

# Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN Motol

# Vzácná onemocnění (VO)

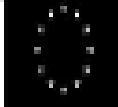
- 1/ Méně než **1 na 2000** jedinců (CE 141/2000)
- 2/ Silná genetická komponenta (až 80% všech VO)
- 3/ Nazývány „**Mendelistická onemocnění**“
- 4/ Omezená prognóza „**quoad vitam**“:  
35% mortality < 1R, 10% 1-5R a 12% 5-15 R
- 5/ Odhad 5000 onemocnění, cca. 1200 pokud  
odhlédneme od kazuistik – cca 20 mil. v EU27 !
- 6/ Pouze 200 je uvedeno v MKN10
- 7/ Problém 4/5P: pomyslet, poznat, **poslat**  
pomoci a profinancovat (**každý cca. 20**)
- 8/ Mezinárodní spolupráce je nezbytná (EU, USA)



# EU Council Recommendation 2009

9. června 2018

EU2009.CZ

	
COUNCIL OF THE EUROPEAN UNION	Brussels, 15 May 2009
	983499
Interinstitutional File: 2008/0218 (CNS)	LIMITE
	SAN 118 RECH 145 MI 201
<b>NOTE</b>	
from:	Working Party on Public Health
to:	Permanent Representatives Committee (Part 1)
No. prev. doc.:	9010/09 SAN 85 RECH 113 MI 173 – COR 1
Subject:	Preparation of the Council meeting (Employment, Social Policy, Health and Consumer Affairs) on 8 and 9 June 2009
Proposal for a COUNCIL RECOMMENDATION on a European action in the field of rare diseases	
- Adoption	
[Public debate, pursuant to Article 8(3) CRP (proposed by the Presidency)]	

- (3) The Community Action Programme on Rare Diseases, including genetic diseases, was adopted for the period 1 January 1999 to 31 December 2009. This programme **defined** the prevalence for a rare disease as affecting no more than 5 per 10 000 persons **EU**. A more refined definition, taking into account both prevalence **and** genetic **and** **will be developed** using the Community Health Programme resources
- (4) Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 Dec 1999 on orphan medicinal products provided that a medicinal product shall be designated an "orphan medicinal product" when intended for the diagnosis, prevention or treatment life-threatening or chronically debilitating condition affecting not more than 5 in 10 000 persons in the Community when the application is **made**
- (5) **Overall** it is estimated that between 5 000 and 8 000 distinct rare diseases exist, affecting between 6 % and 8 % of the population in their lifetime. In other words, although rare diseases are characterized by low prevalence for each of them, the total number of people affected ranges between 27 and 36 million people in the **EU**. Most of them suffer from **serious** disease affecting one in 100 000 **individuals** or less. **These patients and their families are particularly isolated and vulnerable**
- (6) **Rare diseases affect people in every part of the world. However, certain rare diseases are more prevalent in certain populations. Many rare diseases are inherited, degenerative and chronically debilitating, whilst others are congenital and affect the development of the brain and nervous system, and others affect the immune system. Rare diseases often affect women and young people. Rare diseases often affect people who are already affected by other conditions, such as chronic diseases, mental health problems, and social inequalities**
- (7) Because of their low prevalence, their specificity and the **very** high number of people affected, rare diseases call for a global approach based on special and coordinated efforts to prevent significant morbidity or avoidable premature mortality, and to improve the quality of
- 4 Decision No 1345/1999/EC of the European Parliament and of the Council of 29 April 1999 adopting a programme of Community action on rare diseases within the framework for action in the field of public health (1999 to 2003).
- 1 **Amendment**
- 2 **Amendment**
- 3 **Amendment**
- 109 ANNEX DG L EE **LIMITE** 3 EN





# Výzkumy veřejného mínění

[AKTUALITY](#) | [O NÁS](#) | [VÝVOJ LÉKŮ](#) | [PŘÍNOS INOVACÍ](#) | [TRANSPARENTNÍ SPOLUPRÁCE](#) | [ČLENSKÉ SPOLEČNOSTI](#) | [NAŠE PROJEKTY](#) | [ONLINE PORADNY](#)

[INFORMACE PRO MÉDIA](#) | [NOVINKY V LEGISLATIVĚ](#) | [PŘEHLED AKCÍ](#) | [BROŽURY](#)

[Úvodní stránka](#) > [Aktuality](#) > [Informace pro média](#) > Neznámá vzácná onemocnění

## Vzácná onemocnění jsou pro většinu z nás velkou neznámou

27.02.2014

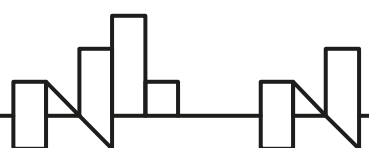
*Vzácná onemocnění jsou velmi různorodou skupinou chorob, které se jednotlivě v populaci vyskytují zřídka. Celkový počet pacientů však není zanedbatelný – v České republice trpí některou ze vzácných chorob přibližně 20 000 pacientů.*



Všeobecná informovanost ohledně této skupiny nemocí je přitom velmi nízká. Jak ukázal průzkum agentury STEM/MARK pro Asociaci inovativního farmaceutického průmyslu (AIFP), 60 % Čechů žádná vzácná onemocnění nezná, nebo si je plete s jinými chorobami – nejčastěji s AIDS nebo roztroušenou sklerózou. „Průzkum ukazuje, že informovanost veřejnosti o vzácných onemocněních je v ČR obdobně nízká jako jinde v Evropě. Je zapotřebí, aby se povědomí veřejnosti zvyšovalo a lidé lépe chápali, v čem jsou vzácná onemocnění specifická,“ vysvětluje prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc., přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a vedoucí Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácnými onemocněními při tomto

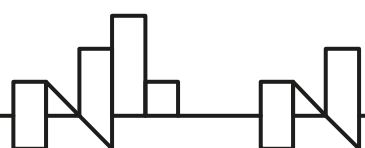
### Obsah

- Pět procent populace
- Vzácná onemocnění jsou nám spíše cizí
- Léčebná naděje pro pacienty
- Jaká vzácná onemocnění nejčastěji známe?
- Která onemocnění chybně označujeme za





# Projekt financovaný z Norských fondů 2015-2017



# 1) Development of guidelines for RD diagnostics

**Společnost lékařské genetiky a genomiky**  
České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně, z. s.

[Přihlásit](#) | [Vytvořit účet](#)

[Hledat](#)

[Aktuality](#) | [Společnost](#) | [Vzdělávání](#) | [Doporučení](#) | [Veřejnost](#) | [Database Pracovníků](#)

**Doporučení**

- Doporučení
- DTCTestování

**Navigace**

- Agregátor zdrojů

**Odkazy**

- Jak se stát členem?
- Mapa stránek
- Novinky
- Česká lékařská společnost JEP

**doporučení**  
**Doporučení Eurogentestu pro diagnostické NGS v češtině**  
Vydáno MaT, 22. 11. 2015 15:43  
[Sdílet: doporučení - NGS](#)  
  
Kolegové z Nového Jorku (pod vedením Mgr. Španěl) rovněž připravili dotčený překlad doporučení Eurogentestu pro využití NGS v diagnostice. Více viz příloha. Překlad vznikl pak výše jako článek v European Journal of Human Genetics:  

- Mullighi C, Souche E, Adams H, et al. Guidelines for diagnostic next-generation sequencing. European Journal of Human Genetics. 2016;24(1):2-5. doi:10.1038/ejhg.2015.228

  
**Přílohy:**

- Doporučení Eurogentestu pro diagnostické NGS

## Zpřístupnění supplementa 1/2016 Klinické onkologie

Vydáno MaT, 14. 4. 2016 09:06

[Sdílet: doporučení - onkogenetika](#)

Rádi bychom Vás upozornili, že byly zpřístupněny plné texty supplementa č. 1 ročníku 29 časopisu Klinická onkologie, které se věnuje především rozšíření indikací k testování dědičného syndromu nádorů prsu a vaječníků, panelovému testování pomocí NGS, syndromům predisponujícím k nádorům v dětském věku, PGD, prevenci i dalšími tématy.

Články si můžete volně stáhnout na této adrese:

[Číst dál](#)

## Doporučení k diagnostickému využití NGS

Vydáno MaT, 15. 11. 2015 20:18

[Sdílet: doporučení - NGS](#)

European Society of Human Genetics (ESHG) a EuroGentest jsou autory doporučení o hodnocení a validaci sekvenování nové generace (NGS) pro diagnostické využití. Společnost lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP na svém posledním zasedání 11. listopadu 2015 plně podpořila toto doporučení.

[Číst dál](#)

**Guidelines for diagnostic next generation sequencing**

2 December 2014

LS,

This is the final draft version of a document on the diagnostic use of NGS that we wish to publish on behalf of EuroGentest.

The first version of this document was drafted by a small number of people. It was subjected to peer review by the participants to the Nijmegen meeting, November 21-22, 2013. The document is ready for circulation and public consultation. Hence, it will be posted on the EuroGentest website for a few weeks. The procedure is in line with the process that other policy

## Doporučení k preimplantačnímu genetickému laboratornímu vyšetření

Vydáno MaT, 8. 1. 2016 18:07

[Sdílet: doporučení](#)

V příloze naleznete doporučený postup SLG ČLS JEP číslo 4: Doporučení k preimplantačnímu genetickému laboratornímu vyšetření

**Přílohy:**

Doporučený postup č. 4

## Genetické laboratorní vyšetření v reprodukční genetice

Vydáno MaT, 8. 1. 2016 18:06

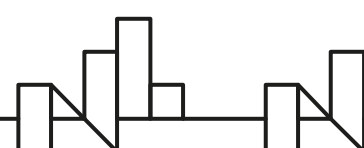
[Sdílet: doporučení](#)

V příloze naleznete doporučený postup SLG ČLS JEP číslo 3: Genetické laboratorní vyšetření v reprodukční genetice

**Přílohy:**

Doporučený postup č. 3

**www.slg.cz**





## 2) Development of public health prof. recommendations

Eur J Health Econ  
DOI 10.1007/s10148-015-0590-9



ORIGINAL PAPER

### Cost-of-illness analysis and regression modeling in cystic fibrosis: a retrospective prevalence-based study

Tamás Mikócz<sup>1</sup> · JRR Klimeš<sup>2</sup> · Lóránt Fila<sup>3</sup> · Viera Vávrová<sup>4</sup> · Veronika Štáflková<sup>5</sup> · Marek Turenová<sup>6</sup> · Veronika Krmíčková<sup>7</sup> · Jitka Jirčíková<sup>8</sup> · Dana Zárková<sup>9</sup> · Klara Vilimovská Doležalová<sup>10</sup> · Alena Bilková<sup>11</sup> · Vladimír Fritzenberg<sup>12</sup> · Lukáš Horová<sup>13</sup> · Zuzana Friedmannová<sup>14</sup> · Radovan Demeš<sup>15</sup> · Pavel Dřevínek<sup>16</sup> · Tamás Doležal<sup>1</sup> · Milan Mašek Jr.<sup>1</sup>

Received: 22 September 2015 / Accepted: 14 December 2015  
© Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2016

#### Abstract

**Background** Economic data pertaining to cystic fibrosis (CF) is limited in Europe generally, and completely lacking in Central and Eastern Europe. We performed an analysis of all direct costs associated with CF relative to low disease severity and laboratory examinations.

**Methods** Economic data pertaining to cystic fibrosis (CF) severity categories were associated with patient age and lung disease severity assessed using the FEV1 spirometric parameter, when accompanied by chronic *Pseudomonas aeruginosa* airway infections. Specifically, maximum total costs associated with age 16 years, a FEV1 increase of 1 %

#### Policy Statement

Public Health  
Genomics

Public Health Genomics  
DOI 10.1007/s10148-015-0590-9

Received: 15 July 2015  
Accepted: 15 July 2015  
Published online: 26 July 2015

### Test Pricing and Reimbursement in Genomic Medicine: Towards a General Strategy

William C. Anderson<sup>1</sup> · David M. Cooper<sup>2</sup> · Charles H. Hershovitz<sup>3</sup> · Marianne K. Rasmussen<sup>4</sup> · Angela Brand<sup>5</sup> · Vito Colucci<sup>6</sup> · Paolo Fortini<sup>7</sup> · Federico Innocenti<sup>8</sup> · Ming-Tai Michael Lee<sup>9</sup> · Lucie Layard<sup>10</sup> · Maria Lopez<sup>11</sup> · Tobi Al-Mutairi<sup>12</sup> · Barbara P. Pineda<sup>13</sup> · Alessio Squarotti<sup>14</sup> · Giovanni Tassone<sup>15</sup> · Rosalinda Schell<sup>16</sup> · Dmytro Yegorov<sup>17</sup> · Marc S. Williams<sup>18</sup> · George F. Zornhoe<sup>19</sup>

<sup>1</sup> Laboratory of Health Economics and Management, Department of Economics, University of Pisa, Pisa, Italy; <sup>2</sup> School of Medical Social Science, School of Medicine, Cardiff University, Cardiff, UK; <sup>3</sup> Institute of Health Economics, London, UK; <sup>4</sup> Department of Clinical Genetics, James G. Thompson Memorial Centre, Birmingham, UK; <sup>5</sup> Muscular Dystrophy and Social Research Institute of Neuroscience and Technology, MRC Flanders Research Centre, Ghent University, Ghent, Belgium; <sup>6</sup> Department of Biomedical Sciences, University of Medicine, Madrid, Spain; <sup>7</sup> Institute of Health Economics, University of Pisa, Pisa, Italy; <sup>8</sup> Institute of Health Economics, University of Pisa, Pisa, Italy; <sup>9</sup> Institute of Health Economics, University of Pisa, Pisa, Italy; <sup>10</sup> Institute of Health Economics, University of Pisa, Pisa, Italy; <sup>11</sup> Institute of Health Economics, University of Pisa, Pisa, Italy; <sup>12</sup> Institute of Health Economics, University of Pisa, Pisa, Italy; <sup>13</sup> Institute of Health Economics, University of Pisa, Pisa, Italy; <sup>14</sup> Institute of Health Economics, University of Pisa, Pisa, Italy; <sup>15</sup> Institute of Health Economics, University of Pisa, Pisa, Italy; <sup>16</sup> Institute of Health Economics, University of Pisa, Pisa, Italy; <sup>17</sup> Institute of Health Economics, University of Pisa, Pisa, Italy; <sup>18</sup> Institute of Health Economics, University of Pisa, Pisa, Italy; <sup>19</sup> Institute of Health Economics, University of Pisa, Pisa, Italy



ERN

1. V prípade, ak štát nemá adekvátne zdroje pre diagnostiku a liečbu, štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

2. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

3. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

4. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

5. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

6. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

7. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

8. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

9. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

10. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

11. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

12. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

13. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

14. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

15. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

16. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

17. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

18. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

19. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.

20. Štát by mal zabezpečiť, aby sa pacientovi poskytli potrebné služby a zdroje v rámci štátu.



### 3) Increasing awareness (lay and prof. public)

[illegible][illegible]

ČVUT  
AEROLAP

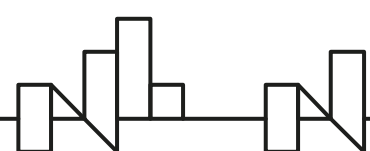
Kateřina Kubáčková a kolektiv

**Vzácná  
onemocnění  
v kostce**





[help@vzacna-onemocneni.cz](mailto:help@vzacna-onemocneni.cz)







## 1. Národní kongres Vzácné kožní nemoci 1st National Congress on Rare Skin Diseases

- Praha, Anglie Hotel Prague, 17.-18. dubna 2015
- Pořadatelé
  - Dermatovenereologická klinika 2. LF UK a Fakultní nemocnice Na Bulovce
  - Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a Fakultní nemocnice Motol
  - Česká akademie dermatovenerologie
- Pod záštitou
  - Prof. MUDr. Josefa Vycházka, DrSc., ředitelka Ministerstva zdravotnictví
  - Prof. MUDr. Vladimír Konečný, DrSc., děkan 2. LF UK v Praze
  - MUDr. Anželika Vlachová, MBA, ředitelka Nemocnice Na Bulovce
  - JUDr. Ing. Mikuláš Ludek, MBA, ředitel Fakulty nemocnice Motol
  - MUDr. Aleš Herman, Ph.D., ředitel Ústavu
  - MUDr. Milana Kubáňová, prezidentka České lékařské společnosti ČLS JEP
- Odborní garanti
  - Prof. MUDr. Jana Hrušková, CSc., MBA, vědecký sekretář České akademie dermatovenerologie
  - Prof. MUDr. Vladimír Vaňhák, CSc., předseda České akademie dermatovenerologie
  - Prof. MUDr. Milan Mašek ml., DrSc., MBA, vedoucí Národního koordináčního centra pro vzácné onemocnění ve FN Motol a předseda Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP
- Témata:
  - Vzácné nemoci – Interdisciplinární spolupráce
  - Vzácné nemoci kůže – klasifikace, diagnostika
  - Genodermatologie
  - Vzácné dermatologické onemocnění – moderní léčby
  - Kvalifikace
  - Spolupráce s pacientními organizacemi

Informace: [www.dermatologia.cz](http://www.dermatologia.cz), [www.klinika.cz](http://www.klinika.cz),  
[www.vchb.nemotol.cz](http://www.vchb.nemotol.cz), [www.vchb.nemotol.cz](http://www.vchb.nemotol.cz), [www.vchb.nemotol.cz](http://www.vchb.nemotol.cz), [www.vchb.nemotol.cz](http://www.vchb.nemotol.cz)

### PROGRAM

Pátek 17. dubna 2015

15.00 – 19.15 Zahájení kongresu

- Prof. MUDr. Jana Hrušková, CSc., MBA
- Prof. MUDr. Vladimír Vaňhák, CSc.
- Prof. MUDr. Milan Mašek ml., DrSc., MBA
- Anna Krejčířová: Česká asociace pro vzácné onemocnění

- 13.15 – 13.30 Vzácné nemoci – Interdisciplinární spolupráce
- 13.30 – 14.00 Prof. MUDr. Milan Mašek ml., DrSc., MBA, (Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha): Vzácné onemocnění: příklady současného multidisciplinárního doprovodu a léčby
- 14.00 – 14.15 Prof. MUDr. Pavla Doležalová, DrSc. (Dermatologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha): Vzácné dermatologické onemocnění – moderní léčby
- 14.15 – 14.30 Prof. MUDr. Viktor Kubáň, DrSc. (Ústav dědičných a metabolických poruch 2. LF UK a FN Motol, Praha): Vzácné metabolické onemocnění – moderní léčby
- 14.30 – 14.45 MUDr. Kateřina Kubáňová, Ph.D. (Dermatologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha): Vzácné kožní nádory z pohledu onkologa



Odborná společnost praktických dětských lékařů-ČLS JEP, §

Sdružení praktických lékařů pro děti a dorost §

Vážení paní doktorko, pane doktore, §

domluvíme si Vás pozvat na seminář, který se uskuteční v sobotu 25. dubna 2015 v **Safránkové pavilónu, Alej Svobody 33 v Plzni §**

**Téma dne: Lékařská genetik §**

8.00 – 9.00 hod. → registrace §

9.00 – 9.45 hod. → Současný stav lékařské genetiky, novinky, trendy a vzácná onemocnění §

→ Prof. MUDr. M. Mašek Jr., DrSc. §

9.45 – 10.30 hod. → Dědičné poruchy metabolismu (definice, dělení, klasika, diagnostika, léčba) – novorozenecký screening §

8. Kongres genetiky v Praze

17.-18. dubna 2015, Praha

## Když je vzácnost na obtíž

Děti se rodí vzácné, jako v rase. Tak zřejmě možná řeknete. Dvě vzácné onemocnění, které přispívá na sobě 28. února – dnešního dnešního dne – na obě strany. Právě proto Kongresu přinášíme pár (pro první informaci) viz 28. února 2015. Jako účastníci tak měli možnost vyjádřit svůj názor při setkání s doc. MUDr. J. Hruškovou, která je v ČR předsedkyní ČLS JEP.



Prof. MUDr. Jana Hrušková, CSc., MBA, vědecký sekretář České akademie dermatovenerologie, Dr. Anna Krejčířová, předsedkyně České asociace pro vzácné onemocnění, a prof. MUDr. Milan Mašek ml., DrSc., MBA, vedoucí Národního koordináčního centra pro vzácné onemocnění ve FN Motol a předseda Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP.

Jak přivítání před MUDr. Milan Mašek ml., DrSc., předseda Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha, v rámci kongresu předloží klíčový výklad o vzácných onemocněních. Právě proto Kongresu přinášíme pár (pro první informaci) viz 28. února 2015. Jako účastníci tak měli možnost vyjádřit svůj názor při setkání s doc. MUDr. J. Hruškovou, která je v ČR předsedkyní ČLS JEP.

Jak přivítání před MUDr. Milan Mašek ml., DrSc., předseda Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha, v rámci kongresu předloží klíčový výklad o vzácných onemocněních. Právě proto Kongresu přinášíme pár (pro první informaci) viz 28. února 2015. Jako účastníci tak měli možnost vyjádřit svůj názor při setkání s doc. MUDr. J. Hruškovou, která je v ČR předsedkyní ČLS JEP.

Jak přivítání před MUDr. Milan Mašek ml., DrSc., předseda Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha, v rámci kongresu předloží klíčový výklad o vzácných onemocněních. Právě proto Kongresu přinášíme pár (pro první informaci) viz 28. února 2015. Jako účastníci tak měli možnost vyjádřit svůj názor při setkání s doc. MUDr. J. Hruškovou, která je v ČR předsedkyní ČLS JEP.



# Výuka mediků



## Z VÝUKY DÁLKOVÝCH STUDENTŮ PEDAGOGICKÉ FAKULTY V LEDNU 2018

„Studenti byli různého věku a různých povolání. Bylo mezi nimi hodně asistentů pedagoga, pracovníků speciálních a základních škol. Měli zájem a hodně se nás ptali na vzdělávání i na náš soukromý život s Kačenkou. Často vyprávěla i Kačenka co jí vadí a co se jí líbí.“

*Prantíšek Hálba s dcerou Kačenkou,  
která žije s Williamsovým syndromem*

Třeba na 2. lékařské fakultě, kde projekt začal, je výuka s účastí pacientů organizovaná do týdenních bloků a v každém dni týdne je výuka zaměřená na jednu skupinu diagnóz, třeba neurologická nebo kardiologická onemocnění.

U některých diagnóz se pacienti střídají, u jiných známe třeba jen jednoho pacienta, který je ochoten na výuce participovat.

Podobně to probíhá v Olomouci. Tam je frekvence výuky s pacienty trochu nižší. A v současnosti začínáme v Brně. Tam se

Je to pro pacienty náročné?

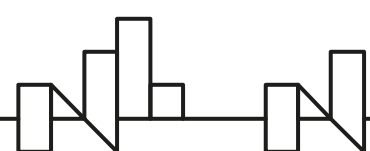
Je pravda, že pacienti musí výuce nějaký čas věnovat, jak doma předem, tak při samotné návštěvě školy. Musejí si vzít třeba dovolenou v práci, obstarat si hlídání pro děti a podobně. Snažíme se jim čas, který medicím věnují, vynahradit. Dáváme každému odměnu a hradíme cestovní náklady.

**Z REAKCÍ MEDIKŮ NA PŘÍTOMNOST  
PACIENTŮ PŘI VÝUCE\***

**O PACIENTECH VE VÝUCE S PRIMÁŘKOU  
ÚSTAVU BIOLOGIE A LÉKAŘSKÉ GENETIKY  
MUDR. MARKÉTOU HAVLOVICOVOU**



V rámci projektu „Včasného zachytu“

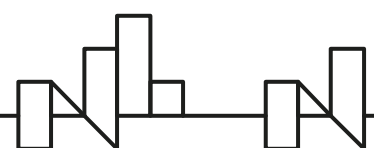
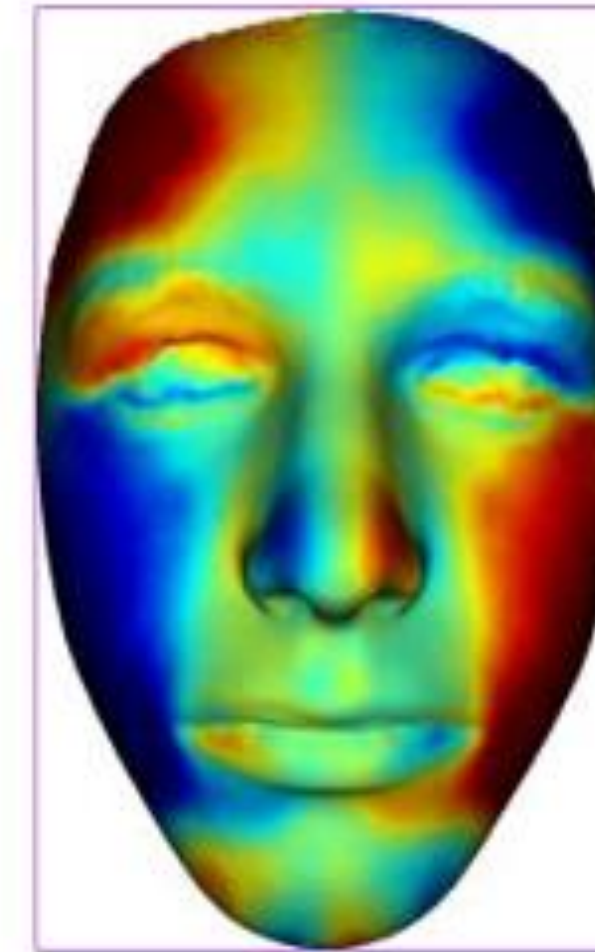




# NORMY

DÍVKY A CHLAPCI (3 – 18 LET)

## Aktivita 4-5-6

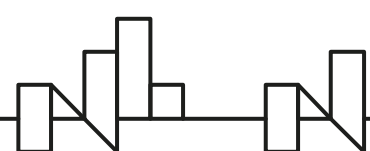




# Pacientské organizace



and more...  
+ single  
families





## Sami vzácní, spolu silní

Společně jsme silnější.  
Jak se stát členem ČAVO?

1 2 3 4

hledat...



Úvod Vzácná onemocnění O nás Naše činnost Členství Odkazy Média Ke stažení Kontakty

Loga asociace

### Facebook ČAVO



ČAVO - Česká asociace pro  
vzácná onemocnění

To se mi líbí 297

### Novinky, videa a články o vzácných onemocněních

#### Novinky

16.12.2014

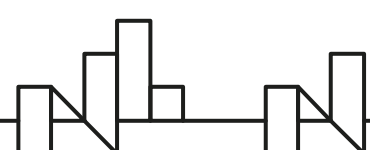
Vzácná onemocnění v souhrnu nejsou vzácná

#### Videa

Diagnóza Narkolepsie

Film je určen nejen pacientům a jejich  
rodinám, ale i pedagogům, psychologům,  
lékařům a široké veřejnosti.


[www.vzacna-onemocneni.cz](http://www.vzacna-onemocneni.cz)






# Patient testimonies

Web provozuje Česká asociace pro vzácná onemocnění [www.vzacna-onemocneni.cz](http://www.vzacna-onemocneni.cz)

 Česká asociace pro vzácná onemocnění

[Úvod](#) [Příběhy](#) [Zprávy](#) [C](#)

## Pohyb je její život: remethylační forma homocystinurie



Trvalo to čtyři a půl roku, než se paní Mláčková dozvěděla, co její dceři je. „Museli jsme s Martinkou absolvovat desítky různých vyšetření na gastroenterologii, alergologii, pneumologii, psychologii, psychiatrii, foniatrii i nefrologii,“ vzpomíná. Až vyšetření v genetické ambulanci je přivedlo ke správné diagnóze – vzácné formě homocystinurie.

**Četnost**

Přesná prevalence onemocnění není známa. Zatím bylo popsáno přibližně 30 případů cblC, 38 případů cblG a 5 případů cblDv1.

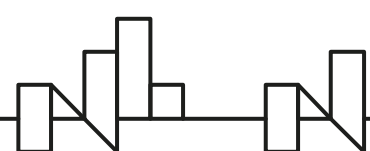
**Pohyb je její život**

Moje dcerka se jmenuje Martinka a je jí jedenáct let. Před šesti lety, po dlouhé době neskutečného strachu, trápení a zoufalství, u ní byla diagnostikována velice závažná, ojedinělá a hlavně nevyléčitelná metabolická porucha: remethylační forma homocystinurie (cblG, pozn. rod.).

**Odborné informace**

Text rubriky je převzat z referenčního

[vzacni.cz/remethylační-forma-homocystinurie/](#)





## Skříň plná léků a koktejly z antibiotik. Tělo snese tolik, říká nemocná žena

27. srpna 2015 19:29

Kašel otřásá jejím tělem i několik hodin denně. Někdy je tak úporný, že spolu s plicním hlenem putuje ven i veškerý obsah žaludku. Markéta Milišiková je jedním ze zhruba šesti set Čechů s nevyléčitelnou cystickou fibrózou. Jak se lidem se vzácnými nemocemi žije, přibližuje seriál iDNES.cz.



## Péče o nemocné dítě ukrojí velkou část příjmů rodiny, ročně přes 100 tisíc

4. srpna 2015 11:10 | aktualizace 19:31

Rodiče s vážně nemocným dítětem se o svou ratolest musí často starat čtyřicet hodin denně. Rodiny tak často zůstávají odkázány na jedinou příjmu, zjistila nadace Dobrý anděl ve své studii. Navíc o tři čtvrtiny takových rodin může kvůli péči o dítě pracovat jen jeden z rodičů.



Zdroj: andel.org | Foto: Procházka

Bratři Taborská je tři a půl let. Psychika je však na úrovni tříletého dítěte. Kvůli závažné genetické onemocnění, Wolf-Hirschhornova syndromu, má čtyři další lékaře navíc. Chvilku paru chvilku má. S tímto vzácným onemocněním se potýká jedno dítě z padesáti tisíc.

4. srpna 2015 11:10 | aktualizace 19:31

## Kabuki syndrom je improvizace, zoufá si matka. S nemocí syna nikdo neporadí

6. srpna 2015 10:12

Ve třinácti letech neumí lhát, rozpoznat legraci, ani se rozhodnout, co si obleče. Ač je od narození zkoumalo deset specialistů, diagnózu se Šárka Koreňová dočkala, až když synovi bylo skoro sedm. „Jako bych dostala kulku mezi lopatky," vzpomíná pro seriál iDNES.cz na den, kdy genetici potvrdili vzácný Kabuki syndrom.



Další 2 fotografie v galerii

ze Kabuki syndrom. Foto: Procházka | Zdroj: andel.org | Foto: Michaela, Procházka



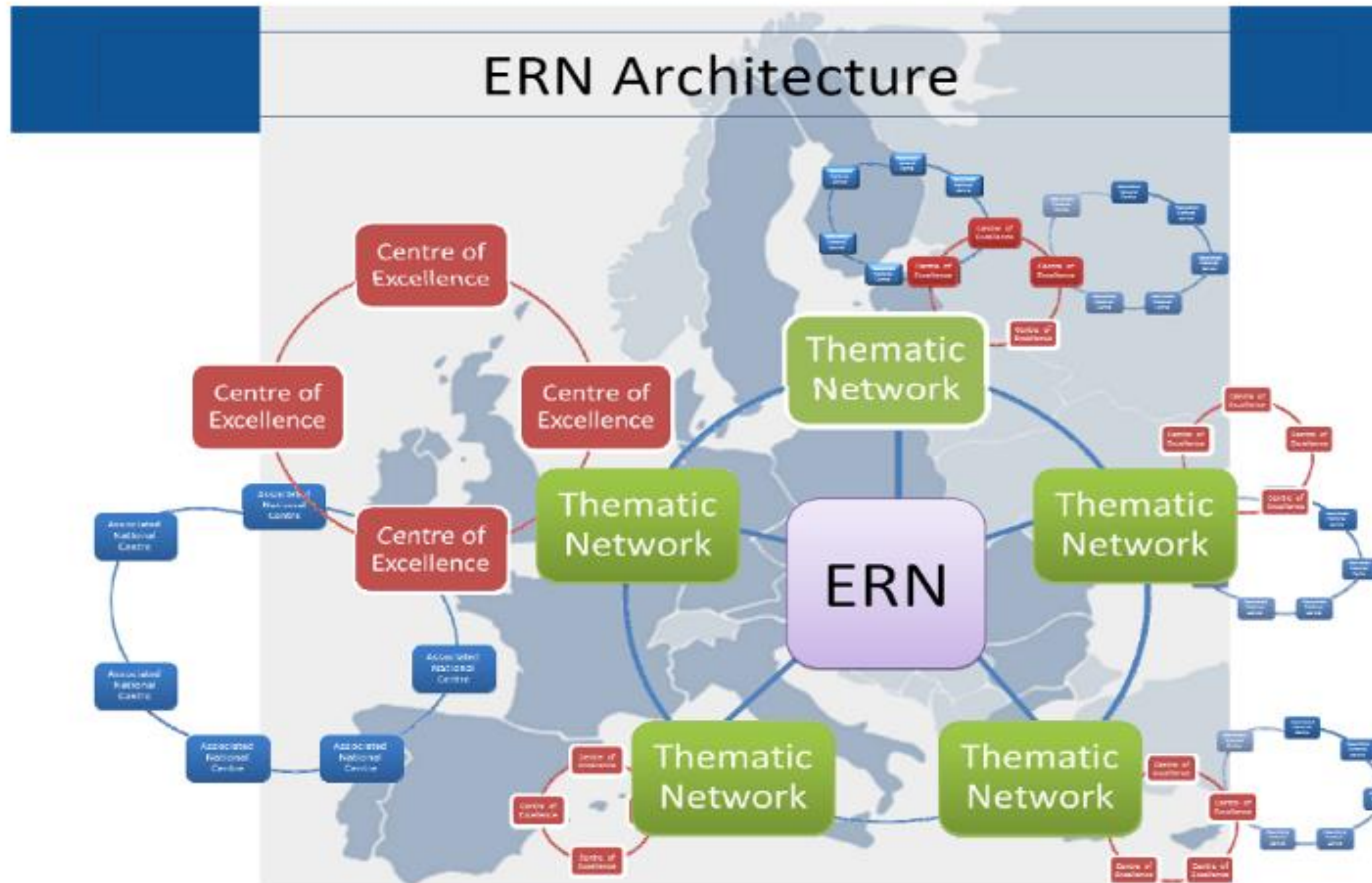
„300 Kč měsíčně? A pak, že investice nejsou pro každého.“

ANETUS

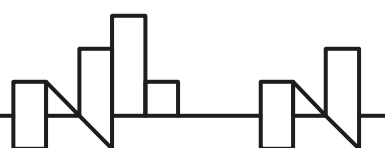
Česká



# ERN – European reference networks for rare diseases



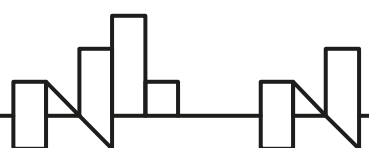
[ec.europa.eu/health/ern\\_en](http://ec.europa.eu/health/ern_en)





## CZ participation in ERNs

ERN BOND	Bone diseases	ERN EYE	Eye diseases
ERN CRANIO	Cranofacial anomalies	ERN GENTURIS	Genetic <u>Tumour</u> Risk Syndromes
Endo-ERN	Endocrine diseases	ERN GUARD-HEART	Rare Cardiac
ERN EpiCARE	Rare Epilepsies	ERN ITHACA	Intellectual disabilities / Congenital malformations
ERKNet	Renal diseases	MetabERN	Hereditary metabolic disorders
ERN RND	Neurological diseases	ERN PaedCan	Paediatric cancers
ERNICA	Inherited & congenital anomalies	ERN RARE-LIVER	Hepatic disorders
ERN LUNG	Pulmonary diseases	ERN ReCONNET	Connective Tissue / Musculoskeletal dis.
ERN Skin	Skin diseases	ERN RITA	Immunodeficiency, Autoinflammatory / Autoimmune dis.
ERN EURACAN	Solid <u>Tumours</u> /Adults	VASCERN	Mutli-systemic vascular diseases
ERN EuroBloodNet	Haemato diseases & malignancies	TRANSPLANTATION CHILD	Transplantation in Children
ERN eUROGEN	Urogenital diseases		
ERN EURO-NMD	Neuromuscular dis.		

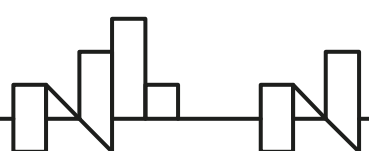




## ERN: 900+ teams from 300 health care institutions, CZ 1<sup>st</sup> in EU13

Member State	No. ERNs / 24	Number HCP	Member State	No. ERNs / 24	Number HCP
Italy	23	189	Bulgaria	6	8
France	<b>All</b>	129	Romania	6	8
Germany	19	117	Slovenia	7	7
UK	22	105	Estonia	4	5
Netherlands	<b>All</b>	92	Croatia	3	5
Belgium	<b>All</b>	71	Austria	3	4
Spain	15	35	Norway	3	4
Czech Republic	17	28	Ireland	4	4
Sweden	21	26	Latvia	2	2
Portugal	15	24	Luxembourg	2	2
Poland	16	21	Cyprus	1	1
Denmark	12	17	Greece	-	-
Finland	13	15	Malta	-	-
Hungary	10	14	Slovak Republic	-	-
Lithuania	11	11	<b>Total</b>	<b>-</b>	<b>944</b>

**NB: Without Rare Cardiac included in these figures**





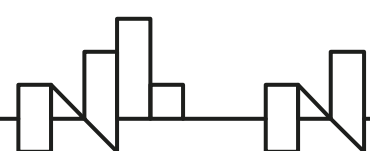
# Norwegian-Romanian ( NoRo) Partnership for progress in rare diseases

Dorica Dan  
president RPWA/ RONARD  
Vice President EURORDIS & BoD IPWSO

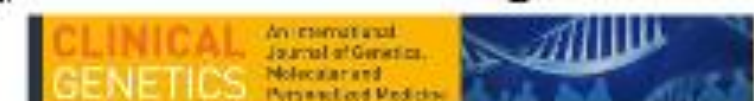
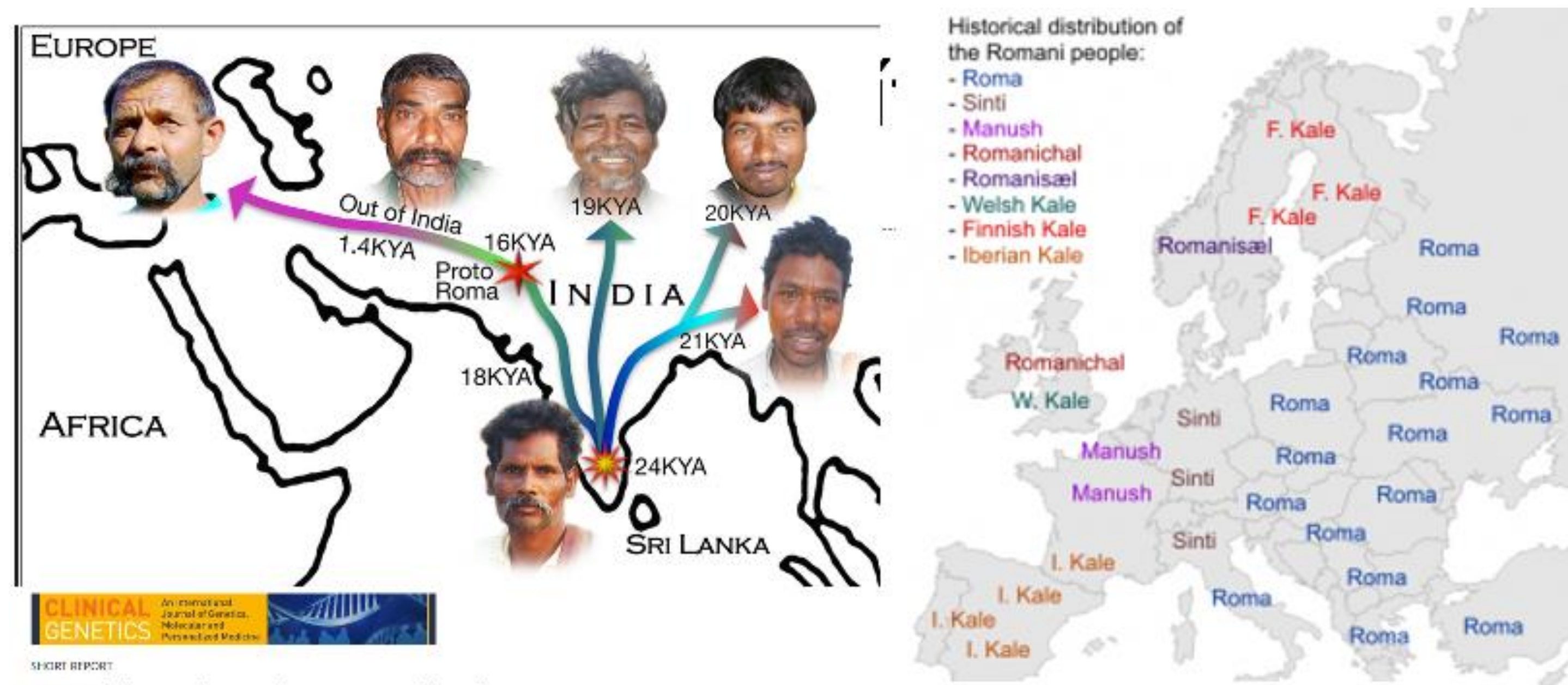
*Closing Conference on EEA Grants and Norway Grants*



[www.apwromania.ro](http://www.apwromania.ro) - [www.bolirareromania.ro](http://www.bolirareromania.ro) - <http://anbraro.wordpress.com>







#### SHORT REPORT

**HSMNR belongs to the most frequent types of hereditary neuropathy in the Czech Republic and is twice more frequent than HMSNL**

D. Šelka Brožková, J. Haberlová, R. Mazanec, J. Laštůvková, P. Seeman

First published: 29 January 2016 | <https://doi.org/10.1111/ajmg.12745> | Cited by: 1

The authors declare no conflict of interest.



#### Abstract

Hereditary motor and sensory neuropathy type Russo (HSMNR), also called CMT4G, is an autosomal recessive inherited peripheral neuropathy (IPN) caused by a founder mutation in the *ANK1* gene. HSMNR affects only patients with Roma origin, similar to the better known HMSNL type Lam clarified earlier. By testing IPN patients with Roma origin, we realized that HSMNR affects surprisingly many patients in the Czech Republic. HSMNR is one of the most frequent types of IPN in this country and appears to be twice more frequent than HMSNL. Pronounced lower limb atrophies and severe deformities often lead to walking inability in even young patients, but hands are usually only mildly affected even after many years of disease duration. The group of 20 patients with HSMNR presented here is the first report about the prevalence of HSMNR from central Europe.

#### Research Article

### Homozygous *EXOSC3* Mutation c.92G→C, p.G31A is a Founder Mutation Causing Severe Pontocerebellar Hypoplasia Type 1 Among the Czech Roma

Jaroslava Schwabová, Dana Šelka Brožková, Borivoj Petrovič, Mahulena Mojziso, Klara Pavlíčková, Jana Haberlová, ...

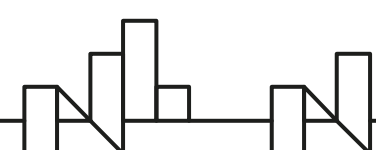
Pages 183-189 | Received: 17 Oct 2012, Accepted: 10 Jun 2013, Published online: 25 Jul 2013

Download citation | <https://doi.org/10.1111/ajmg.12745>

[Full Article](#) [Figures & data](#) [References](#) [Citations](#) [Metrics](#) [Reprints & Permissions](#) [Get access](#)

#### Abstract

Pontocerebellar hypoplasia type 1 (PCH1) is characterized by cerebellar and anterior horn motor neuron degeneration and loss, signs of spinal muscular atrophy plus. Patients manifest severe perinatal weakness, hypotonia, and respiratory insufficiency, causing death frequently before the age of 1 year. Recently, causative mutations in *EXOSC3* were reported in a majority of PCH1 patients, but the detailed clinical phenotype caused by *EXOSC3* mutations, genotype-phenotype correlations, and prevalent mutations in specific ethnic groups is not yet known.





# Děkujeme vám za pozornost

## [www.nkcvo.cz](http://www.nkcvo.cz)

### Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve Fakultní nemocnici v Motole



Národní koordinační centrum  
pro vzácná onemocnění  
ve Fakultní nemocnici v Motole  
Registr. číslo: NF-CZ11-PDP-3-004-01-2014

Přidělené finanční prostředky: 24 601 526 Kč  
Podpořeno grantem z Norska částkou 19 681 220 Kč

Supported by grant from Norway

**Realizátor:**  
Fakultní nemocnice v Motole,  
Ústav biologie a lékařské genetiky

**Hlavní koordinátor projektu:**  
Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc., MHA  
**Administrativní zajištění projektu:**  
Ing. Ivana Funková, MBA; Ing. Věra Mozrová

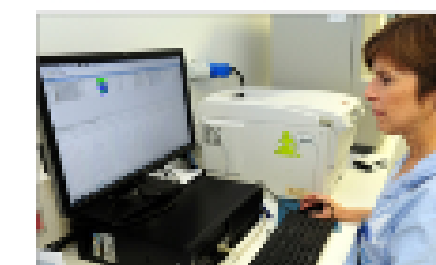
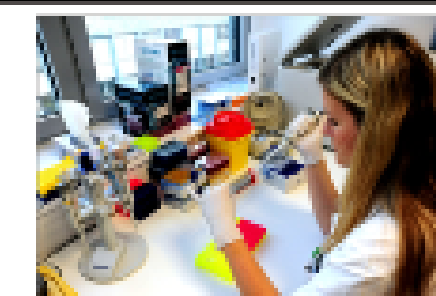
#### Cíle projektu:

- Zvýšit povědomí a znalosti o vzácných onemocněních u laické a odborné veřejnosti
- Zdokonalit záchyt a umožnit sekundární prevenci v geneticky rizikových rodinách
- Příprava koncepce diagnostiky a léčebně-preventivní péče pro vzácná onemocnění založené na zkušenostech norského projektového partnera
- Provedení modelových farmakoeconomických studií u vybraných vzácných onemocnění pro objektivizaci úhrad diagnostických nebo léčebných postupů

#### Projekt podporuje:

- Rozvoj webových stránek, školení odborné a laické veřejnosti, včetně využití zkušeností norského projektového partnera v této oblasti
- Přípravu odborných doporučení a publikací o vzácných onemocněních pro odbornou a laickou veřejnost
- Provedení farmakoeconomických studií u vybraných vzácných onemocnění
- Zdokonalení metod arrayCGH, MLPA, QFPCR a sekvenování nové generace (NGS) pro preimplantační, prenatalní a postnatální diagnostiku vzácných onemocnění
- Využití nejnovější metody NGS pro sekundární a terciární prevenci vzácných onemocnění

Cílovou skupinou projektu jsou lidé nebo rodiny se vzácným onemocněním



[Milan.Macek.Jr@LFmotol.cuni.cz](mailto:Milan.Macek.Jr@LFmotol.cuni.cz), [Ivana.Funkova@fnmotol.cz](mailto:Ivana.Funkova@fnmotol.cz)

