



# VÝROČNÍ ZPRÁVA End Duchenne 2020

„Rok 2020 byl pro naši patientskou organizaci přelomovým. Podařilo se nám dokončit dlouhodobý odborný projekt Nadechni se do nového života, jehož cílem bylo zlepšit kvalitu ventilační péče v ČR a prodloužit délku života pacientů s DMD.

Výzkum a vývoj léků na DMD byl silně ovlivněn pandemií způsobenou virem SARS-CoV-2. U některých vyvíjených léků byl odložen počátek klinických testů, některé byly předčasně ukončeny. Pandemie covid-19 negativně ovlivnila vývoj léčby pro DMD, ale měla i jeden pozitivní efekt: ukázalo se, že když se chce je možno vyvinout a odzkoušet genetickou léčbu během jednoho roku, není nutno čekat jednotky až desítky let jak je to zatím, bohužel, běžné u DMD.

Rok 2020 byl rokem, který nám potvrdil, že základním předpokladem k prosazení systémových změn v oblasti nervosvalových onemocnění je co nejširší spolupráce všech dotčených patientských organizací. „



# Nadechni se<sup>®</sup>

Non-invasive ventilation



NEUROLOGICKÁ KLINIKA  
1. lékařská fakulta UK a VFN

inkendaal  
revalidatieziekenhuis



# Zlepšujeme kvalitu péče o pacienty s NSO

zahájen dlouhodobý projekt Nadechni se do nového života  
jako první poukazujeme na nedostatečnou ventilační péči

**2013**

zahájena spolupráce s ventilačním a rehabilitačním centrem v  
Inkendaal v Belgii, Dr. M.Toussaint – zahajuje mouthpiece ventilaci  
(MPV) u prvního pacienta s DMD v ČR

**2014**

respirační workshop Hradec Králové  
krátkodobá pracovní stáž v Revalidatieziekenhuis Inkendaal  
přeložena kritéria pro invazivní i neinvazivní ventilaci

**2015**

ventilační konference v Senátu

**2016**

druhý pacient s MPV v ČR

**2017**

Pracovní skupina pro zdravotnické prostředky  
Pacientská rada MZ – podán návrh na zařazení ventilačních  
přístrojů do kategorizačního stromu ve spolupráci s Českou  
neurologickou společností  
finalizována podoba kódů pro invazivní i neinvazivní  
ventilaci pacientů s NSO

**2018**

Podány návrhy na nové kódy pro invazivní i  
neinvazivní ventilaci ve spolupráci s odborníky a  
Pacientskou radou MZ

**2019**

**2020**

Mouthpiece ventilace jako jeden ze způsobů neinvazivní přetlakové ventilace je součástí návrhů nových kódů v projednávané novele Zákona o veřejném zdravotním pojištění 48/1997. Dokončili jsme finální fázi odborného projektu, na kterém jsme v průběhu uplynulých 7 let spolupracovali s mnoha odborníky z ČR i ze zahraničí. Došlo ke shodě na znění kódů pro invazivní a neinvazivní ventilaci a došlo k jejich začlenění do novely Zákona o veřejném zdravotním pojištění č 48/1997. Lepší ventilační péče, která vychází z dlouhodobých zkušeností lékařů z Belgie a možnost získat hrazené ventilační přístroje se záložním zdrojem znamenají nejen delší život našich pacientů ale také vyšší kvalitu života a nezávislost s neinvazivní ventilační podporou.

# Výzkum a vývoj léků na DMD

## v roce 2020

Velké farmaceutické firmy se plně věnovaly výzkumu léčby a vývoji vakcín na covid-19. Zdravotní systémy většiny států se soustředily na zastavení pandemie, většinou na úkor léčby pacientů s jinými diagnózami, včetně DMD.

Jedním z nejbolestivějších rozhodnutí pro pacienty s DMD bylo zastavení klinických testů Idebenone, které prováděla švýcarská firma Santhera. Idebenone v minulých testech prokázalo schopnost zpomalit progresi pneumologických problémů u pacientů neužívajících kortikosteroidy. Vzhledem k provázanosti a vzájemnému ovlivňování srdce a plic se předpokládalo, že dochází k oddálení nástupu či zpomalení progresu také u kardiologických problémů a zvažoval se výzkum vlivu Idebenone na srdeční činnost. Na jaře 2020 byl ukončen klinický test Sideros. Oficiálním důvodem byla neúčinnost u pacientů užívajících současně steroidy. Pokračování výzkumu a testování u pacientů bez steroidů není vyloučeno, ale momentálně se Santhera soustředí na dokončení klinických testů nekortikoidních steroidů známých pod označením Vamorolone. Testování Vamorolone na vhodných pacientech probíhá také v České republice. Ukončení se očekává koncem roku 2021. V případě, že lék prokáže pozitivní vliv na DMD a nebudou zjištěny závažné vedlejší účinky předpokládá se, že Santhera v roce 2022 zažádá o registraci u Evropské lékové agentury.

Další významný hráč na poli vývoje léků na DMD je firma Sarepta. Ta dostala v USA do fáze komerčního využití léky Vyondys 53 a Amondys 45. Jde o léky na principu exon skipping zacílených na exony 53 a 45. V ČR došlo k pokusu o získání léku Exondys pro české pacienty s vhodnou mutací. Bohužel, žádost pro prvního pacienta VZP zamítla a jednání pro další pacienty uvázlo údajně kvůli probíhající pandemii covid-19 a vytíženosti jak Ministerstva zdravotnictví tak VZP.

Dalšími nadějnými léky na DMD, které jsou už v III. fázi klinických testů, jsou Pamrevlumab (antifibrotické účinky), Tamoxifen (estrogen agonist/antagonist), Viltolarsen (exon 53 skipping), PF-06939926 (minidystrofin).

# Zahraníční konference

- World Duchenne Organization Online Members Meeting 2020
- 1. mezinárodní on-line meeting- 12.3.2020 pořádaný partnerskou organizací Duchenne Ukraine. Mezinárodní on-line meeting se zástupci patientských organizací z Izraele, České republiky, Německa, Austrálie, USA a rodiny z Pákistánu, která podstupuje léčbu v Belgii. End Duchenne prezentoval zkušenosti s prosazováním neinvazivní ventilace pro pacienty s DMD v ČR.



**Hadassah** **DUCHENNE UKRAINE** **SAREPTA THERAPEUTICS** **inkendaal**

**II International medical on-line conference on treatment of patients with Duchenne/Becker**  
**II міжнародна медична он-лайн конференція, присвячена питанням терапії пацієнтів з хворобою Дюшенна/Беккера**  
**REHABILITATION AND PHYSIOTHERAPY.**  
**NUTRITION AND DIET OF PATIENTS WITH DUCHENNE.**  
**HEART AND BREATHING COMPLICATIONS. BONES TREATMENT**  
**РЕАБІЛІТАЦІЯ ТА ФІЗІОТЕРАПІЯ.**  
**ХАРЧУВАННЯ ТА ДІЄТА ПРИ ХВОРОБІ ДЮШЕННА.**  
**СЕРЦЕВІ ТА ДИХАЛЬНІ УСКЛАДНЕННЯ. ЛІКУВАННЯ КІСТОК**

**28/12/2020**

**ОНКО** **ЦІЛІ КРОПІВНИЦЬКИЙ** **HBO №6**

- Mezinárodní odborná konference - Duchenne Ukraine 22. prosince 2020
- Mezinárodní konference Action Duchenne 2020
- Mezinárodní konference o NSO - EAMDA a AMD ČR 9. - 10. 12.2020
- Patientská akademie Duchenne 2020

Nejzajímavější příspěvky ze všech konferencí jsme přeložili a zveřejnili na webových stránkách [www.endduchenne.cz](http://www.endduchenne.cz)



# Platforma pro NSO a Pečující

VIZE - RESPEKT - SPOLUPRÁCE

29.1.2020 se v prostorách Asociace muskulárních dystrofií v ČR uskutečnilo setkání s členy Platformy pro NSO a P a zástupkyněmi Pacientské rady Ministra zdravotnictví. Vyjasnili jsme důvody vzniku Platformy, způsob jejího fungování a hlavní cíle, kterých chceme ve spolupráci komunity pro NSO dosáhnout v blízké nebo i vzdálené budoucnosti, způsob komunikace s PR MZ a odůvodnili opětovnou žádost na vytvoření Pracovní skupiny pro NSO pod PRMZ. Ani tato žádost nebyla předložena k projednání PRMZ.





8.10. 2020 se uskutečnil 2. on-line meeting pro NSO. Meetingu se účastnily patientské organizace z ČR a SR. Témata diskuze:

- dostupnost specializované zdravotní péče pro dětské i dospělé pacienty s NSO
- dostupnost sociálních služeb (raná péče, odlehčovací a asistenční služby) pro osoby s NSO

Vzhledem k nečinnosti PRMZ ve věci žádosti o vznik Pracovní skupiny pro NSO jsme se obrátili s písemnou žádostí na ministra zdravotnictví MUDr. Jana Blatného a ministryni Dipl.-Pol. Janu Maláčovou, Msc. S žádostí o zřízení meziresortní pracovní skupiny pro NSO..

Vedení MZ přivítalo naši iniciativu a doporučilo vznik Pracovní skupiny pro NSO. Vedení MPSV o vytvoření skupiny neprojevilo zájem.

U příležitosti World Duchenne Awareness Day jsme podpořili Watsu den pro svalovou dystrofii. Dne 6.9.2020 se v rehabilitačním centru Arpida v Českých Budějovicích uskutečnil zahajovací ročník veřejné akce Watsu den pro svalovou dystrofii, kterou pořádala organizace Watsu for Health. Tato akce byla věnována dětským i dospělým pacientům trpícím zejména svalovou dystrofií (DMD, BMD) a jejich pečujícím. Uhradili jsme překlad odborné studie „Dopad vodní terapie na respirační výsledky a funkční aktivity u dětí s nervosvalovým onemocněním“



Uspořádali jsme cestovatelskou soutěž o ceny s názvem „S Jirkou do světa“, kdy jsme rodinám i veřejnosti představili silný a ve světě unikátní příběh jedné cestovatelské rodiny.



V létě jsme uspořádali víkendové pracovní setkání výkonného výboru End Duchenne a odsouhlasili další směřování naší patientské organizace.

Pracovali jsme dále v pracovních skupinách pro inovativní léčbu a zdravotnické prostředky na Ministerstvu zdravotnictví.

Iniciovali jsme vznik nové neformální advokační skupiny dospělých pacientů s NSO Pathfinders CR.



Přeložili jsme odborné materiály zaměřené na rehabilitační péči a zprávy z výzkumu a specializované péče zaměřené na NSO.

Logo DNE DUCHENNE i v této sezóně propagoval eD system Bauer Team. A to jak v zahraničí tak i na obrazovkách čt sport v rámci závodů WISMA SKI CLASSICS.

Pokračovala naše spolupráce s Petrem Urbanem, který nám věnoval originál kresby inspirované dospělými pacienty s NSO.

Jsme členy TREAT-NMD a World Duchenne Organization.



Upřímně děkujeme všem dárcům a dobrovolníkům za dlouhodobou podporu patientské organizace END DUCHENNE.

## AKTIVA

Firma: End Duchenne z.s.

Uzávěrka za prosinec 2020

Účet	Název účtu	Konečný zůstatek
211100	pokladna	2 054,00
221100	bankovní účet 999222777/5500	9 712,86
221200	bankovní účet 5155155157/5500	23 273,42
261000	peníze na cestě	0,00
311000	odběratelé	0,00
314000	poskytnuté zálohy	0,00
381000	náklady příštích období	865,40
Součet aktiv:		<b>35 905,68</b>

## PASIVA

Firma: End Duchenne z.s.

Uzávěrka za prosinec 2020

Účet	Název účtu	Konečný zůstatek
321000	dodavatelé	0,00
379100	jiné závazky	0,00
389000	dohadné účty pasivní	0,00
931000	výsledek hospodáření ve schvalov. řízení	0,00
932000	nerozdělený zisk/ztráta z minulých let	191 414,62
Hospodářský výsledek za běžné účetní období		-155 508,94
Součet pasiv:		<b>35 905,68</b>

## VÝKAZ ZISKŮ A ZTRÁT

Firma: End Duchenne z.s.

Uzávěrka za prosinec 2020

Účet	Název účtu	Pohyb v měsíci	Konečný zůstatek
501200	režijní materiál	0,00	-13 813,00
501400	propagační předměty	0,00	-6 661,01
512100	cestovní náhrady	0,00	-31 228,98
518100	poštovné	0,00	-2 187,00
518400	telefonní a datové poplatky	0,00	-1 309,67
518600	ostatní služby	-14 000,00	-83 613,64
545100	kursové ztráty	0,00	-694,13
546100	dary	0,00	-9 780,00
549100	zaokrouhlení, haléf. vyrovnání	-19,00	-114,00
549600	jiné ostatní náklady	0,00	-11 925,00
582100	poskytnuté členské příspěvky	0,00	-9 657,51
649400	přefakturace energií, vody a služeb	0,00	600,00
649600	ostatní provozní výnosy	0,00	800,00
682100	přijaté příspěvky a dary	1 080,00	14 075,00
Výnosy celkem:		1 080,00	15 475,00
Náklady celkem:		-14 019,00	-170 983,94
Zisk:		-12 939,00	<b>-155 508,94</b>