

VÝROČNÍ ZPRÁVA O ČINNOSTI



APAT - Asociace pacientů
s **Ataxia Telangiectasia** z.s.

ZA ROK 2025

APAT – ASOCIACE PACIENTŮ S ATAXIA TELANGIECTASIA Z.S.

IČO 233 64 718 · U Záběhlického zámku 3300/13A, 106 00 Praha 10

Účetní období: 25. 6. 2025 – 31. 12. 2025

1. Identifikační údaje

Název	APAT – Asociace pacientů s Ataxia Telangiectasia z.s.
Právní forma	Zapsaný spolek podle zákona č. 89/2012 Sb., občanský zákoník
IČO	233 64 718
Sídlo	U Záběhlického zámku 3300/13A, Záběhlice, 106 00 Praha 10
Rejstřík	Spolkový rejstřík vedený Městským soudem v Praze, oddíl L, vložka L 80579
Den vzniku spolku	25. června 2025 (den zápisu do spolkového rejstříku)
Statutární orgán	Předseda – Mgr. Tomáš Pavlíček, ve funkci od 25. 6. 2025; jedná za spolek samostatně
Nejvyšší orgán	Výbor spolku (tříčlenný): Mgr. Tomáš Pavlíček, Ing. Tomáš Michal, Bc. Martina Pavlíčková
Účetní období	25. 6. 2025 – 31. 12. 2025 (první, zkrácené účetní období)
Internetové stránky	www.apat.info
Kontaktní e-mail	info@apat.info
ID datové schránky	4jvmdkw
Bankovní spojení	2203274422 / 2010

Údaje odpovídají zápisu ve spolkovém rejstříku vedeném Městským soudem v Praze a zakladatelské dohodě ze dne 29. 5. 2025.

2. Úvodní slovo předsedy

Vážení členové, partneři a přátelé spolku,

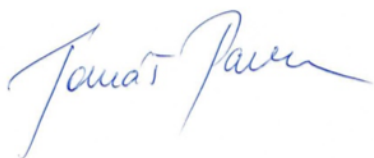
rok 2025 byl pro APAT rokem prvním. Formálně jsme vznikli v květnu 2025 podpisem zakladatelské dohody a v červnu zápisem do spolkového rejstříku. Fakticky ale naše činnost začala mnohem dříve — u jedné rodiny, jednoho dítěte a jedné diagnózy, která v České republice dlouho neměla nikoho, kdo by za ni mluvil.

Ataxia-telangiectasia je onemocnění, které bylo poprvé na celém světě popsáno v roce 1926 českými lékaři profesory Syllabou a Hennerem. O sto let později u nás neexistuje specializované pracoviště s centralizovanou péčí o pacienty s tímto vzácným nevyléčitelným onemocněním ani registr pacientů.

V roce 2025, kdy se připojila další aktivní rodina jsme formalizovali to, na čem jsme neformálně pracovali už několik let — platformu pro informování a podporu rodin pacientů s AT. Zintenzivnili jsme komunikaci se zahraničím, abychom mohli rodinám pacientů zajistit aktuální informace o vývoji léčby a trendech v oblasti AT, začali více komunikovat a sdílet data s odbornou veřejností a dalšími spolky.

Na další roky před námi stojí další výzvy a to především snaha o zřízení specializované kliniky s centralizovanou péčí pro naše pacienty s AT a dále s vývojem individualizované n-of-1 ASO terapie pro jednu z mutací AT. Jde o první případ v ČR, kdy patientská organizace bude iniciovat a financovat vývoj individualizované ASO terapie.

Víme, že je to velká výzva, která nemusí skončit úspěchem, ale výzvy jsou pro rodiče dětí s nevyléčitelnou diagnózou denním chlebem.



Mgr. Tomáš Pavlíček, předseda spolku

3. Poslání, účel a hlavní činnost spolku

Účel spolku je vymezen v čl. II stanov. Spolek byl založen zejména za účelem:

- podpory výzkumu, vývoje a dalších aktivit souvisejících s hledáním léčby AT a její aplikací v praxi;
- sdružování pacientů s AT, jejich rodin a příznivců;
- informování, podpory a vzdělávání pacientů, jejich rodin i široké veřejnosti;
- podpory rozvoje osob s diagnózou AT a jejich rodin včetně jejich duševního zdraví;
- zastupování a prosazování práv pacientů u státních i nestátních organizací;
- komunitní činnosti pro rodiny pacientů s AT;
- spolupráce s dalšími patientskými organizacemi, především z oblasti raritních onemocnění;
- spolupráce s odborníky, zdravotnickými zařízeními a zahraničními organizacemi;
- finanční a materiální pomoci pro pacienty s AT a jejich rodiny,

a to především na území České republiky a Slovenské republiky.

Předmět činnosti podle čl. III stanov a zápisu ve spolkovém rejstříku:

- **Hlavní činnost:** zajišťování finančních prostředků nezbytných pro realizaci projektů naplňujících účel spolku, především pro podporu výzkumu, vývoje a léčebných a terapeutických intervencí.
- **Další předmět činnosti:** poskytování poradenství a podpora osob s AT a jejich rodinných příslušníků; realizace osvětové činnosti.

Členy spolku jsou osoby s diagnózou AT, osoby jim blízké a jejich zástupci podle občanského zákoníku a tyto osoby mají zásadní vliv na činnost spolku ve smyslu § 113f zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách.

4. Ataxia-telangiectasia a cílová skupina

Ataxia-telangiectasia (AT, syndrom Louis-Barové, OMIM: 208900) je vzácné dědičné autozomálně recesivní onemocnění způsobené mutacemi genu ATM na chromozomu 11q22. Onemocnění bylo poprvé popsáno v roce 1926 českými lékaři prof. Syllabou a prof. Hennerem; gen ATM byl identifikován týmem Yossiho Shiloha v roce 1995.

Klinický obraz zahrnuje progresivní mozečkovou ataxii a další neurologické postižení, imunodeficienci s opakovanými respiračními infekcemi, okulokutánní telangiektázie a výrazně zvýšené riziko nádorových onemocnění. Kauzální léčba neexistuje; péče je symptomatická a multidisciplinární.

Základní epidemiologické údaje:

- prevalence 1 : 40 000 až 1 : 100 000;
- přenašeči mutace ATM přibližně 1 : 100;
- popsáno více než 600 různých mutací genu ATM;
- průměrná délka života přibližně 20–30 let;
- nejčastější příčiny úmrtí: opakované a těžké respirační infekce s chronickými plicními komplikacemi, maligní nádory (zejména hematologické), progresse neurologického postižení s dopadem na životní funkce.

Cílovou skupinou spolku jsou pacienti s AT a jejich rodiny v České republice a na Slovensku, dále ošetřující lékaři a odborná i laická veřejnost.

V ČR a SR neexistuje centralizovaná evidence ani lékařská péče, pro pacienty s AT (stejně tak jako pro mnoho dalších vzácných onemocnění). Centralizace péče a sběr dat je jeden z cílů na následující období.

Naše odhady vycházející s prevalence, průměrné délky dožití a nových pacientů s AT, kteří se nám hlásí je že v ČR a SK je cca. 50 pacientů s AT. Pro rok 2026 plánujeme sběr kontaktů prostřednictvím lékařů (neurologové, imunologové, onkologové).

5. Členská základna a vliv pacientů na činnost spolku

Členem spolku mohou být podle čl. IV stanov fyzické osoby starší 18 let; o přijetí rozhoduje předseda.

Počet členů k 31. 12. 2025 bylo 5, vždy šlo o rodiče pacientů.

Spolek ke konci roku spolupracoval s 9 rodinami pacientů s AT, cíl na rok 2026 je minimálně 20 rodin.

6. Orgány spolku a jejich činnost

Statutárním orgánem spolku je předseda, nejvyšším orgánem je tříčlenný výbor, který se podle stanov schází nejméně čtyřikrát ročně. Prvními členy výboru jsou zakladatelé spolku.

Zakladateli spolku jsou Mgr. Tomáš Pavlíček, Ing. Tomáš Michal a Bc. Martina Pavlíčková; zakladatelská dohoda byla uzavřena v Praze dne 29. 5. 2025. Prvním předsedou spolku byl určen Mgr. Tomáš Pavlíček.

Členové orgánů vykonávali své funkce bez nároku na odměnu.

7. Přehled činnosti v roce 2025

7.1 Východiska a vznik spolku

Prvotním impulzem pro vznik organizace byla — jako u řady patientských organizací — diagnóza v rodině: Tobiáš byl diagnostikován ve věku 25 měsíců v roce 2019. Od roku 2019 probíhá spolupráce s americkou organizací A-T Children's Project (ATCP), zprvu formou pomoci při harmonizaci dokumentace pro Global A-T Family Data Platform ve středoevropském regionu (databáze mutací a doplňkový sběr a analýza vzorků slin pacientů s AT) a také s dalšími odborníky na AT.

Od roku 2022 organizace fungovala neformálně; ATCP na ni od té doby odkazuje většinu pacientů z České republiky a Slovenska. V roce 2023 vznikla komunikační skupina rodin, využívaná především matkami dětí s AT. Formální založení APAT proběhlo v květnu 2025.

7.2 Podpora pacientů a rodin

- individuální poradenství rodinám nově diagnostikovaných pacientů a sdílení zkušeností mezi rodinami v ČR a SR;
- provoz komunitní komunikační skupiny rodin;
- lokalizace mezinárodních klinických doporučení pro AT do českého jazyka a do podmínek českého zdravotního systému;
- zajištění personalizovaných dávek nikotinamid ribosidu pro pacienty s AT;
- podpora rozvoje hiporehabilitace pro pacienty s AT v České republice (aktivita probíhající od roku 2020)

Komunikace s členy a rodinami pacientů s AT probíhá v několika úrovních, nejaktivnější je whatsapp skupina, která řeší především běžné operativní problémy rodin s pacienty AT, více oficiální informace sdílíme v uzavřené skupině na FB.

7.3 Osvětová a odborná činnost

V rámci aktivit před založením byly aktivity pro AT pacienty v ČR prezentovány v listopadu 2024 na mezinárodní konferenci Gene Therapy for AT v Bostonu, USA.

V září 2025 jsme APAT prezentovali na workshopu Rare Disease Factory v Praze. RD-Factory je program, který vede České centrum pro fenogenomiku ÚMG AV ČR ve spolupráci s Ústavem molekulární a translační medicíny UP v Olomouci. V rámci druhého kola byla AT vybrána jako jedna z diagnóz, která získá bezplatnou podporu ze strany RD Factory.

Následně jsme se účastnili s přednáškou "APAT and the Global Landscape of Ataxia-Telangiectasia Patient Organisations" 7.ročníku CCP Phenogenomics Conference v Praze. Naše sekce byla společná s Timothy W.Yu, associate professor at Harvard Medical School a associate member of the Broad Institute. Timothy W.Yu je zakladatel oboru individualizované (n-of-1) ASO terapie.

7.4 Spolupráce s odbornou veřejností a institucemi

APAT byl v říjnu 2025 přijat za člena České asociace pro vzácná onemocnění - vzacna-onemocneni.cz. Zastřešující nezisková organizace sdružující patientské organizace zaměřené na jednotlivé vzácné diagnózy nebo diagnostické skupiny, a také jednotlivé pacienty, pro jejichž diagnózu žádná organizace neexistuje.

Dále komunikujeme se spřátelenými patientskými organizacemi jako jsou například ASAGENT, SPATA 5.

Vzhledem k budoucí potřebě regulační podpory jsme začali komunikaci se Státním úřadem pro kontrolu léčiv a plánujeme tuto spolupráci rozšířit.

V rámci spolupráce s Českou hiporehabilitační společností jsme se v době zakládání spolku účastnili v rámci NIKEZ - Národního institutu kvality a excelence zdravotnictví přípravy operativních doporučení Účinnost hipoterapie u dětí s poruchou funkce pohybového aparátu v porovnání s běžně dostupnými rehabilitačními intervencemi a Psychosociální benefity hipoterapie u dětí s poruchou funkce pohybového aparátu v porovnání s běžně dostupnými rehabilitačními intervencemi.

V oblasti odborné veřejnosti intenzivně komunikujeme s neurology a imunology, především z FN Motol. V budoucnosti bychom rádi v ČR a SR zajistili centralizovanou péči pro pacienty s AT po vzoru AT klinik z UK. Na rok 2026 plánujeme kampaň pro informování odborné veřejnosti o aktuálním vývoji v léčbě AT a o samotné existenci zastřešující organizace.

Mimo ČR komunikujeme s lékaři, kteří publikovali studie týkající se využití nikotinamid ribosidu pro pacienty s AT (Holandsko a Norsko) a dále se zástupci společnosti IntraBio ve věci klinických zkoušek přípravku AQNEURSA pro naše členy a dále s prof. Matějem Škorvánkem z FN Košice, SR.

7.5 Mezinárodní spolupráce

Spolek je zapojen do mezinárodní sítě organizací pacientů s AT. Dedikované organizace působí ve Spojených státech (A-T Children's Project), Velké Británii (A-T Society, Action for A-T), Španělsku (AEFAT), Itálii (Associazione Nazionale Atassia Telangiectasia), Austrálii (BrAshA-T) a v dalších zemích včetně Indie, Německa, Brazílie, Japonska, Nizozemska, Norska, Polska a Izraele. Koordinaci zajišťují zastřešující platformy AT Global Alliance a AT Europe a mezinárodní patientská iniciativa Global A-T Family Data Platform.

Spolek byl přijat za člena The Global A-T Alliance (<https://cureat.org>), aliance celkem 11 AT patientských organizací.

7.6 Podpora výzkumu a vývoje léčby

Hlavní činností spolku je zajišťování prostředků pro projekty směřující k léčbě AT.

Spolek podporuje zajištění doplňku stravy nikotinamid ribosid pro pacienty s AT, pracuje na zařazení pacientů do další fáze klinické studie AQNEURSA a aktivně monitoruje běžící výzkumné aktivity a klinické studie a zprostředkovává údaje členům.

V roce 2025 spolek zahájil přípravu programu vývoje antisense oligonukleotidu (ASO) cíleného na vybranou mutaci genu ATM. Program zahrnuje in silico návrh a in vitro vývoj kandidátní molekuly a představuje terapii individualizovanou pro konkrétní mutaci AT.

8. Hospodaření spolku

Spolek je neziskovou organizací. Podle čl. VIII stanov tvoří jeho příjmy dary, dotace, granty a příjmy z činnosti a z majetku spolku; výdaje směřují k naplňování cílů spolku v souladu s jeho hlavní činností.

Pro rok 2026 plánujeme fundraisingovou kampaň, která by nám měla zajistit prostředky na výše popsané projekty.

8.1 Zdroje financování

Financování spolku v roce 2025 bylo pouze ze zdrojů darů od členů spolku. Celkové příjmy byly ve výši 14.000 Kč.

Spolek v roce 2025 nepřijal žádné finanční ani nefinanční plnění od farmaceutických společností ani od výrobců zdravotnických prostředků.

8.2 Přehled nákladů a výnosů

Položka	Suma
<i>Příjmy</i>	
Dary členů	CZK 14'000.00
<i>Výdaje</i>	
tvorba loga	CZK -3'630.00
webové stránky kódování	CZK -9'680.00
webhosting	CZK -653.40
HV	CZK 36.60

Účetní závěrka za období 25. 6. – 31. 12. 2025 je sestavená v rozsahu výkaz o příjmech a výdajích a výkaz o majetku a závazcích.

9. Transparentnost

Spolek zveřejňuje na svých internetových stránkách www.apat.info výkaz o příjmech a výdajích a výkaz o majetku a závazcích a přehled zdrojů financování. Členové orgánů vykonávají funkce bez nároku na odměnu. Případný střet zájmů člena orgánu je povinen dotčený člen oznámit výboru, který rozhodne o dalším postupu.

10. Poděkování

Za podporu, odborné konzultace a ochotu sdílet zkušenosti děkujeme zejména těmto osobám a organizacím:

- Prof. Yossi Shiloh, profesor humánní genetiky, Tel Aviv University;
- Prof. A. M. R. Taylor, profesor genetiky nádorů, University of Birmingham;
- Brad Margus, zakladatel A-T Children's Project;
- Jennifer Thornton, výkonná ředitelka A-T Children's Project;
- Timothy W. Yu, MD, PhD, Associate Professor of Pediatrics, Harvard Medical School;
- doc. Radislav Sedláček, Ph.D. – ředitel Českého centra pro fenogenomiku, ÚMG AV ČR / BIOCEV
- Jan Procházka, Ph.D. – zástupce ředitele Českého centra pro fenogenomiku, ÚMG AV ČR / BIOCEV
- MUDr. Alena Zumrová, Ph.D. – Centrum hereditárních ataxií 2. LF UK a FN Motol;
- doc. MUDr. Adam Klocperk, Ph.D. – Ústav imunologie 2. LF UK a FN Motol;
- Bc. Monika Šťastná Kohoutová, DiS. – předsedkyně České hiporehabilitační společnosti, z. s.;
- všem vědcům, lékařům a dobrovolníkům působícím v organizacích pacientů s AT.

V roce 2025 bychom chtěli poděkovat za podporu firmám:

- SHADE Design by Slepcoff s.r.o.
- Baloo&Groot s.r.o.

11. Záměry pro rok 2026 - 2027

- vývoj invitro modelu ASO pro vybranou mutaci AT
- zajištění možnosti účasti pacientů s AT v klinických studiích
- podpora registrace léčebných prostředků pro AT v ČR
- rozšíření komunikace s rodinami a sdílení zkušeností;
- setkání rodin s pacienty s AT v ČR a SR;
- zápis do Seznamu patientských organizací vedeného Ministerstvem zdravotnictví podle § 113f zákona o zdravotních službách;
- vytvoření modelu specializované AT kliniky (přenositelného potenciálně i na další vzácná onemocnění);
- získávání prostředků a podpora projektů zpomalujících progresi AT a jejích příznaků;
- další podpora vývoje kauzální léčby, zejména programu ASO.

12. Přílohy

- Příloha č. 1 – Výkaz o příjmech a výdajích a výkaz o majetku a závazcích 25. 6. 2025 – 31. 12. 2025

Schvalovací doložka

Tuto výroční zprávu o činnosti a hospodaření za období 25. 6. 2025 – 31. 12. 2025 schválil výbor spolku v souladu s čl. VII odst. 10 stanov v Praze dne 30.6 2026.