



VÝROČNÍ ZPRÁVA End Duchenne 2024

NADĚJI DĚTEM, KTERÉ ZTRÁCÍ SÍLU

Poslání: Zlepšovat kvalitu života pacientů se svalovou dystrofií Duchenne (DMD)

Strategie: Poskytování multioborové podpory rodinám s DMD/ BMD a zavádění nejnovějších poznatků z klinické praxe do standardů péče o pacienty v ČR.



END DUCHENNE z.s.

Horní Branná 483, 514 01

IČO: 01634780

e-mail: info@endduchenne.cz
research@endduchenne.cz
info@2rucenavic.cz

tel: +420 737 374 297

Webové stránky: www.endduchenne.cz
www.2rucenavic.cz

Transparentní účty: 5155155157/5500
9992227777/5500

DMD je nevyléčitelné progresivní genetické nervosvalové onemocnění, které se projevuje jako postupné ochabování svalů. V průběhu života dochází u pacientů ke vzniku deformit a kontraktur. Děti ztrácí schopnost chůze a pozvolna se rozvíjí dechová nedostatečnost. Dospělí pacienti jsou odkázáni na ventilační podporu a pomoc druhé osoby 24 hodin denně. Každý nově diagnostikovaný pacient s tímto onemocněním znamená fatální změnu v životě rodiny, představuje fyzickou, sociální i emoční zátěž a izolaci po desítky let.

Pacientům s DMD se věnujeme více než 20 let. Založili jsme první patientskou organizaci pro toto onemocnění v ČR, iniciovali vznik databáze pacientů, realizovali několik klinických rodičovských testů. Patientskou organizaci END DUCHENNE jsme založili v roce 2013 se zaměřením na odbornou stránku onemocnění. V současnosti se naše aktivity zaměřují také na sociální aspekty DMD.

Pacientská organizace END DUCHENNE z.s. se od svého vzniku v roce 2013 zaměřuje na odbornou stránku onemocnění DMD/BMD. Snažíme se zlepšovat specializovanou péči o pacienty v ČR na základě nejnovějších poznatků a klinických studií v zahraničí. Prioritou naší činnosti bylo zavedení nových kritérií pro získání ventilačních přístrojů a prosazení nového typu neinvazivní ventilace do standardů péče o české pacienty. Ve spolupráci s předním světovým odborníkem na ventilační péči pacientů s nervosvalovým onemocněním Dr. Michele Toussaintem z Belgie a Neurologickou společností se nám podařilo vložit do kategorie stromu nové kódy pro neinvazivní ventilaci a zajistit českým pacientům hrazené ventilační přístroje pro neinvazivní ventilaci.

Pracujeme v pracovních skupinách na Ministerstvu zdravotnictví a účastníme se zahraničních konferencí. Pořádáme setkání rodin pacientů s NSO. Působíme na území celé ČR.



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

Návrh na zařazení zcela nové úhradové skupiny zdravotnických prostředků do kategorizačního stromu k projednání v Komisi pro kategorizaci a úhradovou regulaci zdravotnických prostředků

Zařazení zcela nové skupiny zdravotnických prostředků do kategorizačního stromu zákona č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, ve znění pozdějších předpisů, může navrhnout člen Komise pro kategorizaci a úhradovou regulaci zdravotnických prostředků, viz seznam členů: <https://ppo.mzcr.cz/workGroup/121>. Navrhovatel musí předložit veškerou zadanou dokumentaci pro zdravotnický prostředek, který není zařazen v kategorizačním stromu a spolupracovat již před tímto návrhem s dotčenou odbornou společností a dodavatelem. Zcela vyplněný návrh se všemi přílohami adresuje tajemnici Komise (irena.drugdova@mzcr.cz). Návrh bude projednán v Komisi pro kategorizaci a úhradovou regulaci zdravotnických prostředků a výsledek jednání ve vztahu k zapracování do novely zákona č. 48/1997 Sb. bude součástí zápisu, v závěrech Komise bude uvedeno převažující stanovisko i disentanční menšinová stanoviska.

POVINNÉ NÁLEŽITOSTI NÁVRHU K PROJEDNÁNÍ V KOMISI

Navrhovatel uvede úplné, správné a aktuální údaje

Navrhovatel:	
Název (v případě fyzické osoby jméno):	End Duchenne z.s.
IČO:	01634780
Adresa sídla:	Horní Branná 483
Právní forma (vyplňte v případě právnické osoby):	Zapsaný spolek
Zaštiřující člen Komise:	Marie Ředinová

Historie projektu

Nadechni se do nového života

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.

2021

12.1.2021: Vedení pac. organizace End Duchenne iniciovalo schůzku s místopředsedou Výboru pro zdravotnictví PS- MUDr. Vítem 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.

V průběhu celého roku jsme poskytovali odbornou a mentorskou podporu pacientům s potřebou neinvazivní dechové podpory. Za mnohaletou odbornou pomoc v oblasti neinvazivní ventilace jsme navrhli Dr. Michela Toussainta z Belgie na státní vyznamenání České republiky.

2022

Pracujeme na profesionalizaci patientské organizace End Duchenne v rámci projektu 2 ruce navíc.

2023
2024



2 ruce navíc

Přímá multioborová podpora rodinám, které pečují o děti s DMD a VNO, pokračovala v průběhu celého roku 2024. Terénní službu poskytujeme v domácím prostředí, ve škole nebo při hospitalizaci dítěte. Tým tvoří sociální pracovník, fyzioterapeut, mentor a odborný lékař. V rámci projektu 2 ruce navíc jsme poskytovali podporu a pomoc 35 rodinám dětí s nervosvalovým onemocněním. Podpora byla poskytována nejen pacientům, ale i pečujícím rodičům a sourozencům ve 4 krajích ČR (JMK, ZLK, OLM, MSK), celkový dosah pro 80 osob.

Naše aktivity zlepšily kvalitu života pacientů i pečujících osob:

- konzultace v domácím prostředí a v online prostoru, sociální poradenství, advokační činnost, výběr zdravotních pomůcek, doprovod do lékařských zařízení
- edukační schůzky v MŠ/ZŠ
- konzultace s fyzioterapeutem
- krizové intervence pečujícím
- online odborné webináře na téma výzkum, léčba a klinické studie u DMD
- díky spolupráci s T-Mobile jsme zajistili mobilní telefony pro klienty
- NOVINKA v péči o pečující - terapie Watsu



<https://2rucenavic.cz>



Pracovní setkání, odborné konference a péče o pečující

Během roku proběhly pracovní setkání výkonného výboru. Zhodnotili jsme dosavadní činnost a nastavili jsme potřebné kroky k profesionalizaci organizace.

Zástupce patientské organizace Ing. Miroslav Stuchlík se účastnil odborné konference Parent Project ONLUS, která se každoročně koná v Římě.

V rámci projektu 2 ruce navíc jsme dopřáli pečujícím maminkám dětí s VNO terapii Watsu v Brně a ve Zlíně.

The poster is for a Watsu event for caregivers. It features a large blue circle with the text 'WATSU® pro pečující' in white and orange. Below this, a paragraph describes Watsu as a holistic method in warm water. The date '9. listopadu 2024' and time 'v čase od 10:00 - 13:00 hodin' are listed. The location 'Městská hala Modřice v Brně' is also provided. A thank you note mentions 'MDA ride' and 'ČEPS, a.s.'. Two circular photos show people in a pool. The website 'www.endduchenne.cz' and 'www.watsu4health.cz' are at the top right. The 'END DUCHENNE' logo is at the bottom right.

www.endduchenne.cz
www.watsu4health.cz

WATSU® pro pečující

Watsu® je jemná holistická metoda prováděná v teplé vodě. Terapie přináší odpočinek, hluboké uvolnění, zklidnění, pocity blaženosti, odevzdání a vděčnosti.

9. listopadu 2024

v čase od 10:00 - 13:00 hodin

Městská hala Modřice v Brně

Děkujeme za podporu
MDA ride
ČEPS, a.s.

END
DUCHENNE

Obhajoba práv pacientů

V roce 2024 nedošlo ve vývoji léčby pro pacienty s DMD k výraznému pokroku. Za zmínku stojí tyto události:

1. Elevidys (delandistrogen moxeparvovec) od Sarepta Therapeutics získal zrychlené schválení FDA v USA. Jde o Jednorázovou infuzi zkrácené verze dystrofinu za pomoci virového vektoru (AAV). Výsledky fáze III: neprokázal statisticky významné zlepšení, ale splnil některá sekundární kritéria. FDA ponechala schválení v platnosti, ale vyžaduje další data pro potvrzení klinického přínosu. Při klinických testech Elevidys došlo k úmrtí 16letého pacienta kvůli akutnímu selhání jater. Následně EMA v Evropě dočasně pozastavila tři klinické studie tohoto léku.
2. Americká biotechnologická firma Myosana Therapeutics vyvíjí ne-virovou genovou terapii pro léčbu DMD. Využívá přirozený transportní protein GLUT4 a celou dystrofinovou DNA. Výzkum je ve fázi preklinických testů na myších. Výhodou tohoto přístupu je vyhnutí se imunitním reakcím a nezkrácený plnohodnotný dystrofin.
3. EMA opakovaně přezkoumala výsledky dvou klinických studií Translarny. Ani jedna neprokázala statisticky významný přínos oproti placebu. Výbor CHMP dospěl k závěru, že účinnost nebyla potvrzena.
4. Firma Dystrofen Therapeutics přišla s terapií pomocí chimerických myoblastů transplantovaných do kostní dřeně. Lék DT-DEC01 byl testováno v Polsku u 10 chlapců. Výsledky testu ukázaly mírné zlepšení nebo stabilizace motorických funkcí, bez vážných nežádoucích účinků.
5. Vamorolone (obchodní název Agamree) byl schválen pro použití v Evropské unii dne 14. prosince 2023 Evropskou komisí na základě doporučení EMA. V ČR je registrován od 24. dubna 2025. V současnosti probíhá jednání o ceně a úhradě s Ministerstvem zdravotnictví a zdravotními pojišťovnami. V rámci registračního procesu ED zorganizovala webinář se zástupci firmy Genesis pharma, kteří zastupují firmu Sna´´anthera při registraci v ČR.
6. V roce 2024 nevydala EMA očekávané rozhodnutí o registraci léku Givinostat. CHMP) vydal kladné stanovisko až 25. dubna 2025, 6. června 2025: Evropská komise udělila podmíněčnou registraci pro Duvyzat jako léčbu Duchennovy svalové dystrofie (DMD).

Odborný garant

Odbornou podporu projektu patientské organizace End Duchenne z.s., převzala MUDr. Lenka Juříková.

V prosinci 2024 jsme podali žádost o podporu přes Operační program Zaměstnanost plus - Podpora pečujících a sdílené péče.

Charitativní akce - 8.6.2024

Díky podpoře největší motorkářské charitativní akce MDA ride, jsme mohli poskytovat terénní podporu sociálního pracovníka v rodinách.



Finanční podpora pacientům s DMD

Finančně jsme přispěli na odlehčovací pobyt a rehabilitační pomůcky částkou 30 000,- Kč.



Dárci End Duchenne za rok 2024

Revolt BI s.r.o.	1 500,- Kč
Neužil Miroslav	12 000,- Kč
Nadace Dětský mozek	10 000,- Kč
MDA Ride o.s.	130 000,- Kč
Život dětem o.p.s.	30 000,- Kč
Marcel Mráz	960,- Kč
Marcela Pucholtová tým Eviso CZ	4 250,- Kč
ČEPS a.s.	30 000,- Kč

Materiální podpora	Topnatur s.r.o
	T-Mobile

DĚKUJEME všem donátorům a podporovatelům patientské organizace End Duchenne z.s.





Výroční zprávu 2024 End Duchenne z.s.
vypracovala: Pavlína Holubcová, Jana Lungová
15.7.2025, Horní Branná

End Duchenne z.s.

www.endduchenne.cz

YT: <https://www.youtube.com/@endduchenne6349>

FB: https://www.facebook.com/endduchenne.cz?locale=cs_CZ