupráci a pod patronací Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění (NKCVO) při Ústavu biologie a lékařské genetiky ve FN Motol jsme i v roce 2025 provozovali naši Helplinku. (help@vzacna-onemocneni.cz).

Služba je určena jak pacientům, tak i lékařům prvního kontaktu. Obracejí se na nás lidé, kteří nemohou dojít ke správné diagnóze, pacienti hledající odpovídající péči, ale též pacienti, kteří chtějí navázat kontakt s lidmi se stejnou diagnózou.

Naším záměrem je provázet pacienty, kteří nás kontaktovali prostřednictvím Helplinky, i po vyřešení jejich prvotní potřeby. Usilujeme o to, aby jim byla stanovena správná diagnóza a následně pomáháme zajistit odpovídající péči.

Celkově jsme v roce 2025 zaznamenali 251 dotazů, z toho 87 telefonických. V roce 2025 se oproti roku 2024 opět postupně měnil charakter dotazů, kdy vzrostl počet kombinovaných dotazů na 37 % z celkového množství. Jinými nejčastějšími tématy jsou dotazy na možnost konzultovat patientskou problematiku svého onemocnění s jiným pacientem (16 %), kdy po souhlasu pacientů propojujeme pacienty mezi sebou anebo ve spolupráci s odborníky hledáme pacienty s danou diagnózou v péči odborníků. Dalšími častými dotazy jsou dotazy ke stanovení správné diagnózy nebo na odpovídajícího lékaře (obojí nyní 13 %).



Charakter dotazů na Helpline (%) 2025

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ 28. 2. 2025

28. února jsme si tradičně připomněli Den vzácných onemocnění, pro který jsme letos zvolili slogan „Aby nikdo nezůstal stranou.“ Prostřednictvím komunikační kampaně na sociálních sítích, spoluúčastí na mnoha odborných akcích, mnoha výstupech v médiích i skrze billboardy v Praze jsme šířili osvětu a povědomí o vzácných onemocněních a o problémech, kterým lidé žijící s těmito onemocněními čelí. Dlouhodobě usilujeme o to, aby těch, kterým se v těžké situaci nedostane potřebné podpory, bylo stále méně. Aby nikdo nezůstal stranou. Děkujeme všem, kteří nám na této cestě pomáhají.

V Brně jsme si připomněli Den vzácných onemocnění již v pondělí 24. února, a to na multidisciplinárním semináři, který se tradičně věnoval tématům spojeným se vzácnými onemocněními – péči a výzkumu, genetice, novorozeneckému screeningu ale také patientské perspektivě.

Ve čtvrtek 27. února jsme spolupořádali kulatý stůl v Poslanecké sněmovně na téma „Budoucnost péče o lidi se vzácným onemocněním.“ Diskutovalo se o tom, co vše už se v oblasti vzácných onemocnění podařilo ale také o tom, co je ještě před námi. Předsedkyně ČAVO Anna Arellanesová měla úvodní prezentaci a místopředseda ČAVO René Břečťan prezentoval výsledky našeho průzkumu o povědomí o vzácných onemocněních mezi praktickými lékaři a pediatry.

Přímo v Den vzácných onemocnění 28. února již tradičně proběhlo sympozium Zdravotnického deníku na téma vzácná onemocnění. Předsedkyně ČAVO Anna Arellanesová přednášela o výzvách dostupnosti léčby pro vzácná onemocnění.



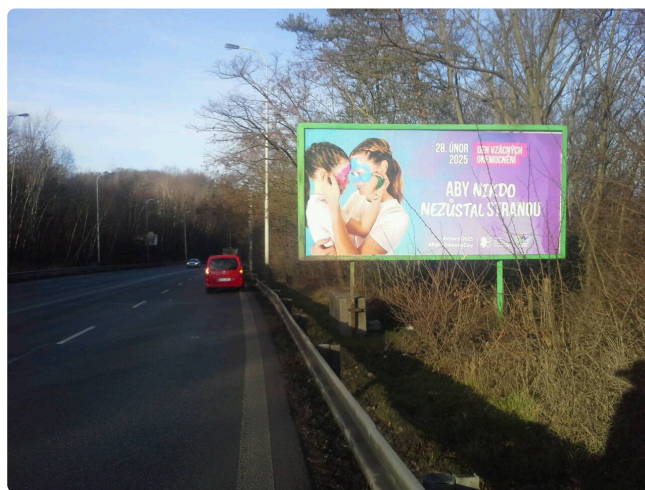
Kulatý stůl v Poslanecké sněmovně, 27. 2. 2025

KOMUNIKAČNÍ KAMPAŇ KE DNI VO

Den vzácných onemocnění 2025 jsme slavili pod sloganem „Aby nikdo nezůstal stranou.“ Vzácná onemocnění mají výrazný dopad na všechny oblasti života pacientů a jejich rodin — nejen na zdraví, ale i na vzdělávání, zaměstnání, vztahy a zapojení do společnosti. Lidé se vzácnými onemocněními těžko hledají své místo ve zdravotním a sociálním systému, chybí koordinace jejich péče a podpůrné služby. Prostřednictvím kampaně jsme usilovali o to, aby těch, kterým se v těžké situaci nedostane potřebné podpory, bylo stále méně.

Kampaně zahrnovala aktivity na sociálních sítích, výstupy v médiích i billboardy v Praze. Nově jsme ke Dni vzácných onemocnění spustili také samostatnou podstránku na webu ČAVO, kde návštěvníci našli informace o tématu roku, program akcí, materiály ke stažení i konkrétní tipy, jak se do Dne vzácných onemocnění zapojit — od sdílení příspěvků na sociálních sítích přes osvětlení budov až po účast na odborných akcích.

Stěžejním výstupem na sociálních sítích byl krátký video-reel se vzácnými pacienty, který vyjadřoval pospolitost a sílu vzácné komunity. Jen na Instagramu ho zhlédlo přes 81 tisíc lidí. Zapojení sledujících jsme podpořili hashtagy #vzacni2025 a #rare diseaseday.



Billboard kampaně „Aby nikdo nezůstal stranou“ v Praze

Na podporu Dne vzácných onemocnění se opět rozsvítila řada budov po celé republice. Mezi nimi Strakova akademie (Úřad vlády ČR), Tančící dům v Praze, Nemocnice Hořovice, Hrad Hněvín, Igy Centrum v Českých Budějovicích, kostel sv. Janů v Opavě a řada dalších budov v Královéhradeckém kraji.

EDUKAČNÍ POBYTY V RÁMCI PROJEKTU EDUKAČNÍ CENTRUM PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Edukační pobyty pro rodiny s dětmi se vzácnými onemocněními se uskutečnily ve dnech 19. – 24. 5. a 22. 9. – 26. 9. 2025 v Pluhově Žďáru. Cílem tohoto týdenního vzdělávacího programu bylo poskytnout komplexní podporu rodinám, kterým do života vstoupilo vzácné onemocnění a zároveň jim ukázat, že na své onemocnění v rodině nejsou sami.

Náplň pobytů byla vždy předem pečlivě připravena a vycházela přímo ze situace a potřeb přihlášených vzácných rodin. Přesto, že se diagnózy rodin velmi lišily, mělo opět velký význam sdílení: problémy, kterým rodiny čelí, bývají často podobné. To rodinám dodává odvahu, že věci a problémy se dají překonávat. Velkým přínosem našich pobytů je, že program je předem jasně strukturovaný, plánovaný, odborníci na sebe navazují a mají na rodiny a jejich dotazy dostatek času. O děti je postaráno s pomocí školených asistentek, které dovednosti dětí rozvíjejí při hrách a v samostatných připravených programech. Na těchto edukačních pobytech se věnujeme též zdravým sourozencům.



Edukační pobyt pro rodiny, Pluhov Žďár 2025

Pořádali jsme též edukační pobyt pro dospělé, který se uskutečnil 20. – 23. 11. 2025 v Pluhově Žďáru. Setkání nabídlo prostor pro sdílení zkušeností, odborné konzultace i odpočinek v prostředí, které respektuje rozmanité potřeby účastnic i účastníků. Chtěli jsme vytvořit takové podmínky, v nichž se lidé mohou cítit bezpečně a přirozeně – bez nutnosti vysvětlovat či obhajovat své možnosti a limity.

Nad rámec projektu jsme z důvodu získání zpětné vazby z Edukačních pobytů realizovali tzv. alumni setkání rodin,

kterého se účastnily rodiny z předchozích Edukačních pobytů. Setkání se uskutečnilo dne 18. 10. 2025 v Café Cibulka NRV pod názvem „Vzácný tobogán“ s Alešem Cibulkou na Cibulce. Panu A. Cibulkovi se náš projekt a záměr tak líbil, že s nadšením přijal moderaci setkání. Zpětná vazba i z předchozích Edukačních pobytů byla jednoznačně pozitivní a utvrdila nás, že je nutné v nastoleném směru pořádání Edukačních pobytů pro rodiny s dětmi se závažným vzácným onemocněním pokračovat.

Dne 28. – 29. 11. 2025 proběhl vzdělávací kurz „Skrutí hrdinové“, který byl určen pro odborníky. Poznatky z tohoto kurzu přeneseme do přípravy dalších Edukačních programů v roce 2026.

PROJEKT VZACNI.CZ

Na portále www.vzacni.cz jsme v roce 2025 pokračovali v publikování příběhů lidí se vzácnými onemocněními, zpráv a rozhovorů. Celkem jsme zveřejnili 44 nových článků.

Příběhy pacientů jsou stále stěžejní částí, protože popisují konkrétní situace ze života se vzácným onemocněním, jejich propojenost a dopad na kvalitu života celých rodin. Ilustrují také, proč jsou potřeba systémové změny v oblasti vzácných onemocnění a jak pacientům pomáhá činnost patientských organizací. Doplňují tak zásadním způsobem odborný pohled a dostupná data a statistiky, ze kterými si běžný člověk nepředstaví komplexní situaci rodin.

Příběhy pacientů jsou v neposlední řadě zdrojem informací, inspirace a orientace pro další pacienty a jejich rodiny při zvládání každodenního života se vzácným onemocněním. Pomáhají také lékařům a dalším odborníkům, kteří o ně pečují v pochopení pohledu pacientů.

Jádrem webu tedy stále zůstávají příběhy pacientů. Pokračovali jsme ale též v publikování zpráv z oblasti vzácných onemocnění. Týkaly se například edukačních pobytů pro rodiny nebo dalších informací určených především pro pacienty se vzácnými onemocněními.

Web je určen jak pacientům, kteří na něm mohou nalézt informace nebo inspiraci pro řešení své situace, tak odborníkům, kteří vidí problematiku vzácných onemocnění z pohledu pacienta. Těší nás, že z příspěvků na webu často čerpají také média pro své články.

PROJEKT PALIATIVNÍ PÉČE U PACIENTŮ SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM

Naším dlouhodobým cílem je, aby každý pacient se vzácným onemocněním měl možnost využívat služeb podřípné paliativní péče a také, aby paliativní péče byla součástí služeb center vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění.

V rámci koordinačního týmu, jehož je ČAVO součástí jsme pokračovali v naplňování Konceptu péče o děti a dospívající se závažnou a život ohrožující diagnózou a jejich rodiny, kterou vydal Institut Pallium za laskavé podpory Nadace rodiny Vlčkových (NRV). Pracovali jsme ve skupině pro zajištění péče v domácím prostředí. V rámci této skupiny již druhým rokem probíhá dvouletý pilotní projekt koordinátorů péče. Ti se kromě okresních nemocnic a hospicích také pilotují při dvou centrech vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění při FN Motol (CVSP pro nervosvalová onemocnění-ERN-RND) a VFN (CVSP pro dědičné metabolické poruchy-METAB-ERN).

Podíleli jsme se také na přípravách Kulatého stolu Zajištění vzdělání vážně nemocným dětem ve školách, na kterém jsme sdíleli dobrou praxi a identifikovali bariéry a nabídli doporučení, jak by se přístup ke vzdělávání mohl pro naši cílovou skupinu zlepšit.



PLATFORMA PRO ULTRA-VZÁCNÉ A NEDIAGNOSTIKOVANÉ



V Evropě je za ultra-vzácné považováno takové onemocnění, které postihuje jednoho člověka z 50 000 (nebo méně než 20 lidí z milionu). Dle Eurordisu se každým rokem narodí v Evropě 65 tisíc dětí jejichž nemoc ještě není popsána.

Také v České republice žije mnoho lidí s ultra-vzácným genetickým onemocněním (UVGO) i těch, jejichž onemocnění

není popsáno ani pojmenováno (anglicky se používá zkratka SWAN - Syndromes Without A Name). Ultra-vzácní bývají často jediní s daným onemocněním v České republice. Mnohdy čelí zásadním problémům: najít odborníka, který by jim uměl poskytnout adekvátní péči nebo poskytnout o onemocnění bližší informace.

Tito pacienti a jejich rodiny se dostávají do svízelných situací při hledání efektivní pomoci a podpory. Právě jim chceme pomáhat. Proto vznikla již v roce 2021 při ČAVO Platforma pro Ultra-vzácné a nediagnostikované. Uvědomujeme si, jaký význam má vzájemná pomoc mezi pacienty i společné řešení problémů. Naše platforma pro ultra-vzácné má nahradit patientskou organizaci, která takovou pomoc obvykle poskytuje, ale v případě ultra-vzácných už z principu vzniknout nemůže.

Věříme také, že tímto způsobem bude skupina ultra-vzácných a nediagnostikovaných pacientů lépe slyšet a podaří se změnit stávající systém péče tak, aby na tyto lidi pamatoval a byl schopen jim co nejlépe pomáhat.

V listopadu proběhlo páté setkání této platformy, které se věnovalo zejména vyhledávání informací o vzácných onemocněních a možnostech propojování pacientů. Také jsme diskutovali o tom, jak nejlépe komunikovat s médii svůj příběh ve spojení s diagnózou a na co si dát pozor.

PRACOVNÍ SKUPINA UŽIVATELŮ PLAZMATICKÝCH PROTEINŮ (PUPP)

V srpnu 2025 oslavila Pracovní skupina uživatelů plazmatických proteinů své první výročí. U této příležitosti byl zveřejněn rozhovor s Camelií Isaic, jednou ze zakladatelek skupiny, který se ohlédl za jejím vznikem, cíli a dosavadními aktivitami.

Klíčovým výstupem roku 2025 byl v dubnu spuštěný nový tematický web plazmaticke-proteiny.cz, který ČAVO provozuje v rámci aktivit pracovní skupiny. Web se zaměřuje na zvyšování povědomí o léčbě plazmatickými proteiny a na zlepšení přístupu k těmto terapiím pro pacienty v České republice. Jeho obsah tvoří především patientské příběhy a rozhovory s odborníky. Souběžně se spuštěním webu jsme se v dubnu zapojili do kampaně ke Světovému týdnu primárních imunodeficiencí. V průběhu roku jsme komunikační aktivity propojovali také se Světovým dnem lymfomu a v říjnu s Mezinárodním týdnem povědomí o plazmě (IPAW 2025). V listopadu se skupina aktivně zapojila do mezinárodního kongresu IPIC 2025, který se konal v Praze, a přispěla tak k propojení patientské perspektivy s odbornou komunitou v oblasti plazmatických proteinů.

Více na www.plazmaticke-proteiny.cz

ZPRAVODAJ ČAVO

V průběhu roku 2025 jsme vydali dvě čísla Zpravodaje v nákladu několika tisíc výtisků, které jsme distribuovali mezi své členy, spolupracovníky, státní správu a zdravotnické pracovníky.

NEWSLETTER ČAVO

V roce 2025 jsme vydali celkem 10 čísel Newsletteru ČAVO, který členy pravidelně informuje o aktivitách asociace, jejích členů a o nejdůležitějším dění v oblasti vzácných onemocnění. Tematicky newsletter kopíroval rytmus roku — od únorového speciálu věnovaného Dni vzácných onemocnění přes pozvánku na webinář se SÚKL, letní a podzimní vydání až po prosincové číslo a závěrečné ohlédnutí za celým rokem 2025. Součástí newsletteru byla také výzva k vyplnění průzkumu Rare Barometer, do něž mohli čtenáři přímo přispět svou zkušeností.

WEB, FACEBOOK A INSTAGRAM ČAVO

Na facebookových stránkách i na instagramovém profilu jsme zveřejňovali příběhy pacientů z webu vzacni.cz, informace o mezinárodních dnech různých vzácných diagnóz, aktuality z domova i zahraničí, zprávy o naší činnosti i informace o akcích našich členů. Prostřednictvím sociálních sítí také odpovídáme na dotazy sledujících a oslovujeme nové potenciální členy. V roce 2025 jsme zaznamenali výrazný nárůst sledujících na obou platformách.

Nejvyšší návštěvnost sociálních sítí i webu byla tradičně v únoru v souvislosti s Dnem vzácných onemocnění. Nově jsme ke Dni vzácných onemocnění spustili samostatnou podstránku na webu ČAVO, která přehledně soustředila veškeré související informace — od programu akcí přes

materiály ke stažení až po tipy, jak se do Dne vzácných onemocnění zapojit.

Webové stránky ČAVO navštívilo v roce 2025 přes 11 tisíc aktivních uživatelů a bylo na nich zveřejněno 175 aktualit.

ČAVO V CAFÉ NEZISK

V květnu 2025 se ČAVO stalo partnerskou organizací pražské kavárny Café Nezisk na Pohořelci. Kavárna každý měsíc hostí jednu neziskovou organizaci, aby jí pomohla šířit její poslání a oslovit nové podporovatele — a v květnu byla touto organizací ČAVO. Celý zisk kavárny za měsíc květen putoval přímo na podporu naší činnosti; návštěvníci tak mohli podpořit vzácné pacienty jednoduše tím, že si přišli dát kávu nebo limonádu, případně si pořídili ručně vyrobenou klíčenku. Celkem se díky této spolupráci vybralo 5 841 Kč.

V rámci spolupráce s Café Nezisk byla předsedkyně ČAVO Anna Arellanesová také hostkou podcastu mamacoffee, kde mluvila o vzácných onemocněních, o poslání ČAVO a o tom, s čím se pacienti se vzácnou diagnózou každodenně potýkají.

FESTIVAL SLUNOV RAT V OPAVĚ

V červnu 2025 mělo ČAVO poprvé svůj stánek na festivalu Slunovrat v Opavě, kde jsme se představili v Zóně charitní inspirace. Účast na festivalu vznikla z iniciativy naší členky Lenky Martínkové, pacientky s ALS, která se dlouhodobě zapojuje do aktivit ČAVO. Festival byl skvělou příležitostí oslovit nové publikum a přiblížit problematiku vzácných onemocnění širší veřejnosti. Odpolední program zpestřilo setkání s Lenkou a Davidem Krausem, který je jejím hlasem a dlouhodobým podporovatelem ČAVO a na festivalu vystoupil také se svým koncertem.

II. KONFERENCE A SEMINÁŘE O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH, ZDRAVNÍ POLITIKA

KONFERENCE ČLENŮ ČAVO

Dne 26. dubna 2025 se v kancelářích ČAVO a online uskutečnila výroční konference členů ČAVO, které se zúčastnilo 18 zástupců členských patientských organizací a 9 individuálních členů. V rámci konference se poprvé představily nové členské organizace ADNP asociace, z.s. a AIPO z.s. Členové byli obeznámeni s činností a hospodařením za uplynulý rok a s plánem činnosti na rok probíhající.

Odpolední část konference byla věnována panelové diskuzi. Zazněly aktuální informace o pokrocích v projektu SYPOVO, zástupci Institutu Pallium představili výsledky pilotního projektu koordinátorů péče a členka Rady ČAVO Adéla Odrihocká prezentovala závěry nejnovějšího průzkumu Rare Barometer o každodenním dopadu vzácných onemocnění na život pacientů a jejich rodin.

ÚČAST NA ČINNOSTI V EURORDIS – RARE DISEASES EUROPE

Pacientská organizace EURORDIS - Rare Diseases Europe zastřešuje činnost více než 1200 patientských organizací zaměřených na vzácná onemocnění v Evropě a ČAVO je jejím členem od svého založení.

Členkou představenstva Eurordisu a jeho Secretary General je paní Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO, která se podílí na iniciativách v Eurordisu.

V Eurordisu se pravidelně účastníme pořádaných zasedání Rady národních aliancí (CNA), pracujeme v mnoha pracovních skupinách na tématech, jako jsou organizace Dne vzácných onemocnění, léková politika, evropská legislativa pro vzácná onemocnění a další. Zúčastnili jsme se také řady on-line vzdělávacích seminářů.

Zapojili jsme se do činnosti pracovní skupiny k novorozeneckému screeningu - Newborn Screening Working Group (NBS-WG) v rámci EURORDIS. V této skupině se ve spolupráci s odborníky a dalšími patientskými organizacemi z EU zaměřujeme na budoucnost dalšího rozvoje novorozeneckého screeningu v souvislosti s novými technologickými možnostmi sekvenování genomu a přínosu pro pacient.

Aktivně pracujeme v pracovní skupině pro zapojení zástupců pacientů do ERNů (Connecting patients to ERNs WG). Zástupci našich členů také se aktivně podíleli na práci v některých ERNech, kde zastupují Českou republiku jako European Patient Advocates, tzv. EPAGs.

Participujeme na přípravě stanovisek k navrženým legislativním dokumentům EU, jako byli například Farmaceutický balíček, Biotech Act, aktualizace znění směrnice o přeshraniční péči a další.

ČINNOST V PACIENTSKÉ RADĚ MINISTRA ZDRAVOTNICTVÍ, V PRACOVNÍCH SKUPINÁCH A NA VEŘEJNOSTI

V druhém funkčním období Pacientské rady (2021-2026), která je stálým poradním orgánem ministra zdravotnictví složeným ze zástupců patientských organizací působí předsedkyně ČAVO Anna Arellanesová, která vede pracovní skupinu pro dostupnost péče a úhrady, jež kromě jiného řeší také problematiku úhrad léků na vzácná onemocnění.

Setkání rady proběhlo v roce 2025 celkem 3x a řešila zejména problematiku financování patientských organizací a vydala několik stanovisek ve spojení s navrhovanými změnami tehdejšího ministra zdravotnictví. Dalším úkolem bylo zhodnocení práce a efektivnosti rady a byly navrženy změny ve způsobu práce, které se odrazily v novém znění statutu tohoto orgánu. Nový statut bude na začátku roku předložen panu ministrovi ke schválení.

Zástupci ČAVO se účastnili v průběhu roku zasedání v pracovních skupinách, konferencích, seminářů, kulatých stolů, kde hájili zájmy pacientů se vzácným onemocněním.

Během roku jsme měli možnost se zúčastnit připomínkových řízení, vydávat stanoviska či konzultovat jako zástupci pacientů, pracovat v pracovních skupinách a

věnovat se oblasti ochrany práv a naplňování potřeb pacientů, nejen se vzácnými onemocněními.

Výsledky účasti v pracovních skupinách ukazují na význam zapojení pacientů do činnosti ministerstva zdravotnictví.

LEGISLATIVA, REALIZACE SYSTÉMOVÝCH ZMĚN A JEJICH PROSAZOVÁNÍ

Účast pacientů ve správních řízeních

Od 1. 1. 2022 je účastníkem ve správním řízení o stanovení výše a podmínek úhrady léčivého přípravku pro vzácná onemocnění též příslušná patientská organizace. Je to poprvé, kdy pacienti se mohou přímo účastnit správních řízení a podílet se tak na posuzování a následně i rozhodování o úhradě léčivého přípravku. Stalo se tak na základě § 39da novely zákona č. 48/1997 Sb. o veřejném zdravotním pojištění. Jedná se o způsob, pro který se vžilo označení tzv. třetí cesta, kdy se mohou orphany systémově dostávat do úhrad.

Za celý rok 2025 bylo podáno touto cestou 18 žádostí. Všechna správních řízení se účastnila příslušná patientská organizace. V 11 správních řízeních se zúčastnilo ČAVO, které zastupovalo u velmi vzácných onemocnění jednotlivé pacienty, nebo organizace, které ještě neměly statut patientské organizace dle definice dle § 113f, z. 372/2011 o zdrav. službách. Celkem bylo za tři roky touto cestou podáno 67 žádostí, z nichž bylo ke konci roku 2025 ukončeno 46.

Vzdělávání, legislativní podpora

V březnu 2025 jsme ve spolupráci se SÚKL uspořádali webinář „Účast patientských organizací na správních řízeních pro LPVO“, který byl určen všem, kteří s účastní nebo budou v blízké době účastnit správních řízení. S patientskými organizacemi, které se účastní správních řízení samostatně, konzultujeme postupy daného správního řízení.

V průběhu roku 2025 jsme poskytovali konzultace našim členům při řešení právní problematiky (pomoc při podáních a odvoláních dle §16, konzultace k založení patientské organizace, konzultace stanov apod).

Semináře k problematice vzácných onemocnění

V průběhu roku 2025 jsme uspořádali řadu dalších seminářů a webinářů v oblasti zdravotně-sociálního pomezí:

- Seminář: Život s „neviditelným“ zdravotním postižením a vzácným onemocněním
- Seminář: Stigmatizace používání pomůcek pro mobilitu a jiných zdravotnických pomůcek
- Seminář: Přístupnost veřejných míst a akcí pro osoby se vzácným onemocněním a zdravotním postižením
- Webinář: Výsledky Evropského průzkumu Rare Barometer survey – každodenní život a sociální participace osob se vzácným onemocněním

- Webinář: Impact of Rare Diseases: More than you can imagine
- Seminář a kulatý stůl: Program Rare Disease Factory (RD-Factory): Nominujte své vzácné onemocnění k výzkumu

V září 2025 jsme se stali partnery semináře a kulatého stolu „Nominujte své vzácné onemocnění k výzkumu“, který pořádalo České centrum pro fenogenomiku (CCP) Ústavu molekulární genetiky Akademie věd České republiky ve spolupráci s Českou asociací pro vzácná onemocnění (ČAVO).

Byla zde prezentována též další, již 3. otevřená výzva CEITEC Projektu RD Factory „Nominujte svůj gen nebo nemoc a zapojte se do programu RD-Factory“. V rámci tohoto programu mohou patientské organizace, ale i jednotliví pacienti přihlašovat své onemocnění do vědeckého programu výzkumu.

Mezioborová komise pro vzácná onemocnění – MEKOVO

Hlavními tématy setkávání Mezioborové komise pro vzácná onemocnění (MEKOVO) při Ministerstvu zdravotnictví ČR, ve které zastupujeme a hájíme zájmy pacientů se vzácným onemocněním, bylo především projednání výstupů a doporučených kroků projektu SYPOVO, postupy při zavádění ORPHA kódů, a především projednávání strategických částí Národní strategie pro vzácná onemocnění (NSVO) 2026-2035.

Evropské referenční síť pro vzácná onemocnění (ERN)

ČAVO komunikuje se zástupci jednotlivých ERN pracovišť, a to především při propojování pacientů se stanovenou diagnózou, v rámci řešení dotazů na Helpline a při plánování zajištění péče. Rovněž jsme se účastnili několika odborných seminářů a setkání organizovaných jednotlivými ERNy (primárně v IKEM) pro odborníky a pacienty.

ERN pracoviště jsou virtuální síť zřízené Evropskou komisí, které propojují poskytovatele zdravotní péče (jednotlivými klinikami) v celé Evropě. Jejich cílem je usnadnit poskytování kvalitní a vysoce specializované péče pro komplexní nebo vzácná onemocnění. Má celkem 24 sítí. V České republice je provozováno 22 z nich na 56 pracovištích u 13 poskytovatelů.

Projekt SYPOVO



Cílem tohoto několikaletého projektu je zajistit zlepšení kvality a dostupnosti komplexní sdílené péče o pacienty se vzácnými onemocněními pomocí standardizace péče v rámci Národní sítě center specializované péče pro VO tak, aby každý pacient s vzácným onemocněním dostal nejlepší možnou zdravotně-sociální péči. Probíhalo testování a vyhodnocení systému komplexní sdílené péče pro 5 konkrétních skupin VO. Celkem 5 zástupců ČAVO se v první polovině roku 2025 aktivně účastnili tvorby výstupů. Za rok 2025 byly prezentovány výstup, které jsou dostupné na stránkách MZČR:

- Obecný návrh standardu komplexní sdílené péče
- Standard péče (Care Pathway), jsou dostupné na stránkách MZČR

Nedílnou návaznou částí v rámci tohoto projektu pak byla příprava Národní strategie pro vzácná onemocnění 2026–2035.

Národní síť center vysoce specializované péče o pacienty se vzácným onemocněním vznikla 1. 1. 2022 podle § 113a odst. 4 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování. Seznam těchto center vyšel ve Věstníku MZ č. 1/2022.

Příprava druhé Národní strategie pro vzácná onemocnění (NSVO)

V roce 2020 skončilo období realizace první Národní strategie pro vzácná onemocnění (platné od roku 2010) i Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na roky 2018-2020.

V červenci 2023 byl na Ministerstvu zdravotnictví spuštěn tříletý projekt Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními – SYPOVO. Cílem projektu je vytvoření návrhu standardu komplexní sdílené péče o pacienty se vzácnými onemocněními a jeho pilotní ověření v praxi.

Na začátku roku 2025 bylo rozhodnuto, že v rámci kapacit probíhajícího projektu SYPOVO připravíme novou Národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2026-2035. Několik zástupců patientských organizací se intenzivně zapojilo do příprav a na sklonku roku byla připravena analýza aktuální situace a zpracovány karty aktivit pro hlavní strategické cíle.

V rámci přípravy národní strategie se snažíme prosadit náš dlouhodobý cíl, aby žádný pacient, byť by bylo jeho onemocnění sebe vzácnější, nezůstal opomenut. Považujeme za zásadní, aby se každý pacient se vzácným onemocněním dostal včas ke správné diagnóze, odpovídající péči podle standardů a současných poznatků lékařské vědy, dostupné léčbě a sociální podpoře.

Nová strategie by měla být zaměřena zejména na:

- včasnou diagnostiku a dostupnost adekvátní léčby vzácných onemocnění
- koordinaci a centralizaci efektivní péče v návaznosti na zavedení systému přesnější identifikace vzácných onemocnění v národním zdravotnickém informačním systému
- zlepšení vzdělávání a informovanosti odborné i laické veřejnosti s pomocí nově vznikajícího Edukačního centra pro vzácná onemocnění při ČAVO
- spolupráci na národní i mezinárodní úrovni
- zapojení patientských organizací

Připravovaná Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2026–2035 by měla být plně v souladu s Doporučením Rady EU z roku 2009 a další evropskou legislativou, a měla by reflektovat doporučení studie Rare 2030 a také vycházet ze strategie Zdraví 2035.

III. ČLENSTVÍ V DALŠÍCH ORGANIZACÍCH A SPOLUPRÁCE

ČAVO JE AKTIVNÍM ČLEMEM DALŠÍCH ORGANIZACÍ V ČESKÉ REPUBLICE A EU, KDE PROSAZUJE ZÁJMY PACIENTŮ SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM:

NÁRODNÍ ASOCIACE PACIENTSKÝCH ORGANIZACÍ (NAPO)

ČAVO je jedním ze zakládajících členů patientské asociace Národní asociace patientských organizací (NAPO), která plně zahájila činnost v roce 2022. Do konce roku 2025 se jejími členy stalo již 57 členských organizací. Cílem NAPO je prosazovat kolektivní zájmy všech pacientů napříč diagnózami. ČAVO je od počátku aktivním členem a členem se stala i řada našich členských organizací.

ALIANCE PRO INDIVIDUALIZOVANOU PODPORU (AIP)

Jsme členy Aliance pro individualizovanou podporu (AIP), která usiluje o spravedlivý sociální a vzdělávací systém a zajištění takové zdravotní péči, které budou respektovat jedinečné potřeby každého jednotlivce. I v této alianci je členem několik našich členů. Společně se snažíme vnést pohled a potřeby pacientů se vzácným onemocněním do prosazování systémových změn v daných oblastech.

EURORDIS - RARE DISEASES EUROPE

ČAVO je od svého vzniku členem patientské organizace EURORDIS - Rare Diseases Europe, která zastřešuje činnost patientských organizací zaměřených na vzácná onemocnění v Evropě. Na jednáních Rady evropských aliancí (CNA) zastupuje Českou republiku v oblasti vzácných onemocnění.

Členem představenstva EURORDIS je předsedkyně ČAVO, Anna Arellanesová. V roce 2025 byla jmenována Generální sekretářkou EURORDIS.

RARE DISEASES INTERNATIONAL (RDI)

V roce 2025 jsme se stali členy organizace Rare Diseases International, která sdružuje patientské a zastřešující organizace z celého světa.

UNDIAGNOSED - UDNI PEG

Česká asociace pro vzácná onemocnění byla přijata do mezinárodní sítě pro nedidiagnostikovaná onemocnění Undiagnosed Diseases Network International - Patient Engagement Group (UDNI PEG). Díky tomu může sdílet zkušenosti s advokační činností pro nedidiagnostikované vzácné pacienty s mnoha dalšími organizacemi a odborníky z celého světa.

CRITICAL MEDICINES ALLIANCE

ČAVO bylo v roce 2024 přijato za člena Critical Medicines Alliance na úrovni Evropské Komise. Jedním z řady cílů této aliance je předcházet nedostatku tzv. kritických léčiv v EU. ČAVO se v této oblasti angažuje právě z důvodu, že řada léků pro vzácná onemocnění a léků vyráběných na bázi plazmy jsou na seznamu tzv. nařízení o kritických léčivých přípravcích (Critical Medicines Act, CMA).

MEMORANDUM O SPOLUPRÁCI

- Nadační Fond Krtek
- Dům pro Julii
- GHC Genetics
- SÚKL

DÁLE JSME SPOLUPRACOVALI

- NRZP - Národní rada zdravotně postižených
- APO - Akademie patientských organizací
- AIFP - Asociace pro inovativní farmaceutický průmysl
- Institut Pallium

IV. PRŮZKUM NA TÉMA VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

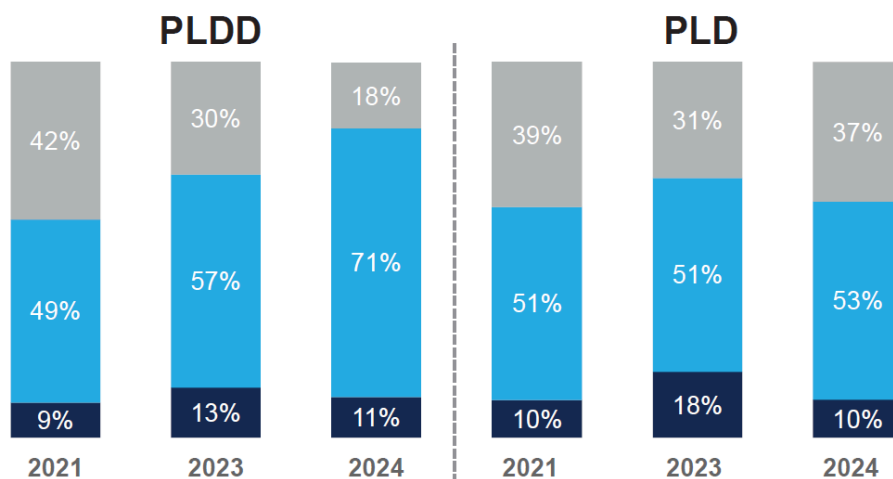
Na přelomu roku 2024 / 2025 jsme ve spolupráci s agenturou IPSOS realizovali průzkum mezi lékaři primární péče. Cílem průzkumu mezi lékaři primární péče (PLDD a PLD) bylo zjistit povědomí o vzácných onemocněních, odhadnout výskyt VO v praxi, diagnostiku a další postup lékařů u pacientů s podezřením na VO. V neposlední řadě bylo cílem ověřit povědomí a úroveň spolupráce se specializovanými centry.

Je patrná dlouhodobá intenzita a dopad/zásah aktivit zaměřených na zvyšování povědomí a znalosti v oblasti VO mezi lékaři. Dochází k upevňování tématu VO u lékařů primární péče. Zvyšuje se lékařů odhadovaný počet pacientů s VO v ČR a znalost rozsahu diagnóz patřících do skupiny VO. Těch jmenovali lékaři spontánně 216 celkem (o 25 více než při minulém průzkumu v roce 2023). Znalost Center vysoce specializované péče je mezi lékaři vysoká, následovaná znalostí asociace ČAVO. Spolupráce mezi ERN a lékaři primární péče se pomalu rozvíjí, přesto je celková míra informovanosti o ERN a spolupráce s nimi nízká.

Téměř 3/4 lékařů (74 % za Celkem) mají ve své klientele pacienta s diagnostikovaným VO, meziročně se tento podíl nemění (2023: 72 % za Celkem). Zatímco 82 % PLDD uvádí, že mají ve své klientele pacienty s VO, u PLD je to 63 % v současné době.

Lékaři, kteří mají pacienty s diagnostikovaným VO v klientele

%=podíl lékařů



- Mají 11 a více pacientů s VO v klientele
- Mají 1 až 10 pacientů s VO v klientele
- Nemají žádné pacienty s VO v klientele

Lékaři, kteří mají pacienty s diagnostikovaným VO v klientele

EKONOMICKÉ ÚDAJE

ZPRÁVA O HOSPODAŘENÍ ČAVO V ROCE 2025

Označení	TEXT	Číslo řádku	Činnosti		
			Hlavní 5	Hospodářská 6	Celkem 7
A. I.	Spotřebované nákupy a nakupované služby Součet A.I.1. až A.I.6.	2	1 966	50	2 016
A. I. 1.	Spotřeba materiálu, energie a ostatních neskladovaných dodávek	3	156		156
A. I. 4.	Náklady na cestovné	6	81		81
A. I. 5.	Náklady na reprezentaci	7	44		44
A. I. 6.	Ostatní služby	8	1 685	50	1 735
A. III.	Osobní náklady Součet A.III.10. až A.III.14.	13	2 692	200	2 892
A. III. 10.	Mzdové náklady	14	2 169	200	2 369
A. III. 11.	Zákonné sociální pojištění	15	523		523
A. V.	Ostatní náklady Součet A.V.16. až A.V.22.	21	17		17
A. V. 22.	Jiné ostatní náklady	28	17		17
A. VII.	Poskytnuté příspěvky Hodnota A.VII.28.	35	12		12
A. VII. 28.	Poskytnuté členské příspěvky a příspěvky zúčtované mezi organizačními složkami	36	12		12
	Náklady celkem Součet A.I. až A.VIII.	39	4 687	250	4 937
B. II.	Přijaté příspěvky Součet B.II.2. až B.II.4.	43	4 762	250	5 012
B. II. 3.	Přijaté příspěvky (dary)	45	4 693	250	4 943
B. II. 4.	Přijaté členské příspěvky	46	69		69
B. IV.	Ostatní výnosy Součet B.IV.5. až B.IV.10.	48	2		2
B. IV. 10.	Jiné ostatní výnosy	54	2		2
	Výnosy celkem Součet B.I. až B.V.	61	4 764	250	5 014
C.	Výsledek hospodaření před zdaněním ř. 61 - (ř. 39 - ř. 37)	62	77		77
D.	Výsledek hospodaření po zdanění ř. 62 - ř. 37	63	77		77

Kompletní účetní závěrka je k dispozici na webu ČAVO.

ROZLOŽENÍ VÝNOSŮ ČAVO V ROCE 2025

(v Kč, %)

VÝNOSY	Kč	%
Provozní dotace (ÚV, MZ)	2 226 183,00	44,14
Provozní dotace II (ostatní)	200 000,00	3,97
Smluvní plnění	4 620,00	0,09
Dary farmaceutické firmy	1 904 000,00	37,75
Dary ostatní firmy	571 820,11	11,34
Dary ostatní	67 887,14	1,35
Přijaté příspěvky (ostatní)	69 164,00	1,37
Celkem	5 043 674,25	100,00

PODPOŘILI NÁS V ROCE 2025



Astellas Pharma



Astra Zeneca Czech Republic



CSL Behring



Ipsen Pharma



Chiesi CZ



Janssen Pharmaceuticals



mamacoffee



Ministerstvo zdravotnictví ČR



MSD Czech Republic



Nadace rodiny Vlčkových (NRV)



Nadace VIA



Na Malém Háji



Pears Health Cyber, s.r.o.



Pfizer PFE, spol. s.r.o.



Pharmos



Sanofi



Stada Pharma



Strohmy



Takeda Pharmaceuticals Czech Republic



UCB



Úřad vlády

Děkujeme všem, kteří naši činnost v roce 2025 podpořili.

Dále děkujeme také všem jednotlivcům, kteří nás podpořili přímo nebo dary přes darujme.cz.

LIDÉ V ČAVO

RADA ČAVO

Bc. Anna Arellanesová, předsedkyně
Ing. René Břečťan, místopředseda
Kateřina Uhlíková, místopředsedkyně
Ing. Lenka Hajgajda, členka rady
Mgr. Adéla Odrihocká, členka rady

REVIZORKA

Mgr. Alice Onderková

KOORDINÁTORKA

Martina Michalová

OFFICE A SOCIAL MEDIA MANAGER

Magdalena Grecová

KOORDINÁTORKA ADMINISTRATIVY A PROJEKTŮ

Johana Kozáková

ODBORNÍ GARANTI

Prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc.
MUDr. Renata Gaillyová, PhD.
Doc. MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.
MUDr. Markéta Havlovicová
Mgr. Pavla Hodková
prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D.
MUDr. Kateřina Kopečková
Prof. MUDr. Viktor Kožich, CSc.
prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc.
Prof. MUDr. Anna Šedivá
MUDr. Marek Turnovec

SPOLUPRACOVNÍCI

Ing. Miroslav Holec
Vojtěch Kučera
Martina Kučerová Jakubův
Ing. Jan Míhule
MUDr. Monika Němcová
Petra Suchá



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



WWW.VZACNA-ONEMOCNENI.CZ

WWW.VZACNI.CZ