

# ČAVO

1/22

ZPRAVODAJ

BUDOVY PO CELÉM SVĚTĚ SE ROZSVĚCÍ

NA DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

ČTYŘI ROZHOVORY O INSPIRATIVNÍCH PROJEKTECH

PACIENTSKÝCH ORGANIZACÍ

# SEZNAM ČLENŮ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

|                                                                                                   |                                   |                             |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------|
| ALSA, z.s.,                                                                                       | monika@zsalsa.cz                  | www.zsalsa.cz               |
| ANGELMAN CZ, spolek                                                                               | angelman@email.cz                 | www.angelman.cz             |
| Asociace genové terapie, z.s.                                                                     | matejkova@asgent.org              | www.asgent.org              |
| Asociace muskulárních dystrofií v ČR, z.s.                                                        | zdenek.janda@volny.cz             | www.amd-mds.cz              |
| Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR, z.s., klub Be Treacher-Collins / Be TCS | hladove@centrum.cz                |                             |
| ATOS, z.s.                                                                                        | pradova@seznam.cz                 | www.atos-os.cz              |
| AVminority, z.s.                                                                                  | silvie.slivova@avminority.cz      | www.avminority.cz           |
| DEBRA ČR, z.ú.                                                                                    | alice.brychtova@debra-cz.org      | www.debra-cz.org            |
| Diagnóza MDS                                                                                      | jezek.b@volny.cz                  | www.diagnoza-mds.cz         |
| Diagnóza FH, z.s.                                                                                 | cillikova@me.com                  | www.diagnozaafh.cz          |
| DIAGNÓZA NARKOLEPSIE z.s.                                                                         | diagnozarnarkolepsie@gmail.com    | www.narkolepsie.cz          |
| Dystonie – rodina spolu, z.s.                                                                     | dystonia@dystonia.cz              | www.dystonia.cz             |
| Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility, z.s.                                             | elik1307@seznam.cz                |                             |
| HAE Junior z.s.                                                                                   | haejunior@protonmail.cz           | www.haejunior.cz            |
| Kabuki syndrom CZ, z.s.                                                                           | korenovasarka@seznam.cz           |                             |
| Klub nemocných cystickou fibrózou, z.s.                                                           | zabraska@klubcf.cz                | www.cfkub.cz                |
| Klub pacientů mnohočetný myelom, z.s.                                                             | koordinatorka@mnohocetnymyelom.cz | www.mnohocetnymyelom.cz     |
| KOLPINGOVA RODINA SMEČNO                                                                          | Jolana.Kopejskova@dumrodin.cz     | www.dumrodin.cz             |
| Kongenévus CZ-SK, z.s.                                                                            | info@nevus.cz                     | www.nevus.cz                |
| LYMFOM HELP, z.s.                                                                                 | lida.simackova@lymfomhelp.cz      | www.lymfomhelp.cz           |
| META – spolek pacientů se střádavými onemocněními, o.s.                                           | katerina.uhlíkova@seznam.cz       | www.sdruzeniMETA.cz         |
| METODEJ z.s.                                                                                      | info@metodej.com                  | www.metodej.com             |
| MYGRA-CZ, z.s.                                                                                    | bruchova@mygra.cz                 | www.mygra.cz                |
| Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s.                                                           | radek.puda@seznam.cz              | www.nspku.cz                |
| NEFROHEMA, o.p.s.                                                                                 | jaroslav.vich@nefrohema.cz        | www.nefrohema.cz            |
| Občanské sdružení Imunodeficientních pacientů HAE /AAE                                            | maselli@hae-imuno.cz              | www.hae-imuno.cz            |
| Občanské sdružení rodičů dětí a dospělých postižených Gaucherovou chorobou                        | janina.mickova@seznam.cz          | www.gaucherova-choroba.cz   |
| Paleček – společnost lidí malého vzrůstu                                                          | kvitkova.k@seznam.cz              | www.ospalecek.cz            |
| PARENT PROJECT, z.s.                                                                              | reineltova@parentproject.cz       | www.parentproject.cz        |
| PRADER-WILLI, z.s.                                                                                | h.verichova@seznam.cz             | www.prader-willi.cz         |
| Rett Community, z.s.                                                                              | lenka@rett-cz.com                 | www.rett-cz.com             |
| Revma Liga Česká republika, z.s.                                                                  | edita.mullerova@revmaliga.cz      | www.revmaliga.cz            |
| Sdružení pacientů s plícní hypertenzí z.s.                                                        | info@plicni-hypertenze.cz         | www.plicnihypertenze.cz     |
| SMÁCI, z.s.                                                                                       | info@smaci.cz                     | www.smaci.cz                |
| Společnost C-M-T, z.s.                                                                            | simunekm@seznam.cz                | www.c-m-t.cz                |
| Společnost pro mukopolysacharidózu, z.s.                                                          | janmichalik@email.cz              | www.mukopoly.cz             |
| Společnost Parkinson, z.s.                                                                        | freund@spolecnost-parkinson.cz    | www.spolecnost-parkinson.cz |
| Spolek Ichtýoza                                                                                   | hanka.kadlecova@icloud.com        | www.ichtyozazs.cz           |
| Spolek pro Atypické parkinsonské syndromy (APS), z.s.                                             | spolekATS@seznam.cz               | www.aps.estranky.cz         |
| Spolek pro podporu lidí s Rubinstein-Taybi syndromem, z. s. rts.                                  | czech@gmail.com                   |                             |
| Tarlovova cysta, z.s.                                                                             | potkachlova@seznam.cz             |                             |
| Willik – spolek pro Williamsův syndrom, z.s.                                                      | info@spolek-willik.cz             | www.spolek-willik.cz        |
| Život bez střeva, z.s.                                                                            | svoboda.ales@zivotbezstreva.cz    | www.zivotbezstreva.cz       |

## ČLENOVÉ BEZ ORGANIZACE ZASTUPUJÍ NÁSLEDUJÍCÍ DIAGNÓZY

Adrenoleukodystrofie (ALD)  
 Agamaglobulinémie  
 Amyloidóza  
 Alportův syndrom  
 Arnold-Chiari malformace  
 Atrézie jícnu  
 Autoimunitní polyendokrinní (polyglandulární) syndrom  
 Barth syndrom  
 Bartterův syndrom – typ 1  
 Centronuclear myopathy  
 CIDP – chronická zánětlivá demyelinizační polyneuropatie  
 CRMO – chronická rekurentní multifokální osteomyelitida  
 Crouzonův Syndrom  
 DDX3X  
 Desmin storage myopatie  
 Diabetes insipidus, nefrogenní forma  
 Dysautonomie; IST  
 Dystonia muscular deformans  
 Familiární středomofská horečka  
 Fibrózní dysplázie  
 Fraserův syndrom  
 Genetické metabolické mitochondriální onemocnění

Genetická vada SETD5  
 Hereditární spastická paraparéza (HSP)  
 Chromozomová aberace  
 Christianson Syndrom SLC9A6  
 Chiariho malformace I. typu  
 Invertovaná duplikace s delet v oblasti krátkého raménka chromosomu 8  
 Klippelův-Trenaunayův syndrom  
 Kongenitální svalová dystrofie  
 Lambert-Eaton myastenický syndrom  
 Loys-Dietz syndrom  
 Luis Bar Syndrom, resp. Ataxia teleangiectasia  
 Lymfangoioleiomatomyóza  
 Lymfangiomy  
 Marfanův syndrom  
 Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauserův syndrom  
 McCune-Albright syndrome  
 Metafyzární Chondrodysplázie typu Jansen  
 Neurofibromatóza  
 Neurofibromatóza 2 typu  
 Neurofibromatóza NF1 (Recklinhausenova choroba)  
 Parra-Romberg Syndrome  
 Peutz-Jeghersův syndrom

Phelan McDermid Syndrom  
 Primární ciliární dyskineze  
 Refsumova nemoc  
 Relabující polychondritida (Relapsing Polycondritis)  
 Sarkoidóza  
 Sakroidóza II. stupně  
 Sjorgrenův syndrom  
 Spinocerebellární ataxie 21  
 Sticklerův syndrom  
 Suspektní mitochondriální myopatie  
 Syndrom dlouhého QT intervalu  
 Syndrom Ellis van Creveld  
 Syndrom fragilního X chromosomu  
 Syndrom Joubertové  
 Syndrom Syngap 1  
 Syringomyelie  
 Systémový lupus  
 Tetrasomie 18p  
 Tetrasomie X-chromosomu  
 Trombotická trombocytopenická purpura  
 Vitamínová rezistentní rachitida  
 Vrozená spondyloepifysární dysplazie  
 Wilsonova nemoc

Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje Č.AVO.

## EDITORIAL



Vážení čtenáři, jsme přesvědčeni o tom, že patientské organizace mají v oblasti vzácných onemocnění nezastupitelnou roli. Pomáhají lidem získávat informace, které často chybí, zprostředkovávají zkušenosti s tím, jak řešit životní situace, které život se vzácnou nemocí přináší, a ukazují pacientům a jejich rodinám, že v tom nejsou sami. Zkrátka hledají všechny možné způsoby, jak pacientům a jejich rodinám co nejlépe pomáhat. A jsou v tom velice kreativní. Při příležitosti letošního Dne vzácných onemocnění jsme oslovili představitele čtyř organizací a poprosili jsme je, aby nám pověděli o tom, co pro své pacienty dělají. Myslíme, že to může být inspirací pro nás všechny.

Prejeme vám zajímavé čtení

Anna Arellanesová,  
 Kateřina Uhlíková, René Břečan

## Help@vzacna-onemocneni.cz: Pomoc ve složitých případech

Orientace v oblasti vzácných onemocnění může být velmi složitá, ať jde o stanovení diagnózy, hledání specializovaných lékařů nebo řešení sociální pomoci. Proto Česká asociace pro vzácná onemocnění provozuje konzultační mail [help@vzacna-onemocneni.cz](mailto:help@vzacna-onemocneni.cz), kam se se svými dotazy mohou obracet lékaři, rodiče nebo pacienti samotní. Odborným garantem projektu je Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění při Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN Motol.

Děkujeme společnosti PSN, s.r.o., vlastníku objektu Tančící dům, za možnost použít fotografii na obálce (<https://www.psn.cz/>)

Fotografii nafotil pan Radoslav Vnencák, kterému tímto moc děkujeme! (<https://www.facebook.com/radoslav.vnencak>)

# NOVINKY

## SVĚTELNÝ ŘETĚZ PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

*Poslední únorový den si každý rok po celém světě připomínáme osudy lidí, kteří žijí se vzácným onemocněním. Tento den také patří všem, kteří jim pomáhají žít s nemocí zvládnout: jejich rodinám, pečovateli, přátelům, lékařům, sestrám i těm, kteří pracují v pacientských a dalších podpůrných organizacích.*

Na připomínku a jako vyjádření solidarity se na Den vzácných onemocnění, 28. února, v sedm hodin večer po celém světě rozsvěcují budovy různou, fialovou, světle zelenou a světle modrou, které tento den symbolizují.

Ke světelnému řetězu se připojují nejrůznější významné stavby, například památky jako je římské Koloseum nebo šikmá věž v Pise, zajímavé stavby moderní doby jako je nejvyšší budova světa Burž Chalífa v Dubaji, veřejné úřady, ale i radnice menších měst, mosty nebo sportovní stadiony.

V Praze se k nim připojí například Petřínská rozhledna, Tančící dům nebo budova Fakulty elektrotechnické ČVUT.



## ECRD 2022 JE PŘÍLEŽITOSTÍ POSUNOUT EVROPSKOU POLITIKU V OBLASTI VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ



**ONLINE OD 27. ČERVNA DO 1. ČERVENCE 2022**

Evropská konference o vzácných onemocněních (ECRD) je největší pacienty vedenou akcí věnovanou vzácným onemocněním. Letos se uskuteční již po jedenácté. Na

konferenci, která se koná každé dva roky, se setkává více než 1500 účastníků ze všech oblastí, kterých se vzácná onemocnění týkají. Lékaři, výzkumníci, výrobci, zástupci státních orgánů, politici i pacienti spolu probírají opatření, která pomohou zlepšit postavení lidí žijících se vzácnými onemocněními po celé Evropě. Příspěvky vystupujících i diskuze, které je následují, významně ovlivňují, jak se vyvíjí zdravotní politika v oblasti vzácných onemocnění.

Jedenáctý ročník následuje po zveřejnění prospektivní studie Rare 2030, která mimo jiné doporučuje vytvoření společné evropské strategie, skrze níž budou členské státy koordinovat své zdravotní politiky v oblasti vzácných onemocnění. Tato koordinace politik mezi členskými státy umožňuje zásadním způsobem zvýšit přínosy jednotlivých opatření, která provádějí členské státy ve svých

zdravotních systémech. V oblasti vzácných onemocnění si totiž žádný stát nevystačí sám. Konference ECRD se v letošním roce stala oficiální součástí francouzského předsednictví v Radě EU. Zároveň je důležité, že těsně před koncem loňského roku byla přijata rezoluce OSN o vzácných onemocněních. Vnímání tématu vzácných onemocnění mezi politiky se tedy zvyšuje a letošní konference můžeme mít značný dopad na formování evropské politiky v této oblasti.

Program letošní konference je rozdělen do tří sekcí: zdraví, rovnost a inovace. Pro Českou republiku je významné, že jedním ze tří předsedů programového výboru konference je prof. Milan Macek. Jedním z hlavních partnerů konference je také ČAVO.

Konference proběhne online. Registrace se otevírá 7. března.

# JITKA REINELTOVÁ: MULTIDISCIPLINÁRNÍ CENTRUM PRO NAŠE DOSPĚLÉ PACIENTY ZATÍM NEEXISTUJE, TAK SE HO SNAŽÍME NAHRADIT

*Jitka Reineltová je předsedkyní spolku Parent Project, který vede už pátým rokem. Usiluje o to, aby život pacientů s Duchenneovou dystrofií i jejich rodin byl co nejlepší. Dlouhodobě se věnuje nejen činnosti spolku, ale také problematice komplexní péče a zdravotně-sociálního pomezí.*

**Co Vás přivedlo k Parent Projectu a k tomu, co pro něj děláte?**

Do Parent Projectu jsem přišla, protože můj syn žije se svalovou dystrofií Duchenne. Od počátku jsem se snažila naslouchat rodinám, co jim chybí, co potřebují, co by jim pomohlo zlepšit život. A na tyto potřeby se snažíme najít řešení.

**Právě terénní podpora rodin se stala jedním z vašich projektů. V čem tato podpora spočívá?**

Snažíme se především podat našim rodinám pomocnou ruku. Rodiny mají různorodé potřeby. Poskytujeme psychologickou podporu, sociální i odborné poradenství. Zajišťujeme také služby fyzioterapie a ergoterapie. Rodiny si mohou vybrat formu, která odpovídá jejich potřebám. Naši odborníci chodí na návštěvy ke klientům domů, nebo jsou k dispozici na telefonu nebo online.

*Aby všechno fungovalo, musíme si rozumět. Rodiny potřebují mít důvěru, že jim pomáhá někdo, kdo jim rozumí a soucítí s nimi.*

**Kolik lidí takovou podporu využívá?**

Projekt je určen členům našeho spolku, tedy rodinám, ve kterých žije pacient se vzácným nervosvalovým onemocněním, převážně svalovou dystrofií. Podporu opakovaně využívá 138 rodin.

**A kolik lidí tyto služby zajišťuje?**

Do projektu jsou zapojeni členové výkonného výboru, tedy rodiče dětí se svalovou dystrofií. Ti projekt vedou a zajišťují jeho fi-



nancování. Jednotlivé služby potom zajišťují naše odbornice, na nich projekt stojí. Máme v týmu psychologičku, odbornou poradkyni - lékařku, sociální pracovníci, fyzioterapeutku, ergoterapeutku a koordinátorku.

**Jak jste získali všechny spolupracující odbornice?**

Tým vznikal postupně a postupně se ladilo i jeho fungování. Začínali jsme tzv. na koleně a všechno nebylo úplně koordinované. S tím, jak se ukazovalo, co všechno bychom

potřebovali pro naše rodiny zajistit, jsem začala oslovovat své kamarádky, které by mohly pomoci. Naštěstí mě neodmítly a do činnosti se zapojily.

Ovšem na začátku bylo velkým problémem financování, takže všechny naše odbornice u nás začínaly jako dobrovolnice. Díky přátelství, vízi i tomu, že byl jasný smysl dané práce, jsme vše zvládli. Postupně jsme získávali finanční prostředky a činnost týmu se profesionalizovala.



Dnes už máme plně profesionální tým, který skvěle funguje a má velké zkušenosti. Naši členové i naše odbornice jsou dnes jednou velkou fungující partou, která se vzájemně obohacuje. Aby všechno fungovalo, musíme si rozumět. Rodiny potřebují mít důvěru, že jim pomáhá někdo, kdo jim rozumí a soucítí s nimi.

#### Jaká je úroveň lékařské péče pro pacienty s Duchenneovou svalovou dystrofií?

Péče o dětské pacienty s nervosvalovým onemocněním je v ČR opravdu na světové úrovni. K dispozici je několik multidisciplinárních týmů a odborníků, kteří se této oblasti věnují. Pro některé pacienty dokonce existuje inovativní léčba a mohou se zapojit do klinických studií.

U dospělých pacientů je situace bohužel zcela odlišná. Má to jasnou příčinu. Teprve v poslední době se zvyšuje průměrná doba dožití a tím se objevuje nová skupina dospělých pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií. A ti samozřejmě také potřebují komplexní péči.

Systémová změna v tomto směru je ovšem během na dlouhou trať a potrvá jistě ještě několik let. Proto jsme cítili silnou potřebu suplovat v tomto směru roli zatím neexistujícího centra pro dospělé pacienty.

#### Jak patientská organizace supluje činnost odborného centra?

Dosud byla situace taková, že dětské nervosvalové centrum předávalo pacienta v 19 letech neurologovi pro dospělé. A ačkoli je tým Neurologické kliniky ve VFN v Praze velmi nadšený a navzdory kapacitním omezením se snaží o naše pacienty pečovat, zastoupit dosavadní komplexní multioborovou péči je velice náročné. Pacienti s Duchenneovou dystrofií potřebují péči mnoha specializací, od

plicního po gastroenterologii, a všechny tyto specializace musí být propojené.

V našem týmu máme lékařku, MUDr. Karolínu Podolskou, která v roli odborné poradkyně provází dospělé pacienty a pomáhá při zajištění komplexní péče. Spolupracuje na jedné straně s neurology pro dospělé a zajišťuje navazující péči ve všech potřebných specializacích. Snažíme se o to vybudovat síť spolupracujících specialistů, kteří budou dobře obeznámeni s naší diagnózou a péčí, kterou pacienti potřebují.

Za dva roky fungování projektu se podařilo navázat novou spolupráci s několika specialisty: s plicním lékařem, nutričním lékařem, osteologem, gastroenterologem, rehabilitačním lékařem, ortopedem, i očním lékařem. Postupem času a na základě získaných zkušeností tuto spolupráci zdokonalujeme.

#### O kolik pacientů se dokážete postarat?

V současnosti se jedná asi o deset rodin, které v posledních dvou letech kvůli dosažení dospělosti odcházely z dětské péče. Pomáháme ovšem i pacientům, kteří již v péči dospělého neurologa jsou, ale zatím jim péče v jiných oborech chybí.

Naším dlouhodobým cílem ovšem je, aby vzniklo multioborové centrum komplexní péče pro dospělé pacienty s nervosvalovým onemocněním. Do té doby bychom rádi pomáhali pacientům alespoň touto cestou.

#### Jak je nyní váš projekt financován?

Financování zajišťujeme z různých zdrojů: z grantů, díky podpoře firemních, ale i individuálních dárců. Ovšem získat finanční prostředky stále není úplně jednoduché. Je velice důležité, že máme partnery, kteří věří tomu, co děláme, a finančně nás podporují.

## O DUCHENNEOVĚ SVALOVÉ DYSTROFII

Duchenneova dystrofie je vzácné genetické onemocnění. Postihuje přibližně 1 ze 3600 – 6000 narozených chlapců. Nemoc se projevuje jen u chlapců. Ženy ji mohou přenášet, ovšem projeví se jen velmi ojediněle. Pacientům zcela chybí bílkovina, jenž se nazývá dystrofin a vyskytuje se na vnitřním povrchu membrány svalové buňky. Nemoc se projevuje ochabováním a **ztrátou aktivní svalové hmoty**. Chlapci jsou po narození bez jakýchkoli příznaků. Ty se projevují až postupně, přibližně od dvou let věku. Chlapci mají s postupujícím časem narůstající potíže s chůzí a později se neobejdou bez vozíku.

## O SPOLKU PARENT PROJECT

Organizace Parent Project vznikla v roce 1994 v USA. V ČR působí od roku 2001. Sdružuje rodiče a rodinné příslušníky dětí, které se narodily se svalovou dystrofií Duchenne/Becker a dalšími vzácnými nervosvalovými onemocněními raného věku. Posláním spolku je prosazovat zájmy pacientů a vytvářet podmínky pro zlepšování života pacientů včetně zajištění komplexní péče. Skrze podporu výzkumu a zařazování pacientů do klinických studií usiluje také o to, aby byla pacientům k dispozici účinná léčba.

# LENKA HAJGAJDA: OD ZÁKLADNÍHO VÝZKUMU K LÉKU VEDE VELMI DLOUHÁ CESTA, ALE ZKOUŠÍME TO



**LENKA HAJGAJDA JE ŘEDITELKOU  
A SPOLUZAKLADATELKOU ASOCIACE  
GENOVÉ TERAPIE.**

**Jak došlo k tomu, že jste založili váš spolek, Asociaci genové terapie?**

Před třemi a půl lety, když byl našemu synovi rok, mu lékaři diagnostikovali vzácné genetické onemocnění, Angelmanův syndrom. Začali jsme hned zjišťovat, co pro něj můžeme udělat a co nás čeká. Mimo jiné jsme narazili na informaci o tom, že Angelmanův syndrom je z pohledu genetiky velmi zajímavá nemoc, u které vědci předpovídají do budoucna obrovskou šanci na vyléčení. Nás to tenkrát velmi zaujalo. Byla to taková jiskřička naděje v dálce. Můj manžel se toho velmi chytnul a začal téma do hloubky studovat. Zkusil pak oslovit české vědce a nějakým způsobem rozhýbat výzkum tohoto onemocnění i tady v Čechách. A k našemu velkému překvapení se to podařilo.

**Jak jste to dokázali?**

Manžel strávil nejprve dlouhý čas tím, že zjišťoval, na koho se nejlépe obrátit. Dostal se přitom na Akademii věd. Tam ho odkázali na České centrum pro fenogenomiku, kde jsme se od pana profesora Forejta dostali k panu docentu Sedláčkovi. S ním jsme se sešli a k našemu obrovskému překvapení ho myšlenka, že se pacienti sami snaží iniciovat základní výzkum, nadchla.

## O ANGELMANOVĚ SYNDROMU

Angelmanův syndrom je vzácné genetické onemocnění, které způsobuje mentální retardaci, zhoršené motorické schopnosti, absenci řeči, obtíže s koordinací a stabilitou. Mezi jeho další projevy patří například epilepsie a nedostatek spánku. Lidé s Angelmanovým syndromem jsou doživotně závislí na pomoci druhých.

Vysvětloval nám, že je to obrovský přínos i pro ně. Základní výzkum je pro hodně lidí nepochopený a příklady jako tento pomohou i pochopení veřejnosti. Setkalo se tedy nadšení na obou stranách. Dohodli jsme se, že mají kapacitu i technické možnosti a téma zapadá do jejich portfolia.

**Jak jste přišli na to, že budete usilovat o základní výzkum u vašeho onemocnění? Máte v tom nějakou předchozí zkušenost nebo vzdělání?**

Vůbec ne. My jsme oba dva technici, inženýři. Nejsme ani vědci, ani lékaři. Já jsem se snažila načerpat všechny informace z pohledu matky, co můžeme udělat teď, a z toho terapeutického pohledu, co nás všechno čeká. Manžel vyhledával informace z pohledu genetiky. Dokázal si tu složitou problematiku nějak osvětlit a nastudovat.

*Došli jsme k závěru, že je zapotřebí se vrátit k základnímu výzkumu a přesně pochopit principy onemocnění.*

Udělal jsem si takovou jednoduchou analýzu. Na Angelmanův syndrom probíhá spousta výzkumů po celém světě a je i několik léků v klinických zkouškách. To je samozřejmě velká naděje. Jenže ty klinické zkoušky se zatím dostávají do slepých uliček. To byl impuls, který přivedl manžela k tomu, že je třeba se vrátit ještě na úplný počátek, k základnímu výzkumu a přesně pochopit principy onemocnění. A teprve pak postoupit k dalšímu kroku, klinickým zkouškám. Věděli jsme, že to bude trvat mnohem déle, že tím snižujeme šanci, že pomůžeme našemu Olímu. Ovšem byli jsme přesvědčení, že to může být správná cesta, jak se jednou dostat i ke smysluplnějším klinickým zkouškám.

**Jak vnímáte léky, které jsou aktuálně na úrovni klinických zkoušek?**

Sledujeme je. Myslíme si, že některé z nich mají potenciál a mohou alespoň trochu zlepšit kvalitu života pacientů. Ovšem zdá se nám, z našeho laického pohledu, že šanci na úplné vyléčení zatím nedávají.

Velmi rádi bychom dostali do Čech některé z těchto klinických zkoušek. Problém je

v tom, že neznáme elementární údaj: počet pacientů v České republice. Přitom máme ve Fakultní nemocnici v Motole pracoviště, které by mohlo klinické zkoušky provádět. Ovšem bez tohoto údaje to není možné. Takže jsme se rozhodli dobrat se k nějakému nejpravděpodobnějšímu číslu na vlastní pěst. Jednoduše se snažíme využít všechny cesty k tomu, abychom oslovili rodiny s dětmi s Angelmanovým syndromem a požádali je, aby se nám přihlášily. Oslovujeme média, pediatrii a další lékaře na konferencích atd.

**Pokud se vrátíme k základnímu výzkumu, jaká je vaše role?**

Výzkum, který jsme iniciovali, se snažíme finančně podporovat. Na to je zaměřen veškerý náš fundraising. Ovšem z naší strany jsou to takové kapky v moři. Na prvním místě je výzkumný ústav, který si sám shání finance přes svoje grantové oddělení.

My jsme na začátku neměli vůbec s touto věcí zkušenosti a oslovujeme především individuální dárce. V minulém roce vděčíme za pomoc hlavně rodině Kubrtových a jejich přátelům. Především díky nim se nám podařilo dosáhnout fantastické částky milionu korun, který poputuje v letošním roce na výzkum. Myslím ale, že teď nastala doba, kdy je za námi vidět nějaká práce a mohli bychom uspět i u větších sponzorů. V minulém roce se nám třeba podařilo přes zaměstnavateckou sbírku v T-Mobile vybrat nádhernou částku a v letošním roce nám přispěla také společnost ČEPS sumou 150 tisíc alokovanou přímo na výzkum. To je úžasné. Pro firmy je to těžké. V Čechách není zvykem přispívat na výzkum. Dělat fundraising je obtížné, přestože téma vysvětlujeme přes patientské příběhy a fakt, že výzkum má od počátku potenciál ovlivnit kvalitu jejich života. Daří se nám ale čím dál lépe a máme z toho obrovskou radost. Je vidět, že čím dál více lidí sdílí naši myšlenku. Zkoušíme také nové způsoby, jak téma výzkumu učinit pro lidi bližší a uchopitelnější. Nyní třeba vybíráme peníze na konkrétního člena výzkumného týmu, který pracuje právě na Angelmanově syndromu. Víme, že když v letošním roce budeme předávat šek na milion korun, znamená to, že tým, který se tématem zabývá, bude mít zajištěného dalšího člověka minimálně na rok. Tím také máme jistotu, že výzkum bude pokračovat.

**Čím se zabýváte nejvíce?**

Naše činnost se nejvíce točí kolem fundraisingu. Potom samozřejmě řešíme admini-

strativu. Jednou přibližně za půl roku, se schází naše odborná rada: docent Sedláček, profesor Forejt, který je také z Českého centra pro fenogenomiku, a potom paní doktorka Zumrová z Motola. Také se snažíme o našich tématech hovořit do médií.

**Stanovili jste si nějaký časový plán nebo nějaké milníky?**

Milníky nejsou pro nás nic zásadního a stěžejního. Jde o základní výzkum, takže je těžké stanovovat nějaké pevné termíny. Nemyslíme si ani, že by právě naši vědci dotáhli výzkum až do fáze klinických zkoušek. Mohou ovšem přispět, podobně jako mnohé další týmy po světě, svým dílkem do skládačky poznání. Od základního výzkumu je k léčbě velice dlouhá cesta. Ovšem když se bude dařit, mohli bychom se ke klinickým zkouškám na úrovni genové terapie dostat nejdéle za deset let.



## O ASOCIACI GENOVÉ TERAPIE

Hlavním posláním Asociace genové terapie je propojovat svět vědy, medicíny a pacientů. V roce 2018 se asociaci podařilo iniciovat základní výzkum Angelmanova syndromu. Výzkum se zabývá mechanismem, jejichž pochopení by umožnilo léčit nejen Angelmanův syndrom, ale stovky dalších, nejen genetických chorob.

# SIMONA ZÁBRANSKÁ: DO SPRÁVNÍHO ŘÍZENÍ BUDEME POTŘEBOVAT DATA O KVALITĚ ŽIVOTA, TAK JSME SE PUSTILI DO ROZSÁHLÉHO DOTAZNÍKOVÉHO ŠETŘENÍ

## SIMONA ZÁBRANSKÁ JE ŘEDITELKOU A PŘEDSEDKYNI KLUBU CYSTICKÉ FIBRÓZY.

Vaše organizace existuje už 30 let. Z toho, co jste za tu dobu vytvořili, čeho si nejvíce vážíte?

Jako každá patientská organizace děláme různé věci: vydáváme edukační materiály, informujeme veřejnost nebo finančně podporujeme pacienty. Nejvíc si ale vážím toho, že máme fungující komunitu a máme dobré vztahy jak mezi našimi rodinami, tak s lékaři. Vážíme si práce našich lékařů a myslím, že i oni oceňují tu naši. Navzájem si pomáháme.

Cystická fibróza je jedním z mála vzácných onemocnění, která mají léky.

Ano, léčba sice není vhodná pro všechny pacienty, ale je účinná. Zdravotní stav našich pacientů se po nich rychle zlepšuje a s ním i kvalita života. Pacienti přestávají kašlat, mají najednou daleko více energie. Díky tomu se lepší i jejich psychický stav. Náš nejnovější lék byl schválen EMA v létě minulého roku a v tu chvíli je jím léčeno téměř 200 pacientů.

Tyto léky ovšem jsou, podobně jako jiné léky na vzácná onemocnění, finančně velmi nákladné. Takže se k pacientům dostávají jen v režimu výjimky, takzvané na paragraf 16.

To má pro pacienty spoustu úskalí, především v tom, že jde o zdoluhavý proces, který nemá jistý výsledek. Pojišťovny schvalují léky individuálně pro každého zvlášť. Navíc ani když pacientovi pojišťovna lék schválí, není vyhráno. Než nemocnice nakoupí lék, může to zabrat třeba půl roku. Pacient těžko chápe, jak mohou být administrativní překážky tak složité. Proto jsme spolu s ČAVO tolik usilovali o to, aby se změnil systém úhrad pro léky na vzácná onemocnění. A to se vloni na podzim podařilo.

Znamená to tedy, že vás nyní čeká správné řízení o standardní úhradu přes nový paragraf?

Přesně tak. Nový proces je nastavený. Už k němu existují i odpovídající dokumenty,

např. Vyjádření patientské organizace. Tam mají patientské organizace prostor popsat, jak se mění kvalita života pacienta. Jenže k tomu, abychom mohli do správného řízení přispět, potřebujeme mít kvalitní data.

Díky spolupráci s ČAVO i skrze naši práci v Patientské radě ministra zdravotnictví jsme si uvědomili už před dlouhou dobou, že se musíme připravit na změny, které s sebou nový systém úhrad nese. Věděli jsme také, že pokud bude nový zákon schválen, bude

informaci na Facebooku a v interním zpravodaji. Pak jsme ovšem individuálně kontaktovali všechny naše pacienty a jejich rodiny, to zabralo skutečně spoustu času, ale zvládli jsme to interně. Šlo hlavně o telefonování, které měla na starosti naše sociální pracovnice. Běžně s rodinami řeší různé problémy, třeba sociální dávky, příspěvky, pomůcky a podobně. A při té příležitosti s nimi probrala i dotazníky. Vzhledem k tomu, že byly poměrně složité, musela jimi mnohé rodiny provést, vysvětlit, kde co

*Poté, co jsme spustili šetření, jsme individuálně kontaktovali všechny naše pacienty. Zabralo to spoustu telefonování. Některé rodiny jsme prováděli celým dotazníkem, protože otázky byly dost složité.*

potřeba, abychom ve správním řízení mohli ukázat, jak se mění kvalita života našich pacientů. Proto jsme se spojili s organizací iHETA, která nám pomohla připravit poměrně rozsáhlé dotazníkové šetření, na jehož základě jsme začali sbírat data od pacientů. Od iHETA jsme dostali vyhodnocení, které má celkem 69 stran a my data nyní zpracováváme pro potřeby správného řízení.

Na co jste se v dotaznících zaměřili především a jak byly rozsáhlé?

Dotazníky byly poměrně robustní a myslím, že závěry budou hodně vypovídající. Dotazníků bylo celkem pět: mapovali jsme demografické údaje našich respondentů, jejich zdravotní stav, ale také kvalitu života jak pacienta, tak i pečující osoby. Pokud pacient (nebo rodič, pokud šlo o dítě) vyplňoval dotazník, tak to trvalo docela dlouho, klidně i hodinu, protože si k tomu vyplňování museli vzít poslední tři lékařské zprávy a pracovat s nimi.

Kolik to pro vás znamenalo práce?

Naše organizace má asi 500 členů, se kterými pravidelně komunikujeme. Když jsme šetření spustili, zveřejnili jsme o tom

najdou a mají vyplnit. Většinu rodin jsme oslovovali dvakrát. Práce to bylo tedy dost, ale jsme poměrně velká organizace a máme celkem sedm zaměstnanců, takže jsme byli schopni na to někoho uvolnit a pracovat s každým naším členem individuálně.

Měli jste na to nějaké financování, nějaký grant?

K financování naší práce na dotazníkovém šetření jsme částečně využili grant od ministerstva zdravotnictví.

Kolik jste získali odpovědi a jak dlouho jste data sbírali?

My jsme vlastně udělali dvě šetření po sobě. To první, na kterém jsme pracovali s iHETA, bylo otevřené pět měsíců, abychom získali co nejvíce respondentů. Data jsme sbírali od listopadu 2020 a skončili jsme v březnu 2021 a dostali jsme odpovědi od 273 respondentů. To bylo ještě před tím, než přišel nový lék.

Poté, co se začal nový lék používat, jsme udělali své vlastní, kratší dotazníkové šetření, které nám mapuje, jak se mění kvalita života našich pacientů s novým lékem. Budeme tedy



## O KLUBU CYSTICKÉ FIBRÓZY

Klub cystické fibrózy zprostředkovává nemocným i jejich rodinám informace o životě s nemocí. Poskytuje sociální, finanční, materiální i psychologickou pomoc. Pomáhá vzájemné spolupráci nemocných s odborníky z CF center v České republice i v zahraničí.

Podporuje projekty na zdokonalení léčby, diagnostiky i vzdělávání odborníků, kteří se onemocnění věnují. Usiluje také o zvyšování povědomí veřejnosti o existenci tohoto onemocnění.

## O CYSTICKÉ FIBRÓZE

Cystická fibróza je závažné a nevyléčitelné dědičné onemocnění, které výrazně zkracuje nemocným život. Postihuje zejména dýchací a trávicí systém, ale i některé další orgány. Nemocní cystickou fibrózou potřebují celý život intenzivní léčbu, zahrnující každodenní inhalace a rehabilitace. Nemoc se obvykle projeví během krátké doby po narození.

mít srovnání a výsledky budeme moci využít při správném řízení, do kterého vstoupíme, až výrobce našeho léku požádá o úhradu podle nového paragrafu.

### **Zkoumali jste kvalitu života – to je poměrně těžko uchopitelný pojem...**

To ano, ale naštěstí pro cystickou fibrózu existují mezinárodní dotazníky zaměřené právě na kvalitu života. Takže bylo jen zapotřebí dotazníky adaptovat pro naše prostředí. Řeší se v nich například, jaký je dopad nemoci na pacienta, ztráta jeho pracovní produktivity, dopad na pečující osobu, dopady na finanční situaci rodiny apod. Ve zdravotní části se ptáme, jaký má počet exacerbací, jaký druh bakteriální

kolonizace, kolik bere antibiotik, jak často inhaluje a podobně. Samozřejmě lékaři mají data z registru, ale my shromažďujeme údaje z pohledu pacientů.

Odpovědi se vyjadřují různě. Třeba bolest pacienti udávají na desetibodové škále. Některé hodnoty se udávají číselně, například výdaje na léky, na dopravu do zdravotnického zařízení, na návštěvy lékaře, na stravu (protože naši pacienti musí mít zvláštní vysokokalorickou stravu). Na tyto položky „naše“ rodina vydá asi sedm tisíc měsíčně. Pak jsme se také ptali na to, kolik času trvá péče o pacienta, tj. jak dlouho musí inhalovat, starat se o čistotu inhalátoru a nebulizátorů, jak dlouho musí každý

den provádět fyzioterapii. Na tyto činnosti v průměru vychází asi čtyři hodiny denně.

### **Překvapilo vás v odpovědích něco?**

Zajímavé například bylo, že tím, jak je cystická fibróza vrozené onemocnění a rodiny si vlastně od začátku musí nějak poradit, těžko se jim odpovídá na otázku, jak jim nemoc proměnila kvalitu života. Oni jsou zkrátka s tou diagnózou už sžití, takže ten rozdíl jasně nevnímají. To vnímání je úplně jiné než třeba u onkologického onemocnění. Člověk žije třeba 40 let normální život a pak mu do něj vstoupí nemoc. Tu změnu pak pocítuje úplně jinak, než pacient, který se svým onemocněním žije odmláčka.

# CAMELIA ISAIC: SNAŽÍME SE O TO, ABY FUNGOVALA VÝMĚNA INFORMACÍ MEZI PACIENTY A ODBORNÍKY NA MEZINÁRODNÍ ÚROVNI

**CAMELIA ISAIC JE PŘEDSEDKYNÍ SPOLKU HAE JUNIOR.**

**Jak váš spolek vznikl?**

Náš spolek vznikl teprve nedávno, na konci roku 2019. Tehdy se dalo dohromady několik rodin s tím, že chceme umožnit kvalitnější život dětem a mládeži s HAE. Chtěli jsme umožnit přístup k mezinárodním novinkám v léčbě a zároveň zprostředkovat kontakty mezi dětmi, které často cítí potřebu seznámit se s vrstevníky se stejnou diagnózou. Říkame si, že chceme „vychovávat hrdiny, kteří budou silnější než nemoc“ a navzdory nemoci povedou normální život. S příchodem pandemie jsme museli naše plány trochu upravit. Začali jsme fungovat spíš virtuálně, a soustředili jsme se především na sdílení informací pro rodiny pacientů.

**Co je největší problém, kterému čelí rodiny s dětmi, které mají HAE?**

Všechno, co děláme, se snažíme mít podložené. Takže jedním z našich prvních projektů byl průzkum, v němž jsme se snažili zachytit priority našich pacientů i to, co je nejvíc trápí. Ukázalo se, že pokud jde o děti a mládež, mají rodiny pacientů strašně velký zájem o informace. Chtějí třeba vědět jak mají postupovat v konkrétních životních situacích, jak lepe zvládat situace první pomoci nebo na co mají nárok. Ovšem nejvíce je zajímá, co je nového v léčbě. Také si přejí, aby všechny novinky byly brzy k dispozici i v České republice.

**Jak tyto informace pro pacienty získáváte?**

Od začátku naší činnosti jsme se rozhodli intenzivně spolupracovat s odborníky nejen z ČR, ale i ze zahraničí. Hned při založení spolku jsme získali odbornou záštitu Ústavu imunologie ve Fakultní nemocnici v Motole. Protože pediatriká problematika je specifická, rozhodli jsme se později vytvořit mezinárodní odbornou radu HAE Junior. Oslovili jsme špičkové evropské lékaře a vědce z oblasti HAE a oni s námi začali spolupracovat a stali se i členy naší rady. Patří mezi ně například paní profesorka Henriette Farkas z Budapešti, pan profesor



Markus Magerl z Berlína, pan profesor Miloš Jeseňák ze Slovenska a samozřejmě i odborníci z České republiky, například paní doktorka Marta Sobotková z Motola.

K získávání informací se snažíme využívat všechny cesty, účastníme se vědeckých konferencí, které se věnují naší diagnóze, sledujeme vědecké publikace a různá doporučení. Získané informace předáváme našim rodinám například v newsletteru nebo na edukačních pobytech. Ty děláme jednou za rok a snažíme se při té příležitosti pokrýt všechny nejdůležitější novinky. Zveme si k tomu na přednášky různé odborníky.

Máme také docela blízké kontakty v Německu, jak s lékaři a sestřičkami, tak s pacienty.

V Německu je péče velmi kvalitní a informace, které od nich dostáváme, třeba na téma domácí terapie, jsou velmi zajímavé a praktické.

**Jak vaši činnost vnímají odborníci?**

Odborníkům se snažíme ukazovat pohled pacienta na život s nemocí. Opravdu nás těší, když se zajímají o to, jak život s nemocí vnímají pacienti, jaké mají priority a co pokládají za důležité. O průzkumu priorit, které jsme udělali hned na začátku naší činnosti, se dozvěděla mimo jiné profesorka Farkas a pozvala nás na konferenci 12TH C1-Inhibitor Deficiency & Angioedema Workshop, která se konala loni v Budapešti. Tam jsem měla poster session právě o prioritách pediatrických pacientů a o tom,



## O HEREDITÁRNÍM ANGIOEDÉMU

Hereditární angioedém (HAE) je vzácné genetické onemocnění, které se projevuje častými otoky. Mohou být velmi bolestivé a v některých případech ohrožují pacienta na životě. Objevují se rychle a trvají tři až pět dnů. Otoky se mohou objevit na různých místech těla. Pokud se objeví v břiše, vedou k nevolnosti a zvracení, v obličeji nebo ústech působí dočasnou disfiguraci, v oblasti krku mohou vést k omezení polykání, mluvení nebo i k udušení. Tento vážný zdravotní problém může velmi zatěžovat život pacientů a jejich rodin.

jak HAE Junior postupuje, aby se omezily dopady nemoci na kvalitu života. Lékaři obvykle vnímají nemoc primárně z pohledu diagnózy. Občas také vnímají dopad nemoci na kvalitu života ve zdravotní rovině. Není však ještě zvykem zabývat se dopadem nemoci na kvalitu života komplexně, například z hlediska dlouhodobých dopadů na duševní zdraví, sociální postavení a ekonomickou situaci. Pro mě bylo velmi příjemným překvapením, jaký byl o naše výstupy zájem. V Budapešti jsme také dostali pozvání, abychom se zapojili do aktualizace mezinárodních doporučení pro léčbu HAE u dětí a mládeže, která se zaměřují na nejlepší praxi v zacházení s naší nemocí. Tato spolupráce se zdá velmi přínosná pro obě strany, ovšem věřím, že hlavní přínosy však ještě máme před sebou.

*Lékaři obvykle vnímají nemoc primárně z pohledu diagnózy. Není ještě zvykem zabývat se dopadem nemoci na kvalitu života komplexně.*

Jak došlo k tomu, že jste se zapojili do práce v evropských referenčních sítích? Jakmile jsme jako organizace vznikli, hned jsme požádali o členství v ČAVO a EURORDIS a stali jsme se členy obou těchto organizací. Skrze ně jsme se také dozvěděli o možnosti zapojit se do evropských patientských skupin (ePAG). Také jsme podali žádost o přijetí do Evropské referenční sítě pro vzácné imunologické poruchy (ERN RITA), kam naše nemoc

spadá. Splnili jsme kritéria a já jsem byla delegována, abych zájmy naší patientské organizace zastupovala. Tak jsem se stala členkou patientské rady RIPAG.

### A jak probíhá vaše spolupráce?

Evropské referenční sítě jsou primárně určeny lékařům a mají jim pomáhat v řešení složitějších případů. Rolí patientských zástupců je nasměrovat fungování referenčních sítí tak, aby odrážely potřeby pacientů co nejlépe. Funguje to tak, že zástupci patientských organizací nejdříve mezi sebou sbírají podněty ze strany pacientů. Ty následně prodiskutují na pravidelných virtuálních setkáních a pak je vybraný zástupce odprezentuje radě, která řídí chod naší referenční sítě. Na základě takového podnětu pak vznikne třeba nový projekt, nebo se rozšíří nějaký stávající.

Jako zástupci pacientů máme také možnost zapojit se do pracovních skupin, které se věnují různým aspektům fungování naší sítě. Já jsem například v pracovní skupině, která řeší téma elektronizace zdravotnictví (e-health).

### A co byste chtěli v rámci ERN RITA prosadit?

Nyní například pracujeme na tom, aby efektivně fungovala podpora pro pacienty se složitějšími případy tak, že nebudou muset cestovat do zahraničí.

Usilujeme také o to, aby konzultaci na mezinárodní úrovni mohli iniciovat i pacienti. Dnes mezinárodní konzultace mohou svolat jen lékaři na pracovištích, která jsou do sítě zapojena. Pacienti o ně zažádat nemohou. Chtěli bychom, aby to fungovalo podobně,

jako druhý názor. Tedy že by měl pacient názor svého lékaře, ale mohl by vedle toho požádat i o ten mezinárodní. Pomohlo by to především v situacích, kdy řeší nějaké závažné rozhodnutí nebo například léčbu v případě více diagnóz.



## O HAE JUNIOR

Spolek HAE junior vznikl v prosinci 2019 z iniciativy rodičů dětí, které se narodili s diagnózou HAE. Tato patientská organizace se skrze svou činnost snaží o zkvalitňování života dětí a mládeže s touto nemocí a jejich rodin. Usiluje o rozvoj vzájemné spolupráce a výměny zkušeností mezi rodinami s dětmi nebo mládeží s HAE na národní i mezinárodní úrovni. S cílem dosáhnout lepší integrace dětí a mládeže s touto diagnózou spolupracuje s učiteli a dalšími profesemi, které s těmito dětmi pracují.

# DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

# 28. ÚNOR 2022

#RAREDISEASEDAY  
#VZACNI2022



RAREDISEASEDAY.ORG



orphanet



Zpravodaj ČAVO

Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění, z. s.

Projekt byl realizován za finanční podpory Úřadu vlády České republiky.

Sídlo a korespondenční adresa: Bělohorská 19, 169 00 Praha 6 – Břevnov, Telefon: 774 151 290, e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz

www.vzacna-onemocneni.cz

