



2025

Výroční zpráva

ADNP asociace, z.s.

Kdo jsme

ADNP asociace je patientská 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



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

Jsme patientská organizace registrovaná MZČR podle § 113f odst. 3 zákona č. 372/2011 Sb. o zdravotních službách



Pacientská organizace je spolek, který 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 patientská podpora. Příjmy spolku se používají výhradně na jeho aktivity a podporu pacientů.

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,

ADNP asociace oslavila první narozeniny. A máme co slavit. Z původně pěti rodin vyrostla fungující patientská organizace, která se stala součástí významných aliancí, jako například České asociace pro vzácná onemocnění a evropské aliance EURORDIS. První rok existence jsme završili podáním žádosti o registraci mezi patientské organizace dle zákona o zdravotních službách.



Začátkem roku byla publikována kazuistika českého pacienta v prestižním časopise Journal of Molecular Neuroscience. Podařilo se nám také prezentovat na 1. ČS kongresu lékařské genetiky a podpořit rodinu pacienta s variantou v genu ADNP neznámého klinického významu. Zároveň jsme iniciovali další výzkum této varianty v rámci programu RD-Factory.

Na poli klinického hodnocení jsme navázali kontakt s polskou klinikou ohledně studie Davunetide a prohloubili znalosti v oblasti farmaceutického vývoje díky účasti na programu EUPATI.

Mezinárodně jsme se stali partnerem nově vzniklé ADNP Europe a propojili se s výzkumným týmem prof. Gozes, který na základě našeho podnětu zkoumá na myších modelech, zda by podání specifického léčivého přípravku mohlo zlepšit kognici a řeč u dětí s ADNP syndromem.

Aktivní jsme ale i na domácí půdě. Pro rodiny jsme uspořádali první dvě online setkání. Historicky vůbec poprvé tak mohly české rodiny sdílet zkušenosti a navzájem si pomáhat.

Nakonec jeden zásadní bod loňské agendy zůstává. Naší prioritou bude v roce 2026 zapojení do klinického hodnocení Davunetide. Držte nám palce!



Miroslav Holec
předseda asociace

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Miroslav Holec'.

Co je ADNP syndrom

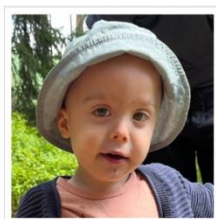
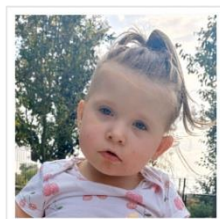


ADNP syndrom se řadí mezi více než 7000 **vzácných onemocnění**. Podobně jako 80 % těchto onemocnění má i ADNP syndrom genetický původ. Podle dostupných studií je považován za **nejčastější jednogenovou příčinu poruchy autistického spektra (PAS)**. Kromě autismu se však projevuje především **mentálním 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.

[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 se postupně daří 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.



Léková studie

V průběhu roku 2026 se očekává opožděné spuštění lékové 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 Davunetide. Tato léčivá látka sice nepředstavuje kauzální léčbu ADNP syndromu, ale preklinické studie prokázaly zlepšení paměti a kognitivních schopností, hojení ran, snížení kožních problémů, normalizaci tloušťky kůže a naznačily i pozitivní vliv na hypotonii.



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. **Děti z ČR by se mohly do studie zapojit prostřednictvím kliniky v Katovicích.**

Davunetide

Jedná se o syntetickou variantu NAP peptidu. Tento peptid hraje klíčovou roli v ochraně neuronů v mozku, což má zásadní význam pro procesy, jako je učení, kognice a celkový vývoj mozku. ADNP syndrom způsobuje dysfunkci proteinu ADNP, který je nezbytný pro správnou produkci NAP peptidu. Proto se u dětí syndrom projevuje mimo jiné intelektuálním postižením a poruchami autistického spektra.

Davunetide prokázal v preklinických studiích bezpečnost a neuroprotektivní účinky srovnatelné s přirozeným NAP peptidem.



Terapie pro děti s ADNP syndromem

Kauzální léčba ADNP syndromu v současné době neexistuje. Terapie je proto zaměřena na zmírňování symptomů, například prostřednictvím logopedické, ergoterapeutické a fyzioterapeutické péče.

Významný přínos pro děti s ADNP syndromem mají evidence-based behaviorální terapie ABA a ESDM.

Kazuistika českého pacienta publikovaná v časopise Journal of Molecular Neuroscience (Holec & Gozes, 2025) dokumentuje úspěšnou intervenci Early Start Denver Model (ESDM) u chlapce s ADNP syndromem.

Chlapec absolvoval celkem 97 hodin terapie se dvěma terapeuty během 9 měsíců, s frekvencí 3–4 sezení týdně. ESDM terapie, která cílí na děti do 48 měsíců věku a začleňuje techniky aplikované behaviorální analýzy (ABA), přinesla významné pokroky v komunikačních a sociálních dovednostech.

Kazuistika zároveň potvrdila, že ABA a PROMPT terapie jsou účinné metody pro děti s ADNP syndromem. Autor kazuistiky, předseda ADNP asociace Miroslav Holec, tak přispěl k rozšíření odborných poznatků o terapeutických možnostech u tohoto vzácného syndromu.

Editorial: A Child with ADNP Syndrome: A Case Study of Symptoms, Diagnostic Process and Innovative Behavioral Intervention Modes



Vzdělávání a výzkum

Během února proběhl druhý běh vzdělávacího programu EUPATI (European Patients' Academy on Therapeutic Innovation). ADNP asociace se účastnila části zaměřené na neklinické testování a farmaceutický vývoj, který se naší organizace velmi úzce týká. Získané znalosti jsou pro nás klíčové při snaze o vstup do klinického hodnocení.



Neznámá varianta v ADNP

V České republice byl diagnostikován pacient se zděděnou variantou p.Pro5Ser v ADNP, která je klasifikována jako varianta neznámého klinického významu. ADNP asociace poskytla rodině informační podporu a zprostředkovala možnost účastnit se výzkumu, který by odhalil, zda varianta způsobuje ADNP syndrom. Zároveň ADNP asociace iniciovala v rámci programu RD-Factory další výzkum této varianty.



Miroslav Holec prezentoval na 1. ČS kongresu lékařské genetiky poster zaměřený na **klinické indikační markery pro cílené genetické testování**. Práce syntetizuje současné poznatky o genetickém pozadí ADNP syndromu a identifikuje specifické klinické markery, které by měly vést lékaře k indikaci genetického testování na přítomnost variant v genu ADNP.

Setkávání

Setkávání s dalšími patientskými organizacemi a účast na odborných akcích jsou pro efektivní patientskou advokacii nenahraditelné. Sdílení zkušeností s organizacemi, které čelí podobným výzvám, pomáhá budovat společný hlas a posiluje schopnost prosazovat změny na systémové úrovni. V roce 2025 se ADNP asociace aktivně zapojila do širší komunity. Zúčastnila se například Sympozia zdravotnického deníku či workshopu a kulatého stolu projektu RD-Factory. Tyto akce umožňují navazovat kontakty s odborníky, zástupci státní správy i dalšími patientskými organizacemi a přispívají k tomu, aby hlas rodin s vzácnými onemocněními byl slyšet tam, kde se rozhoduje.



Setkání rodin s ADNP syndromem

Během roku 2025 se uskutečnila první dvě online setkání pečujících o děti s ADNP syndromem. Historicky vůbec poprvé tak mohli rodiče dětí s ADNP syndromem vzájemně sdílet zkušenosti s péčí o své děti a předávat si praktické rady.

Koncem listopadu jsme se účastnili jubilejního desátého setkání APO Alumni na Francouzském velvyslanectví v Praze. Potkali jsme spoustu skvělých a inspirativních lidí z patientských organizací a odnášíme si nové kontakty i energii do další práce.

Spolupráce

ADNP asociace se stala na začátku roku 2025 členem České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO), která zastřešuje organizace hájící zájmy pacientů se vzácnými onemocněními v České republice. **Předseda ADNP asociace Miroslav Holec se stal jedním z koordinátorů Platformy pro ultra-vzácné a nedagnostikované pacienty při ČAVO**, čímž aktivně přispívá k řešení specifických problémů pacientů s extrémně vzácnými diagnózami, u nichž je diagnostika a přístup k léčbě obzvláště náročný.



V roce 2025 se ADNP asociace stala členem EURORDIS (Rare Diseases Europe), unikátní neziskové aliance sdružující více než 1 000 patientských organizací ze 77 zemí, která společně usiluje o zlepšení života více než 30 milionů lidí žijících se vzácným onemocněním v Evropě. **EURORDIS propojuje pacienty, rodiny a patientské skupiny, mobilizuje komunitu vzácných onemocnění a posiluje hlas pacientů při formování výzkumu, politik a služeb.** Členství v EURORDIS umožňuje ADNP asociaci aktivně se zapojit do celoevropských iniciativ, sdílet zkušenosti s dalšími patientskými organizacemi a prosazovat zájmy pacientů s ADNP syndromem na mezinárodní úrovni.

V roce 2025 jsme se zapojili do iniciativy ADNP Europe - evropské asociace rodičů a rodin dětí s ADNP syndromem, která byla založena v Belgii v roce 2025. Cílem organizace je budovat globální síť pacientů a rodin, zvyšovat povědomí o ADNP syndromu a podporovat vědecký výzkum s cílem dosáhnout léčby tohoto onemocnění. Asociace sdružuje národní organizace z celé Evropy a spolupracuje s předními vědeckými odborníky na poli ADNP výzkumu. **Naše členství nám umožňuje sdílet zkušenosti, koordinovat aktivity s dalšími evropskými rodinami a společně posilovat hlas pacientů na mezinárodní úrovni.**



Příběhy rodin

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 nezdárka 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 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 bychom 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 našich dětí je velkým vítězstvím a výsledkem obrovského úsilí a péče.

[Příběhy rodin na webu →](#)

Strategické cíle pro rok 2026

Zapojení do klinického hodnocení

Klíčovou prioritou je podpora zapojení českých pacientů do klinického hodnocení léčivého přípravku Davunetide. Zprostředkujeme úzkou spolupráci s příslušnými klinikami a rodinám poskytneme komplexní informační servis pro jejich informované rozhodování.

Diagnostika a osvěta

Mnoho případů ADNP syndromu zůstává nediodagnostikováno. V roce 2026 se proto aktivně zaměříme na vyhledávání dalších pacientů v ČR. Naším cílem je také cílená osvěta mezi odbornou veřejností a publikace odborných článků v českém prostředí.

Růst kompetencí v patientské advokacii

Efektivní zastupování pacientů vyžaduje odborné znalosti i silné partnerské sítě. V roce 2026 plánujeme absolvování celého vzdělávacího programu EUPATI a prohloubení spolupráce v rámci ERN ITHACA i s dalšími patientskými organizacemi na národní a evropské úrovni.





Poděkování

Velké poděkování patří České asociaci pro vzácná onemocnění za dlouhodobou podporu a spolupráci, Akademii patientských organizací za cenné vzdělávací akce a všem patientským organizacím, které jsme měli v roce 2025 možnost poznat.

Ze srdce děkujeme rodičům, kteří nám důvěřují a otevřeně sdílejí své příběhy. Právě jejich odvaha a ochota jsou základem, na kterém společně budujeme silnou komunitu.

Díky patří také všem partnerům a přátelům spolku, kteří přispívají k jeho viditelnosti a šíření povědomí o ADNP syndromu.

Dle vyhlášky č. 325/2015 Sb.

PŘEHLED O MAJETKU A ZÁVAZCÍCH

(v celých tisících Kč)

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

Zapsána do VR dne: 14.11.2024

Právní forma: Spolek

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

V likvidaci: ~~ANO~~ NE

IČ: 22260927

Předmět podnikání:
organizace pro pacienty

Období: 1.1.2025 - 31.12.2025

Okamžik sestavení účetní závěrky: 1.3.2026

Sestaveno dne: 1.3.2026

	Běžné účetní období	Minulé účetní období
A. Majetek		
01 Dlouhodobý nehmotný majetek		
02 Dlouhodobý hmotný majetek		
03 Finanční majetek		
04 Peněžní prostředky v hotovosti a ceniný		
05 Peněžní prostředky na bankovních účtech	31	13
06 Zásoby		
07 Pohledávky		
08 Úvěry a zápůjčky poskytnuté		
09 Ostatní majetek		
10 Majetek celkem	31	13
B. Závazky		
01 Závazky		
02 Úvěry a zápůjčky přijaté		
03 Závazky celkem		
99 ROZDÍL MAJETKU A ZÁVAZKŮ	31	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.

Zapsán do VR dne: 14.11.2024

Právní forma: Spolek

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

V likvidaci: ~~ANO~~ NE

Předmět podnikání:
organizace pro pacienty

IČ: 22260927

Období: 1.1.2025 – 31.12.2025

Okamžik sestavení účetní závěrky: 1.3.2026

Sestaveno dne: 1.3.2026

	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	11		17	
05 Přijaté členské příspěvky				
06 Dotace a příspěvky přijaté z veřej. rozpočtů				
07 Ostatní				
08 Průběžné položky				
09 Kursové rozdíly				
10 Příjmy celkem	11		17	
B. Výdaje				
01 Dlouhodobý nehmotný a hmotný majetek				
02 Materiál				
03 Zboží				
04 Služby	11		5	
05 Mzdy				
06 Pojistné za zaměstnance a zaměstnavatele				
07 Ostatní osobní výdaje				
08 Ostatní				
09 Průběžné položky				
10 Kursové rozdíly				
11 Výdaje celkem	11		5	
99 ROZDÍL PŘÍJMŮ A VÝDAJŮ	0		12	

Podpisový záznam statutárního orgánu:



Podpisový záznam účetní jednotky: