

2024

Výroční zpráva

ADNP asociace, z.s.

Kdo jsme

ADNP asociace je nezisková organizace s celostátní působností, která spojuje rodiny dětí s ADNP syndromem. Snažíme se skrze různé aktivity zlepšit kvalitu života dětí s ADNP syndromem. Naším posláním je podporovat sdílení zkušeností mezi rodinami, zvyšovat povědomí o tomto vzácném genetickém onemocnění a aktivně vyhledávat nové případy.

Pomáháme rodinám získat přístup k odborným informacím, poskytujeme podporu v každodenních výzvách spojených s péčí o děti s ADNP syndromem a usilujeme o zapojení dětí do klinických studií nových nadějných léků. Tato práce je možná díky podpoře řady organizací se kterými úzce spolupracujeme.

Předseda asociace

Ing. Miroslav Holec

Účetnictví a finance

Ing. Lenka Holcová

Jsme organizace pro pacienty registrovaná MZČR



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY



Spolek je **nezisková organizace**, která je právnickou osobou založenou za účelem společného zájmu jeho členů. Spolek funguje na dobrovolné bázi a jeho hlavním cílem není dosahování zisku, ale podpora konkrétní činnosti, jako je sociální pomoc. Výnosy spolku se používají výhradně na jeho aktivity, nikoli k osobnímu obohacení členů.

ADNP asociace, z.s. je spolek vedený ve spolkovém rejstříku u Městského soudu v Praze pod sp. zn. L 79775

Datum vzniku: 14. listopadu 2024

Sídlo: Tryskovická 1015/21

IČO: 22260927

Datová schránka: fzytctq

Číslo transparentního účtu (FIO)

2003032883/2010

Aktuální informace najdete vždy na webových stránkách **adnpasociace.cz**

Úvodní slovo

Vážení přátelé, rok 2024 vystřídal nový rok, a ADNP asociace má za sebou úspěšný start. **Přestože 47 dní může působit jako krátká doba, odehrálo se mnoho zásadního.** Krátce po oznámení plánované klinické studie léku Davunetide na symposiu v Antverpách jsme se rozhodli založit organizaci zaměřenou na podporu pacientů s cílem zapojit se do této studie. Během několika dní jsme navázali spolupráci s českými i zahraničními organizacemi a iniciovali dialog mezi výzkumným týmem v Izraeli a českými klinikami.

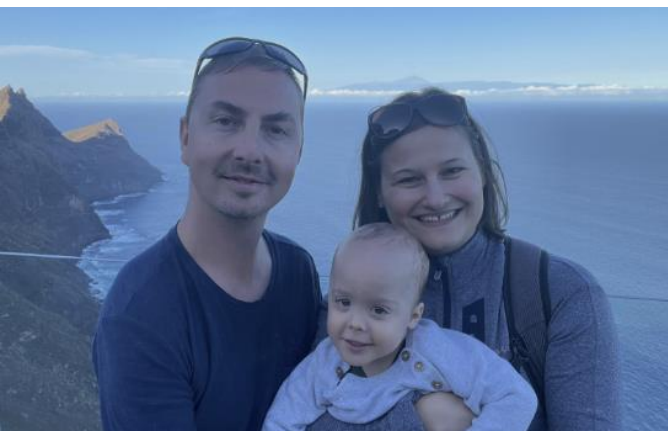
Za tuto krátkou dobu jsme dosáhli významných úspěchů. Spustili jsme nové webové stránky, sjednotili všechny známé případy ADNP syndromu v ČR a vytvořili pevné základy pro podporu naší činnosti veřejností. Naše webová stránka nyní poskytuje užitečné informace nejen pro rodiče a veřejnost, ale také pro lékaře. Navázali jsme spolupráci s genetickými klinikami a podnikli kroky k tomu, aby nově diagnostikované případy našli co nejrychleji cestu k naší asociaci.

Od počátku klademe důraz na maximální transparentnost a důvěryhodnost. Rodičům poskytujeme informace prostřednictvím uzavřené skupiny, zatímco veřejnosti nabízíme přístup k informacím na webu. Naše asociace je registrována Ministerstvem zdravotnictví jako organizace pro pacienty.

Miroslav Holec
předseda asociace



Děkujeme za podporu a
těšíme se na další
společné kroky v roce
2025!



ADNP syndrom

1 z 50000

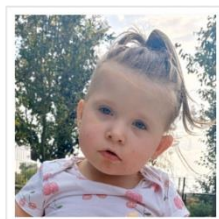


ADNP syndrom se řadí mezi více než 6000 **vzácných onemocnění**. Podobně jako 72 % těchto onemocnění má i ADNP syndrom genetický původ. Podle dostupných studií je považován za **nejčastější jednogenovou příčinu poruchy autistického spektra (PAS)**. Kromě autismu se však projevuje především **mentálním postižením** a velmi často také **svalovou slabostí**. Řeč u dětí s tímto syndromem bývá výrazně opožděná, omezená nebo zcela chybí. Většina lidí s ADNP syndromem čelí dalším přidruženým potížím, které se liší svou závažností a rozsahem.

[Více o ADNP syndromu →](#)

V České republice je v současnosti známo pouze 5 případů tohoto onemocnění, přestože prevalence v Evropě a USA naznačuje, že jen mezi dětmi do 18 let by mohlo být v ČR několik desítek neodhalených případů. Diagnostika ADNP syndromu je možná pouze cíleným sekvenováním ADNP genu, což se v ČR zatím provádí jen zřídka. Díky klesajícím nákladům na celoxomové sekvenování lze ale očekávat, že se v následujících měsících a letech bude dařit odhalovat další případy.

Včasná diagnostika je klíčová, neboť do klinických studií vstupují nové léky, které pro děti s ADNP syndromem i jejich rodiny přinášejí naději na zlepšení kvality života.



Příběh rodin

Příběhy rodin na webu →

Narození dítěte je pro většinu rodičů okamžikem radosti a očekávání. U dětí s ADNP syndromem však toto období rychle přechází do nejistoty a obav, když se začnou objevovat zdravotní komplikace a stále výraznější opoždění ve vývoji. Společným jmenovatelem příběhů rodin je nekonečná cesta za odpověďmi, která často vede přes desítky lékařských vyšetření, terapií a nezřídka i mylných diagnóz. Jedna z rodin čekala na sdělení diagnózy dokonce dlouhých 15 let.

„Celých patnáct let mě trápilo co jsem udělala já, nebo někdo jiný špatně.“

ADNP syndrom postihuje mozek, narušuje motorické dovednosti, smyslové vnímání i imunitní systém. Každé dítě je unikátní, přesto mají společné rysy: opožděný vývoj, hypotonii, potíže s mluvením, autistické projevy či poruchy spánku. **Rodiče vkládají obrovské množství energie a času do toho, aby svým dětem zajistili co nejlepší péči.** Specializované neurorehabilitace, behaviorální terapie, ergoterapie, logopedie a psychologická podpora jsou výčtem běžných intervencí, které vyžadují statisícové finanční výdaje, které nejsou hrazené z pojištění.

Příběhy rodin, které najdete na našem webu sdílejí nejen těžkosti, ale i okamžiky naděje. Diagnóza ADNP syndromu, i když zdrcující, přinesla rodinám odpovědi, proč děti neprospívají nebo reagují jinak než jejich vrstevníci.

Přijetí diagnózy je však jen začátkem nové cesty. Cesty hledání dostupných terapií, řešení finanční zátěže, a především budování podpůrného zázemí, které by dětem umožňuje posouvat se, byť pomalu, kupředu.

„Postupně jsme pochopili, že jsme rodina, které systém nedokáže pomoci.“

Každodenní život rodin je naplněn výzvami, ale také láskou a odhodláním.

Rodiče čelí neustálým obavám o budoucnost svých dětí a především otázce, co se s nimi stane, až oni sami nebudou moci být jejich oporou. Přesto v sobě nacházejí sílu nevzdávat se a věří, že pokrok ve vědeckém výzkumu jednou přinese možnosti, jak dětem s ADNP syndromem zlepšit kvalitu života.

„Přáli by jsme si, aby se dokázala jednou postavit na své vlastní nožky.“

Životy rodin nejsou jen o těžkostech, ale především o naději, která pohání každého rodiče dítěte s ADNP syndromem vpřed.

Každý malý pokrok jejich dětí je velkým vítězstvím a výsledkem obrovského úsilí a péče. Příběhy ukazují, že v srdcích těchto rodin žije naděje, láska a odhodlání, které neznají hranic. A právě tato síla dává smysl nejen jejich cestě, ale také společnému boji za lepší budoucnost pro všechny děti s tímto vzácným syndromem.

Klinická studie v Česku

Začátkem roku 2025 bude zahájena unikátní klinická studie, která přináší naději rodinám dětí s ADNP syndromem. Vědecký tým z Izraele pod vedením profesorky Illany Gozes spojil síly s klinikami po celém světě, aby otestoval nový lék **Davunetide**. Tento lék sice nepředstavuje kauzální léčbu ADNP syndromu, ale má významný **potenciál zlepšit kognitivní schopnosti dětí**. Některé studie navíc naznačují, že by mohl zmírnit projevy hypotonie, podpořit hojení ran a zlepšit kožní potíže spojené s tímto vzácným onemocněním.



Do klinické studie vstoupí děti ve věku od 3 do 17 let, přičemž v první fázi se látka bude podávat pouze dětem od 6 let. Tento postup je běžný v klinických studiích, protože zajišťuje postupný a bezpečný přístup k testování na citlivějších věkových skupinách. **Studie bude dvojitě zaslepena, přičemž 1/3 účastníků dostane placebo**. Délka studie by měla být 48 týdnů. V případě, že bude léčba úspěšná, farmaceutická společnost má v plánu doručit látku všem účastníkům studie do doby, než se přípravek schválí a uvede na trh. **ADNP asociace nyní usiluje o to, aby tato klinická studie proběhla i v České republice**.

Davunetide

Jedná se o syntetickou variantu NAP peptidu. Tento peptid má **klíčovou roli v ochraně neuronů** v mozku, což má zásadní význam pro procesy, jako je učení, kognice a celkový neurovývoj. ADNP syndrom však způsobuje, že NAP peptid neplní svou funkci správně. Proto se u dětí projevuje mimo jiné mentální postižení a rysy autismu. Davunetide prokázal v preklinických studiích svou bezpečnost a **schopnost obnovit neuroprotektivní funkce NAP**.



47 dní ADNP asociace

Spolu

Na základě pečlivé rešerše a spolupráce s genetickými pracovišti se nám podařilo **propojit všechny známé případy ADNP syndromu v České republice**. Všechny děti jsou nyní součástí ADNP asociace a jejich rodiny jsou propojeny v uzavřené skupině na Facebooku. Tato skupina poskytuje bezpečné prostředí pro sdílení zkušeností, vzájemnou podporu a aktuální informace o činnosti asociace a průběhu klinické studie nového léku Davunetide.

CZ PL DE

Mezinárodní spolupráce

Navázali jsme spolupráci s polskou a německou skupinou, které se věnují ADNP syndromu a jsme v pravidelném kontaktu, abychom si mohli vyměňovat důležité informace a sdílet zkušenosti. Protože realizace klinické studie v České republice zatím nebyla potvrzena, tato **mezinárodní spolupráce nám otevírá dveře k případnému zapojení do studie v zahraničí a rozšiřuje naše obzory v oblasti výzkumu a léčby**.

Nominace genu ADNP do RD-Factory

Nominovali jsme ADNP syndrom do programu RD-Factory, který se zaměřuje na výzkum vzácných genetických onemocnění. Tento krok představuje důležitou příležitost pro další pochopení mechanismů tohoto onemocnění a přináší naději na vývoj inovativních terapeutických strategií, které by mohly v budoucnu významně ovlivnit možnosti léčby ADNP syndromu. V rámci RD-Factory probíhá několikrát do roka výběr genů, kterým se bude České centrum pro fenogenomiku Ústavu molekulární genetiky AV ČR v centru BIOCEV věnovat. Věříme, že budeme mít štěstí i my.



Plány na rok 2025

Podpora rodin a zapojení do výzkumu

Nadále budeme usilovat a zapojení českých rodin do **klinické studie** léku Davunetide v ČR nebo v jiné zemi Evropské unie. Současně plánujeme využít podpory veřejnosti k **přímé pomoci rodinám** dětí s ADNP syndromem a poskytovat odborné informace.

1

Zlepšení screeningu a povědomí

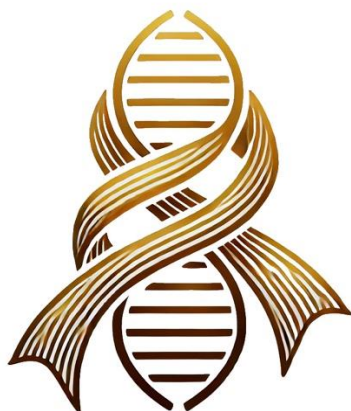
Naším cílem je **zlepšit diagnostické postupy**, aby byly případy ADNP syndromu odhaleny včas a rodiny mohly získat odpovídající podporu. Současně chceme **zvyšovat povědomí o tomto syndromu** a jeho souvislosti s autismem, abychom přispěli k lepšímu pochopení mezi odborníky i veřejností.

2

Spolupráce s organizacemi

Chceme posílit vazby se zahraničními rodičovskými spolky zaměřenými na ADNP syndrom a zároveň plánujeme navázat užší spolupráci s českými organizacemi podporujícími rodiny dětí se vzácnými onemocněními. **Naším cílem je postupně profesionalizovat naši činnost.**

3



Poděkování

Děkujeme [České asociaci pro vzácná onemocnění](#) za jejich podporu a spolupráci, která je pro nás neocenitelná. Velké díky patří také všem klinikám v České republice, které zvážily zapojení do plánované klinické studie, a tím přispěly k našemu společnému úsilí v oblasti pomoci dětem s ADNP syndromem. Ze srdce děkujeme i rodičům, kteří se rozhodli propojit s naší asociací a otevřeně sdílet své příběhy. Vaše důvěra a ochota sdílet zkušenosti jsou základem, na kterém společně budujeme silnou komunitu. Závěrem děkujeme také všem partnerům a přátelům spolku, kteří přispěli k jeho viditelnosti a šíření povědomí na veřejnosti.

Dle vyhlášky č. 325/2015 Sb.

PŘEHLED O MAJETKU A ZÁVAZCÍCH

(v celých tisících Kč)

Jméno a příjmení / Název firmy:
ADNP asociace, z.s.

Adresa:
Tryskovická 1015/21, 196 00, Praha 9

IČ: 22260927

Období: 1.1.2024 - 31.12.2024

Zapsána do VR dne: 14.11.2024

Právní forma: Spolek

V likvidaci: ~~ANO~~ NE

Předmět podnikání:
organizace pro pacienty

Okamžik sestavení účetní závěrky: 1.1.2025

Sestaveno dne: 1.1.2025

	Běžné účetní období	Minulé účetní období
A. Majetek		
01 Dlouhodobý nehmotný majetek		
02 Dlouhodobý hmotný majetek		
03 Finanční majetek	13	
04 Peněžní prostředky v hotovosti a ceniny		
05 Peněžní prostředky na bankovních účtech		
06 Zásoby		
07 Pohledávky		
08 Úvěry a zápůjčky poskytnuté		
09 Ostatní majetek		
10 Majetek celkem	13	
B. Závazky		
01 Závazky		
02 Úvěry a zápůjčky přijaté		
03 Závazky celkem		
99 ROZDÍL MAJETKU A ZÁVAZKŮ	13	

Podpisový záznam statutárního orgánu:

Podpisový záznam účetní jednotky:

PŘEHLED O PŘÍJMECH A VÝDAJÍCH

(v celých tisících Kč)

Jméno a příjmení / Název firmy:
ADNP asociace, z.s.

Adresa:
Tryskovická 1015/21, 196 00, Praha 9

IČ: 22260927

Období: 1.1.2024 - 31.12.2024

Zapsán do VR dne: 14.11.2024

Právní forma: Spolek

V likvidaci: ~~ANO~~ NE

Předmět podnikání:
organizace pro pacienty

Okamžik sestavení účetní závěrky: 1.1.2025

Sestaveno dne: 1.1.2025

	Běžné účetní období		Minulé účetní období	
	Hlavní činnost	Hospodářská činnost	Hlavní činnost	Hospodářská činnost
A. Příjmy				
01 Prodej zboží				
02 Prodej výrobků a služeb				
03 Příjmy z veřejných sbírek				
04 Přijaté peněžní dary mimo veřejné sbírky	17			
05 Přijaté členské příspěvky				
06 Dotace a příspěvky přijaté z veřej. rozpočtů				
07 Ostatní				
08 Průběžné položky				
09 Kursové rozdíly				
10 Příjmy celkem	17			
B. Výdaje				
01 Dlouhodobý nehmotný a hmotný majetek				
02 Materiál				
03 Zboží				
04 Služby	5			
05 Mzdy				
06 Pojistné za zaměstnance a zaměstnavatele				
07 Ostatní osobní výdaje				
08 Ostatní				
09 Průběžné položky				
10 Kursové rozdíly				
11 Výdaje celkem	5			
99 ROZDÍL PŘÍJMŮ A VÝDAJŮ	12			

Podpisový záznam statutárního orgánu:

Podpisový záznam účetní jednotky: