

# VZÁCNÁ GENETICKÁ ONEMOCNĚNÍ 2023 A VYLOUČENÉ LOKALITY



Mendel festival 2023  
Milan Macek  
ÚBLG LF KU a FN Motol, NKCVO

Renata Gaillyová  
ÚLGG LF MU a FN Brno



# VZÁCNÉ ONEMOCNĚNÍ

- Vzácným nazýváme onemocnění, které postihuje méně než 5 osob z 10 000.
- Vzácné onemocnění postihuje asi 5 % populace, asi 30 000 000 lidí v Evropě, asi 300 000 000 lidí na světě.
- Vzácných onemocnění je více než 6000.
- Asi 70 % vzácných onemocnění se projeví v dětství.
- Genetickou komponentu má asi 72 % vzácných onemocnění.



**Norway**  
grants

# VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

- Vážná
- Nevyléčitelná nebo neléčitelná
- Zkracují délku života
- Snižují kvalitu života
- Pacienti vyžadují komplexní multioborovou a meziresortní péči

# SPECIFICKÉ PROBLÉMY

- Pacienti, rodiny, ale i odborníci mají málo informací

The screenshot shows a slide with a green header 'SPECIFICKÉ PROBLÉMY'. Below the header is a list of bullet points: 'Pacienti, rodiny, ale i odborníci mají málo informací', 'Pacienti, rodiny, ale i odborníci mají málo informací', 'Vzácná onemocnění významně ovlivňují život pacienta a jeho blízkých', and 'nedostupná nebo velmi nákladná léčba'. The Norway grants logo is visible in the bottom right corner of the slide.

- nedostupná nebo velmi nákladná léčba
- Vzácná onemocnění významně ovlivňují život pacienta a jeho blízkých

# SPECIALIZOVANÁ CENTRA

- Multioborové týmy poskytující komplexní péči
- Spolupráce s patientskými organizacemi
- ČAVO (3/2012)
- Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění (2012)

# EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ (ERN)

Od roku 2017 se některá pracoviště připojila do Evropských referenčních sítí.

Evropské referenční sítě (ERN) jsou virtuální sítě mezi poskytovateli zdravotní péče v celé Evropě. Jejich cílem je řešit problém komplexních nebo vzácných onemocnění nebo chorob, které vyžadují vysoce specializovanou zdravotní péči a soustředění poznatků a zdrojů.

Pracoviště v ČR jsou zapojena do 24 ERN



CO JE TO ERN



# EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍŤE (ERN) - BRNO

## **ERN LUNG**

(vzácná plicní onemocnění)

## **ERN-SKIN**

(vzácná kožní onemocnění)

## **EURO NMD**

(vzácná nervosvalová onemocnění)

## **ERN EpiCARE**

(vzácné formy epilepsie)

## **ERN-RND**

(vzácná neurologická onemocnění)

## **ERN EuroBloodNet**

(vzácná hematologická onemocnění)

## **ERN PaedCan**

(vzácné dětské nádory a leukemie)

## **EURACAN**

(vzácné nádory a leukemie)

## **ERN-Genturis**

(syndromy s rizikem nádorového onemocnění)



European  
Reference  
Networks



**Norway**  
grants

**EB Centrum (2001)**



**DEBRA ČR (2004)**

**Pomáháme lidem s nemocí motýlích křídel**





# CENTRUM PRO KONGENITÁLNÍ ICHTYÓZY A SPOLEK ICHTYÓZA

- Dětské kožní oddělení PEK FN Brno
- ERN SKIN od 2026 (6 podskupin)



**Spolek Ichtyóza**



# CF CENTRUM A CF KLUB



## CF Centra v ČR

- Praha – ERN centrum
- Brno – ERN centrum
- Olomouc
- Hradec Králové
- Plzeň



od konce roku 2009

## CF Klub

- 31 let podpory pacientů s cystickou fibrózou
- nově má CF klub zástupce v Brně



**Norway**  
grants

# CENTRUM PRO NMD, VZÁCNÉ EPILESIE A VZÁCNÁ NEUROLOGICKÁ ONEMOCNĚNÍ

- Komplexní péče na KDN a NK FN Brno a FN USA
- Diagnostika, péče , terapie



SMA - pilotní projekt 2022-2023

# Komplexní hemofilické centrum a Hemojunior

- Komplexní hemofilické centrum
- Hemo Junior (2001)
- Český svaz hemofiliků





# CENTRUM PROVÁZENÍ

Podporuje rodiny dětí se závažnou diagnózou ode dne jejího sdělení a provází je v prvních fázích vyrovnávání se s novou skutečností.

**Protože táta není kouzelník a lékař není Bůh...**

Podpora rodiny ze strany Centra provázení zahrnuje krizovou intervenci, psychosociální péči, zdravotně-sociální poradenství, pomoc při zpracování informací od zdravotníků a navázání na další služby.



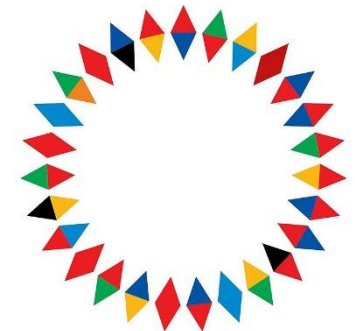
**Norway**  
grants

# PALIATIVNÍ TÝM V DĚTSKÉ NEMOCNICI

- koordinuje komplexní mezioborová péči o dětské pacienty se život ohrožujícím nebo život limitujícím onemocněním (ambulantní i lůžková péče)
- pomoc pro lékaře a sestry na všech pracovištích DN
- spolupráce s Centrem provázení

# AKTUÁLNÍ TÉMATA

- Léky na vzácná onemocnění
- Expertní konference o VO v rámci českého předsednictví Radě EU
- Propojování všech aktivit v péči o pacienty s VO
- Edukační centrum



EU2022.CZ

Czech Presidency of the Council  
of the European Union

# AKTUÁLNÍ TÉMATA

**Zvýšení dostupnosti cílené prevence a včasné diagnostiky specifických přenosných a nepřenosných onemocnění ve vybraných sociálně vyloučených lokalitách s romskými komunitami, ZD-ZDOVA2-001**



**Norway**  
grants





## BRNO slaví Den vzácných onemocnění 2023

16. 2. 2023  
13 - 17 hodin

Universitní kampus MU  
Posluchárna B11/334  
Kamenice 753/5, Brno



1. **Vzácná onemocnění a den vzácných onemocnění**
2. **Vzácná onemocnění u pacientů ze sociálně vyloučených lokalit**
3. **Multioborová péče o pacienty s nervosvalovým onemocněním v rámci dětské části centra pro nervosvalová onemocnění FN Brno (ERN-EURO NMD)**
4. **Vzácné dětské epilepsie (ERN-EpiCARE, PurpleClub z.s. )**
5. **AADCd - geneticky podmíněný deficit neurotransmiterů. Kazuistika jediné pacientky v ČR. Je toto onemocnění vzácnější než vzácné? (ERN-RND)**
6. **Komplexní péče o pacienty se vzácným onemocněním na Dětském kožním oddělení, EB Centrum FN Brno (ERN-SKIN)**
7. **18 let spolupráce patientské organizace DEBRA ČR, z.ú. s EB Centrem FN Brno**
8. **Centrum pro kongenitální ichtyózy (ERN-SKIN)**
9. **Snadnější dýchání pro slané pacienty, Centrum pro cystickou fibrózu (ERN-LUNG)**
10. **CF klub**
11. **Hemofilie, Komplexní hemofilické centrum a Hemojunior (Komplexní hemofilické centrum a Centrum pro trombózu a hemostázu, ERN-EuroBloodNet, Hemojunior)**
12. **Vzácná onemocnění krvevorní (ERN-EuroBloodNet)**
13. **Vyšetření Huntingtonovy choroby v rámci protokolu (ERN-RND)**
14. **Centrum provázení ve FN Brno**



**Norway**  
grants



## UBLG

FN Motol

12 videí Aktualizováno před 4 dny



▶ Přehrát vše

↻ Náhodně

- 1  **Úvod – prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.**  
FN Motol 0:26
- 2  **Zvýšení dostupnosti cílené prevence a včasné diagnostiky - prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.**  
FN Motol 40:07
- 3  **Platforma Ultra-vzácní nedidiagnostikovaní – MUDr. Markéta Havlovicová**  
FN Motol 22:22
- 4  **Oftalmologie – Prof. MUDr. Petra Lišková, Ph.D.**  
FN Motol 11:46
- 5  **Vzácná dědičná kardiovaskulární onemocnění a riziko náhlé – MUDr. Alice Krebsová, Ph.D.**  
FN Motol 21:39
- 6  **Konsanguinita: Pokrevní svazky očima genetika – Mgr. Jana Drábová, Ph.D.**  
FN Motol 18:51
- 7  **Nemoci u Romů a jejich genetické příčiny – MUDr. Dana Šafka Brožková, Ph.D.**  
FN Motol 19:33

<https://www.youtube.com/playlist?list=PLuY9yIqYxGil0mhjW2cflq6dyQvMP-3s>

# NÁRODNÍ CENTRUM OŠETŘOVATELSTVÍ A NELÉKAŘSKÝCH ZDRAVOTNICKÝCH OBORŮ

- Prezentace jsou k dispozici studentům a vyučujícím v rámci e-learningu včetně kontrolních dotazů.
- Prezentace by měly být umístěny i na [www.NCONZO](http://www.NCONZO) pro veřejnost

# FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO

- Prezentace pro zaměstnance FN Brno v rámci vzdělávání.



# RANÁ PÉČE

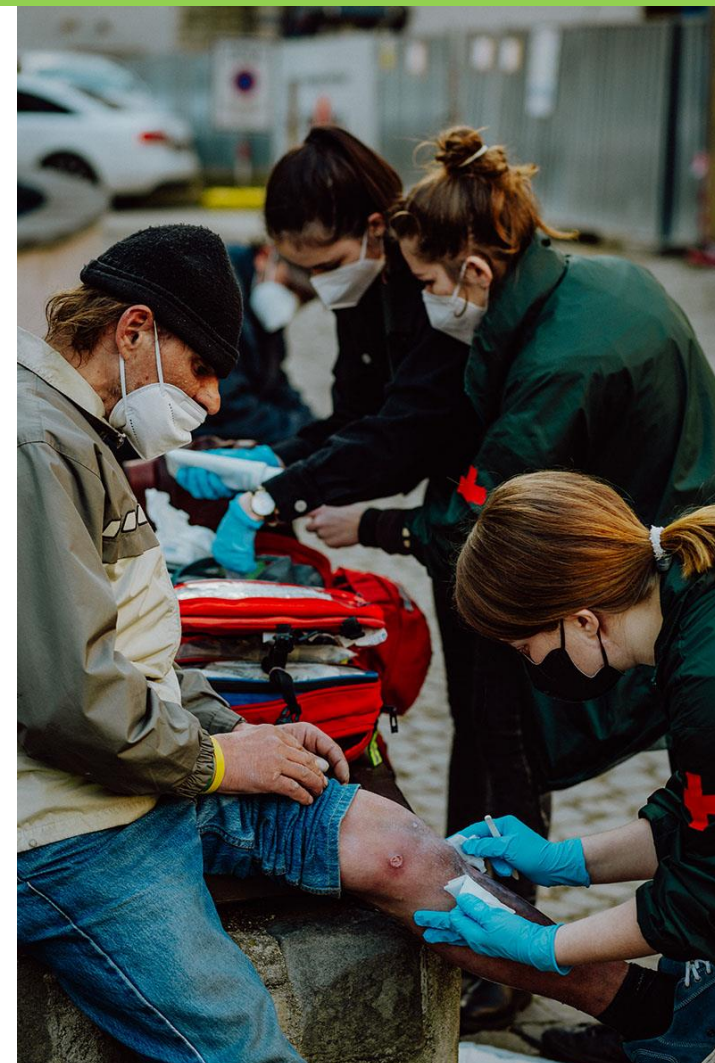
- Raná péče je odborná terénní služba pro rodiny dětí do 7 let, jejichž vývoj je ohrožený v důsledku nepříznivého zdravotního stavu, nebo dětí se zdravotním postižením. Služba se zaměřuje na podporu rodiny a podporu vývoje dítěte s ohledem na jeho specifické potřeby.
- Službu rané péče může rodina využít od zjištění rizika nebo postižení u dítěte po nezbytnou dobu, nejdéle však do 7 let věku dítěte. V rozsahu základních činností je služba pro rodiny bezplatná. Poskytují ji naše regionální pracoviště.
- <https://www.ranapece.cz>

# MEDICI NA ULICI

**Medici na ulici** (MNU) je spolek studentů lékařských fakult, který cílí své aktivity na podporu osob bez domova.



<https://medicinaulici.cz/brno>



# DROM

## ROMSKÉ STŘEDISKO

Příběh DROMu je příběhem o vůli měnit věci okolo sebe k lepšímu a také o odhodlání hledat řešení tam, kde je ještě nikdo nehledal.

Od 90. let stál DROM, romské středisko u zrodu mnoha zásadních inovací v sociální oblasti – od romských pedagogických asistentů ve školách, přes komunitní bydlení, až po zdravotně sociální pomocníky a asistenty prevence kriminality.

DROM, romské středisko poskytuje unikátní služby klientům od předškolního věku až po seniorský, stabilně více než tisícovce ročně.

<https://www.drom.cz/>



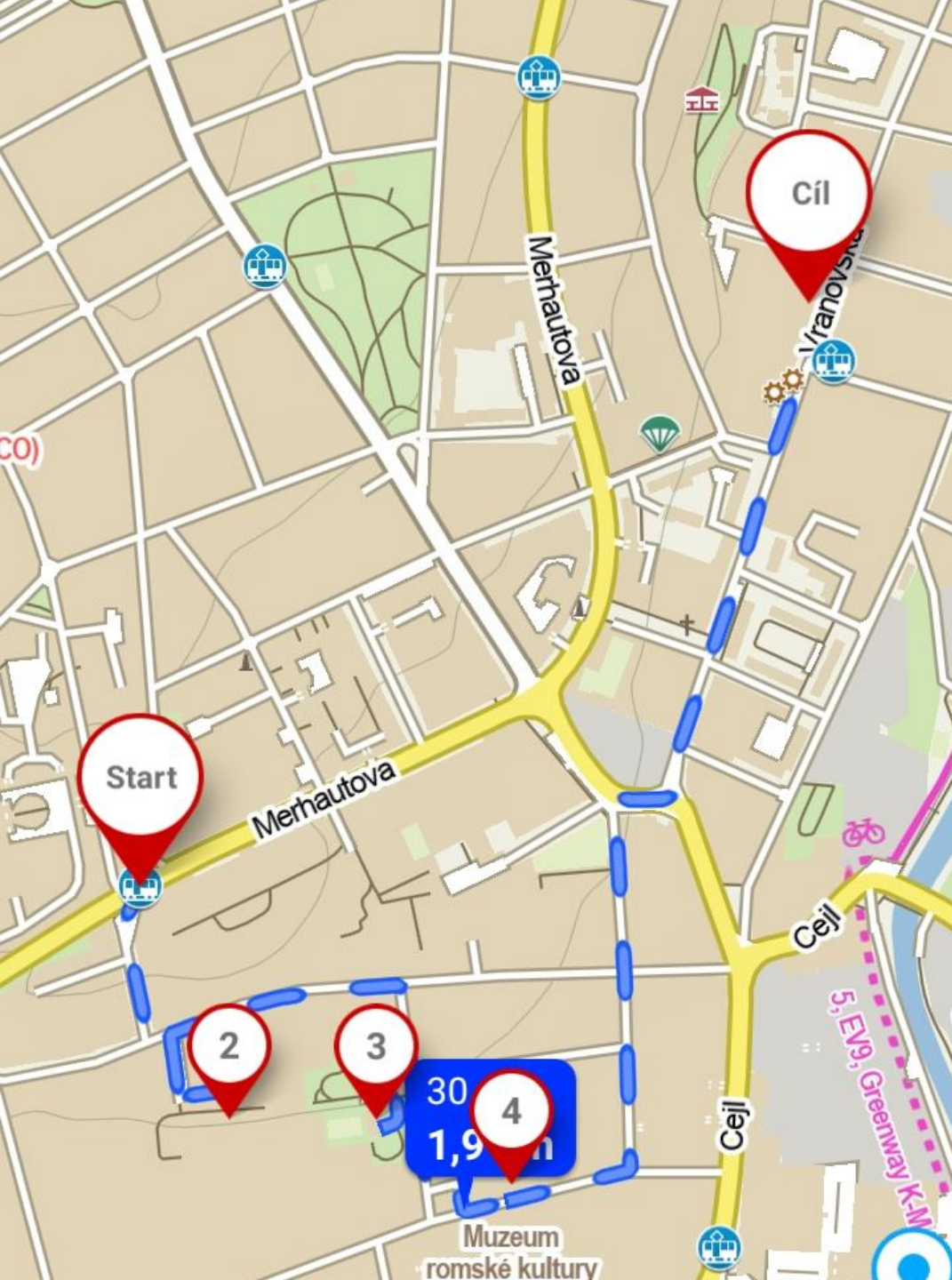
# IQ ROMA SERVIS



Jsme IQ Roma servis!

Už od roku 1997 pomáháme romským rodinám,  
mladým lidem i dospělým zlepšit jejich sociální situaci a vztahy.

<https://iqrs.cz/>



Start Dětská nemocnice FN Brno

2 OLG FN Brno do 2000

3 DROM

4 Muzeum romské kultury

Cíl IQ Roma Servis

DĚKUJI ZA POZORNOST

**JSME V TOM**

**Společně**



**Norway**  
grants