



VÝROČNÍ ZPRÁVA End Duchenne 2021

„Od vzniku patientské organizace End Duchenne jsme ušli pořádný kus cesty. Ve spolupráci s odborníky ze zahraničí a z ČR se nám podařilo nejen prodloužit délku života pacientů se svalovou dystrofií Duchenne ale také zvýšit komfort života díky novému typu neinvazivní ventilace. Náš strom zakořenil, z malé sazeničky vyrostl silný strom, rostou nové větve i kořeny, sklízíme první plody. Jsme blíže rodinám, které pečují o děti nebo dospělé s DMD. Náš tým je bohatší o sociální pracovníci Janu a fyzioterapeutku Radku, které přímo v rodinách pomáhají jako 2 RUCE NAVÍC (www.2rucenavic.cz).

Započala nová cesta spolupráce s charitativním projektem MDA Ride z.s. , díky kterému jsme mohli zahájit pilotní projekt nové terénní služby v rodinách pacientů s nervosvalovým onemocněním. Velmi si této společnosti vážíme a věříme ve spolupráci v rámci společných cílů a společné pomoci.

Pavλίna Holubcová a Miroslav Stuchlík

Nadechni se[®]

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 klienta 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.

2021

12.1.2021: Vedení pac. organizace End Duchenne iniciovalo schůzku s místopředsedou Výboru pro zdravotnictví PS- MUDr. Vitem Kaňkovským. Cílem schůzky bylo urychlit projednávání novely zákona 48/1997. Společné schůzky se účastnili zástupci End Duchenne, Asociace muskulárních dystrofií v ČR, zástupci SVPZP.

14.1.2021: Program 79. schůze PS: načtení zákona do 1. čtení 42. Vládní návrh zákona, kterým se mění zákon č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění a o změně a doplnění některých souvisejících zákonů, ve znění pozdějších předpisů, a některé další zákony /sněmovní tisk 992/ - první čtení



14.9.2021: Novela zákona o veřejném zdravotním pojištění byla schválena Poslaneckou sněmovnou ČR!

Projekt Nadechni se

Projekt Nadechni se do nového života inspiroval naši partnerskou organizací na Ukrajině a i ona navázala spolupráci s Dr. Michelelem Toussaintem z Belgie. Díky jejich spolupráci se podařilo proškolit v oblasti neinvazivní ventilace více než 50 lékařů a terapeutů a vybavit pacienty potřebnými ventilátory.

Pilotní projekt 2 ruce navíc



Po skončení Rané péče se rodiny pečující o děti s nervosvalovým onemocněním ocitají mimo systémovou podporu. Paradoxně v době, kdy začínají projevy progresivního onemocnění bolestně zasahovat nejen do

života pacientů ale do fungování celé rodiny. Zjistili jsme, že by tyto rodiny potřebovali skutečné 2 ruce navíc, aby zvládly období vzniku kontraktur, ztráty chůze a usednutí na vozík, spojený s nástupem do základní školy. Náš zkušený tým Jana a Radka pomáhají přímo v rodinách pacientů s nervosvalovým onemocněním a reagují na specifické požadavky rodičů a dětí. Součástí neplacené služby je poskytnutí rehabilitace a zácvek pro domácí cvičení, vybavení pomůckami pro dechovou rehabilitaci, poradenství zaměřené na správné sezení na vozíků, odborné konzultace a podpora pedagogů na základní škole a obyčejné lidské porozumění pro maminky, tatínky i sourozence. Samozřejmostí je poradenství s výběrem pomůcek a vyřízení žádostí na nadacích a nadačních fondech, popřípadě organizace sbírek na nehrazené pomůcky.



Projekt je realizován díky finanční podpoře MDA Ride z.s.

Klinický výzkum

V roce 2021, stejně jako v roce 2020, byl výzkum a vývoj léků na DMD ovlivněn pandemií způsobenou virem SARS-CoV-2. U některých vyvíjených léků byl v roce 2020 odložen počátek klinických testů, některé byly předčasně ukončeny. Tento stav se postupně vrací do normálu, klinické testy dál pokračují.

Asi nejvýznamnější pro pacienty s DMD je ukončení klinického testu a vyhodnocení výsledků testu nekortikoidního steroidu Vamorolone. [Firma ReveraGen BioPharma už začala s registrací u FDA, registrace u EMA, kterou řeší firma Santhera, je plánována na 2 kvartál 2022.](#) Vamorolone je syntetický steroid, který má u pacientů podobné účinky jako kortikoidní steroidy, ale nemá jejich negativní vedlejší účinky. Proto by mohl být prvním lékem pro pacienty s různými druhy mutací protože dokáže zpomalovat progresi bez vážných vedlejších účinků.

Ve fázi 3 klinického testování je několik dalších nadějných léků. V případě úspěšného dokončení a vyhodnocení těchto léků by mohly v roce 2022 nebo 2023 přejít do fáze komercializace.

Nejnadějnější jsou tyto léky :

- **Parlemuvab** – antifibrotický lék zlepšující regeneraci svalů, vhodný pro všechny mutace
- **TAS-205** – jde o signálovou molekulu redukující zánět svalů, vhodný pro všechny mutace
- **Viltolarsen** – lék na principu exon skipping pro delece kolem exonu 53
- **PF-06939926** – gen pro minidystrofin dopravovaný do svalů prostřednictvím virového vektoru AAV9, lék je vhodný pro

všechny mutace, výrobce firma Pfizer

- **SRP-9001** – gen pro minidystrofin dopravovaný do svalů pomocí AAV vektoru, výrobce firma Sarepta

Kvůli covidovým restrikcím se v roce 2021 konalo pouze jedno setkání pracovní skupiny Pacientské rady pro inovace. On-line setkání bylo věnované problematice zapojení pacientů do posuzování a rozhodování o úhradě léků, nastíněna role pacientů v tomto procesu a možné přínosy patientského pohledu. Cílem druhé části setkání bylo rozšířit znalosti členů pracovní skupiny v oblasti genové terapie. Základní informace do této složité problematiky přednesl profesor MUDr. Milan Macek, DrSc. z Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol.

Upřímně děkujeme všem našim podporovatelům a dobrovolníkům, bez jejichž financí, věcných darů, času a energie bychom nemohli pomáhat našim rodinám.

Podpora v roce 2021:

MDA Ride z.s.	60 000,- Kč
ZAMA s.r.o.	40 000,- Kč
SC Control s.r.o.	20 000,- Kč
Skilauf Team, z.s.	15 000,- Kč
Miloslav Neužil	12 000,- Kč
Lenka Kyrbusová	1 000,- Kč
Marcel Mráz	960,- Kč
Domov pro Julii	100,- Kč

Za věcné dary pro sponzory a partnery děkujeme našim podporovatelům Ince a Petrovi Urbanovým a také panu Lubomíru Gregorovi z obchodu Bavlněné šňůry.