



National Coordination Centre

for Rare Diseases  
at Faculty Hospital Motol

Národní koordinační centrum ve  
Fakultní nemocnici v Motole

NF-CZ11-PDP-3-003-2014

11/11/2019



# 2020 Rare Disease Day



ABOUT THE DAY

EVENTS WORLDWIDE

GET INVOLVED

NEWS

SHOP

110 DAYS  
TO GO



RARE DISEASE DAY 2020  
IS ON 29 FEBRUARY

Read highlights from 2019

>> READ MORE



## 2020 EVENTS

Country



### RARE DISEASE DAY 2020

Det nationale event for  
**29 Feb 2020 Aarhus, Denmark**

+ READ MORE



### TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN

am Samstag, den 29. Februar  
**29 Feb 2020 Ulm, Germany**

+ READ MORE



### DRAWING CONTEST

**03 Dec 2019 - 29 Feb 2020 Paris,  
France**

+ READ MORE

>> SEE ALL EVENTS

Rare Disease Day 2019 testimonial from Spain

Watch later Share 1/9

0:00 / 2:19

YouTube

Share this video



<http://www.rarediseaseday.org/>

# National RD strategy

VLÁDA ČESKÉ REPUBLIKY



## USNESENÍ

VLÁDY ČESKÉ REPUBLIKY  
ze dne 14. června 2010 č. 466

o Národní strategii pro vzácná onemocnění  
na léta 2010-2020

Vláda

I. **schvaluje** Národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020,  
obsaženou v části III materiálu č.j. 593/10 (dále jen „Národní strategie“);

### II. ukládá

1. členům vlády plnit Národní strategii,

2. ministryni zdravotnictví ustanovit meziresortní a mezioborovou pracovní skupinu, která připraví Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2011-2013 a která bude koordinovat aktivity v oblasti vzácných onemocnění,

3. ministryni zdravotnictví ve spolupráci s ostatními členy vlády předložit vládě do 30. června 2011 Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2011-2013;

III. **doporučuje** hejtmanům ve spolupráci s orgány místní samosprávy a nevládními organizacemi do krajských rozvojových plánů zohlednit řešení problematiky vzácných onemocnění.

Provedou:

členové vlády

Na vědomí:

hejtmani,  
primátor hlavního města Prahy

Předseda vlády  
Ing. Jan Fischer, CSc., v. r.

# National RD plans

## VLÁDA ČESKÉ REPUBLIKY



### USNESENÍ

VLÁDY ČESKÉ REPUBLIKY  
ze dne 29. srpna 2012 č. 633

o Národním akčním plánu pro vzácná onemocnění  
na léta 2012 - 2014

#### Vláda

- I. schvaluje Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2012-2014, obozený v části III. materiálu č.j. 712/12 (dále jen Národní akční plán);
- II. ukládá
  1. ministru zdravotnictví
    - a) koordinovat plnění aktivit obsažených v Národním akčním plánu,
    - b) předložit vládě do 31. prosince 2014
      - ba) zprávu o plnění Národního akčního plánu,
      - bb) Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2015 – 2017,
    - c) koordinovat činnost Meziresortní a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění v souladu s aktivitami obsaženými v Národním akčním plánu.
  2. členům vlády realizovat v rámci své působnosti aktivity obsažené v Národním akčním plánu;

## VLÁDA ČESKÉ REPUBLIKY



### USNESENÍ

VLÁDY ČESKÉ REPUBLIKY  
ze dne 4. února 2015 č. 76

ke Zprávě o plnění úkolů vyplývajících z Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na léta 2012 až 2014  
a k Národnímu akčnímu plánu pro vzácná onemocnění na léta 2015 až 2017

#### Vláda

I. schvaluje Zprávu o plnění úkolů vyplývajících z Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na léta 2012 až 2014 a Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2015 až 2017, uvedené v části III materiálu č.j. 69/15;

II. ukládá ministru zdravotnictví předložit vládě do 31. prosince 2017

1. Zprávu o plnění úkolů vyplývajících z Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na léta 2015 až 2017,

2. návrh Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na léta 2018 až 2020.

#### Provede:

ministr zdravotnictví

Předseda vlády  
Mgr. Bohuslav Sobotka, v. r.

# National Coordination Centre for RD

CÄSTKA 4 • VËSTNIK MZ ČR

5

## ZÁKLADNÍ SÍŤ CENTER PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Ministerstvo zdravotnictví, jako správní orgán všem příslušný podle § 112 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), informuje o tom, že dne 18. 4. 2012 vydalo rozhodnutí o udělení statutu:

„Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácným onemocněním“ na dobu do 30. 4. 2015:

- Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5 – Motol

„Centra vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s cystickou fibrózou“ na dobu do 30. 4. 2014:

- Fakultní nemocnice Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno
- Fakultní nemocnice Hradec Králové, Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové
- Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5 – Motol
- Fakultní nemocnice Olomouc, I. P. Pavlova 6, 775 20 Olomouc
- Fakultní nemocnice Přízei, Dr. E. Beneše 13, 305 99 Přízei – Bory

„Centra vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s dědičnými metabolickými poruchami“ na dobu do 30. 4. 2015:

- Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, U nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2

„Centra vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s epidermolysis bullosa congenita“ na dobu do 30. 4. 2015:

- Fakultní nemocnice Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno

MUDr. Ferdinand Polák  
náměstek ministra



V Praze 21. červenec 2015

č.j.: MZDR 23463/2015-3/OZS



MZDR400Q0SU

Ministerstvo zdravotnictví, všem příslušný podle § 10 zákona č. 2/1989 Sb., o zřízení ministerstev a jiných úředních orgánů státní správy České republiky, ve znění pozdějších předpisů, vydává v souladu s § 68 zákona č. 500/2004 Sb., správní řád, ve znění pozdějších předpisů (dalej jen správní řád), toto

### ROZHODNUTÍ

o udělení statutu

Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácným onemocněním  
poskytovatele zdravotních služeb

Fakultní nemocnice v Motole, se sídlem V Úvalu 84,  
150 06 Praha 5  
IČO: 09064283

na dobu do 31. 12. 2020.

### Oduvodnění:

Na základě žádosti Fakultní nemocnice v Motole ze dne 29. dubna 2015 o predloužení statutu Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácným onemocněním a v souladu s Národní strategií pro vzácná onemocnění Ministerstvo zdravotnictví, odbor zdravotních služeb rozhodlo tak, jak je uvedeno ve výroku tohoto rozhodnutí. Národní koordinační centrum pro pacienty se vzácným onemocněním je považováno za subjekt zajíždající veřejné služby, resp. službu obecného hospodářského zájmu.

# Hospital Brno, Natural Sciences CUNI, CZ RD Association + Frambu, HUH Bergen



Vzácných oněmocnění je získaných v průběhu života a často se projeví až v dospělosti.

Finn diagnose Click on the appropriate diagnosis for description of diagnosis and list of relevant courses, news and publications

0-9 A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X  
Y Z Å Æ Ø

Cri du chat syndrome  
02/27/17 to 03/02/17

Alternating hemiplegia  
02/27/17 - 02/29/17

Turner's syndrome  
06.03.17 - 10.03.17

Course Calendar

Frambu offers

Tips and service

Courses and camps

Information and guidance services

Research and development

Visiting Frambu

Practice on Frambu

Go to Theme

New

See more news >>

Dětská nemocnice  
Oddělení lékařské genetiky

- Jak nás najdete
- Pracovnice
- Ambulance
- Objednávání se
- Laboratoře
- Dokumenty ke stažení
- Pro lekáře
- Pro pacienty
- NOVINKY GENETICKÝCH VÝSTŘĚŽENÍ
- Placené služby
- Výuka

HLAVNÍ MENU

Dětská nemocnice

Partnery FN Brno:

FOTBALOVÝ KLUB FC ZBROJOVKA BRNO

Jihlavská 20, 625 00 Brno

+420 532 23 1111

fbnbrno@fbrno.cz

oddeleni.velikost.plocha

Ovody stránka

Kliniky a oddělení

Kontakty a mapy

Preventivní programy

hlédat podleživou test

Fakultní nemocnice Brno > Kliniky a oddělení > Dětská nemocnice

Oddělení lékařské genetiky

Kontakt:

PŘÍRODOVĚDECKÁ FAKULTA  
Univerzita Karlova

Student Zaměstnanec

Katedra antropologie a genetiky člověka

Navigace

- Katedra antropologie a genetiky člověka
  - Aktuality
  - O katedre
  - Lidé na katedre
  - Pracoviště katedry
  - Studium
  - Věda a výzkum
  - Katedra histologie
  - Katedra biomechanické biologie
  - Katedra ekologie
  - Katedra experimentální biologie rodin
  - Katedra filosofie a dějiny přírodních věd
  - Katedra fyziologie

Fakulta / Biologie / Katedra antropologie a genetiky člověka

O katedře

Katedra antropologie a genetiky člověka Viničná 7, 128 43 Praha 2

Vyukujeme zaměřením katedry antropologie a genetiky člověka jsou uplatňovány se mimofační populaci člověka - evoluce, bioantropologie, etnogenéza, fylogeneza, variabilita a adaptabilita lidských znaků v minulosti. Postnatální růst a vývoj člověka, morfologická variabilita populací, složení lidského těla a obřezka, kraniofaciální růst, normální a anomální, vliv environmentálních faktorů na růst, aplikování a antropometrie v medicíně, výzkumy v oblasti genetiky člověka. Katedra je součástí Institutu antropologie a kriminalistiky. V oblasti genetiky člověka je katedra zaměřena na studium molekulárně genetických aspektů autoimunitního diabetu mellitus a dalších polygenetických autoimunitních chorob, dále na studium genů asociovaných s vývojem na okruhu stresového hormonu prodraktoru a přísností imunity u immunochrnících orgánů, na rozvoj systémových a organotypických modelů geneticky specifických autoimunitních onemocnění.

více o oblastech výzkumu

Vedoucí katedry

Doc. RNDr. Jana Velemínská, Ph.D.  
tel. 221951612, e-mail: veleminsko@natur.cuni.cz, místnost: pf13em 06



# Public polls on rare diseases 2014-2016



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 chyběně označujeme za

# Project Activities 1



## I) Development of guidelines for RD diagnostics

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

AKTUALITY SPOLEČNOST VZDĚLÁVÁNÍ DOPORUČENÍ VEŘEJNOST DATABÁZE PRACOVÍŠT

Doporučení

- Doporučení
- DTC testování

Navigace

- Agregátor zdrojů

Odkazy

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

Doporučení

**Doporučení Eurogentestu pro diagnostické NGS v češtině**

Vložil/a MaT, 22. 11. 2016 15:43  
Štítky: doporučení NGS

Kolegové z Nového Jičína pod vedením Mgr. Spirose Tavandzise připravili zkrácený překlad doporučení Eurogentestu pro využití NGS v diagnostice. Vice viz příloha. Původní verze pak vyšla jako článek v European Journal of Human Genetics:

- Matthijs G, Souche E, Alders M, et al. Guidelines for diagnostic next-generation sequencing. European Journal of Human Genetics. 2016;24(1):2-5. doi:10.1038/ejhg.2015.226.

Přílohy:

- Doporučení Eurogentestu pro diagnostické NGS

### Doporučení k preimplantačnímu genetickému laboratornímu vyšetření

Vložil/a MaT, 8. 1. 2015 18:07  
Štítky: 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

Vložil/a MaT, 8. 1. 2015 18:05  
Štítky: 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 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

# Project Activities 2



## 2) Development of public Health prot. recommendations

Eur J Health Econ  
DOI 10.1007/s10198-015-0759-9

ORIGINAL PAPER



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

Tomáš Mičoch<sup>1</sup> · Jiří Klimes<sup>2</sup> · Libor Fila<sup>5</sup> · Věra Vávrová<sup>3</sup> · Veronika Skalická<sup>3</sup> · Marek Turnovc<sup>4</sup> · Veronika Krulišová<sup>4</sup> · Jitka Jirčíková<sup>1</sup> · Dana Zemková<sup>3</sup> · Klára Vilimovská Dědečková<sup>6</sup> · Alena Bilková<sup>3</sup> · Vladimíra Frühaufová<sup>7</sup> · Lukáš Homola<sup>8</sup> · Zuzana Friedmannová<sup>7</sup> · Radovan Drnek<sup>7</sup> · Pavel Dřevínek<sup>6</sup> · Tomáš Doležal<sup>1</sup> · Milan Macek Jr.<sup>4</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 key disease features and laboratory examinations.

model showed that the strongest cost drivers, for all cost categories, were associated with patient age and lung disease severity (assessed using the FEV1 spirometric parameter), when compounded by chronic *Pseudomonas aeruginosa* airway infections. Specifically, maximum total costs are around the age 16 years: a FEV1 increase of 1 %



### EUCERD RECOMMENDATIONS



QUALITY CRITERIA FOR  
CENTRES OF EXPERTISE FOR  
RARE DISEASES  
IN MEMBER STATES



ERN

#### Policy Statement

Public Health Genomics  
DOI: 10.1159/000449152

Received: July 18, 2016  
Accepted: August 16, 2016  
Published online: September 28, 2016

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

Athanassios Vozikis<sup>a</sup> · David N. Cooper<sup>b</sup> · Christina Mitropoulou<sup>c,d</sup> · Manousou E. Kambouris<sup>c</sup> · Angel Brand<sup>e</sup> · Vita Dolzan<sup>f</sup> · Paolo Tortora<sup>g</sup> · Federico Innocenti<sup>h</sup> · Ming Ta Michael Lee<sup>i</sup> · Lada Leyens<sup>g</sup> · Milan Macek Jr.<sup>j</sup> · Fahd Al-Mulla<sup>k</sup> · Barbara Prainsack<sup>k</sup> · Alessio Squassina<sup>m</sup> · Domenica Tarusco<sup>n</sup> · Ron H. van Schaik<sup>o</sup> · Effy Vayena<sup>p</sup> · Marc S. Williams<sup>q</sup> · George P. Patrinos<sup>p</sup>

<sup>a</sup>Laboratory of Health Economics and Management, Department of Economics, University of Piraeus, Piraeus, Greece; <sup>b</sup>Institute of Medical Genetics, School of Medicine, Cardiff University, Cardiff, and The Golden Helix Foundation, London, UK; <sup>c</sup>Department of Clinical Chemistry, Erasmus University Medical Center, Rotterdam, and <sup>d</sup>Maastricht Economic and Social Research Institute on Innovation and Technology (MERIT), Graduate School of Governance, Faculty of Humanities and Sciences, Maastricht University, Maastricht, The Netherlands; <sup>e</sup>School of Medicine, University of Ljubljana, Ljubljana, Slovenia; <sup>f</sup>Kimmel Cancer Center, Thomas Jefferson University, Philadelphia, PA, USA; <sup>g</sup>Department of Therapeutic Radiology, University of North Carolina, Chapel Hill, NC, and Genetics Medicine Institute, Geisinger Health System, Danville, PA, USA; <sup>h</sup>Institute of Biology and Medical Genetics, Charles University Prague, 3rd Faculty of Medicine and University Hospital Motol, Prague, Czech Republic; <sup>i</sup>Molecular Pathology Unit, Health Sciences Center, Faculty of Medicine, University of Kuwait, Safat, Kuwait; <sup>j</sup>Department of Global Health & Social Medicine London, King's College London, London, UK; <sup>k</sup>Department of Biomedical Sciences, School of Medicine, University of Cagliari, Cagliari, and <sup>m</sup>National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy; <sup>n</sup>Health Ethics and Policy Lab, Epidemiology Biostatistics

(6) V případě vzdálenějšího užitkování jinými čloulemi nebo školáky zařízení platí pro zajímání klinické a praktické výuky a výzkumné a vývojové činnosti na odborných pracovištích fakultní nemocnice odstavce 4 a 5 obdobně.

§ 112

#### Centrum vysoko specializované péče

(1) Ministerstvo může poskytovateli, který poskytuje zdravotní péči v daných oborech, udělit na jeho žádost podporu na základě výzvy ministerstva a statutu centra na výročí zpravidla zdravotní péče (dále jen „centrum“), pokud tento poskytovatel splňuje požadavky na technické a věcné vybavení zdravotnického zařízení a požadavky na personální zabezpečení vysoko specializované zdravotní péče a je schopen pro vymezení území tuto zdravotní péči zaplatit. Statut centra lze udělit též v rámci jednoho nebo více oborů nebo jejich částí, popřípadě pro všechnou náročnou diagnostiku, léčbu nebo sledování určité nemoci.

(2) Ministerstvo zveřejní s výměnou informacemi stránkách a ve Věstníku Ministerstva zdravotnictví požadavky kladěné na poskytovatele uchazející se o statut centra (dále jen „učhazeč o statut centra“). Výzva ministerstva k podání žádosti o udělení statutu centra obsahuje

- a) místo, kam se žádost předkládá;
- b) lhůtu pro předložení žádosti;
- c) vymezení oboru zdravotní péče nebo její části, popřípadě nemoci, pro jejíž diagnostiku, léčbu nebo sledování se statut centra uděluje,
- d) požadavky na technické a věcné vybavení zdravotnického zařízení pro poskytování vysoko specializované zdravotní péče a lhůtu pro jejich splnění;
- e) požadavky na personální zabezpečení vysoko specializované zdravotní péče, včetně kvalifikaci požadavků, a lhůtu pro jejich splnění,
- f) území, pro které má být vysoko specializovaná zdravotní péče poskytována,
- g) dobu, na kterou se statut centra uděluje, a
- h) další nezbytné požadavky potřebné k posuzení zajištění poskytování vysoko specializované zdravotní péče, například údaje o počtu léčených pacientů a o provedených zdravotních výkonech ve vymezeném časovém období ve zdravotnickém zařízení uchazeče o statut centra.

(3) Žádost o udělení statutu centra obsahuje

- a) identifikační údaje uchazeče o statut centra,
- b) kopii oprávnění k poskytování zdravotních služeb,
- c) údaje o rozsahu a objemu vysoko specializované zdravotní péče, kterou je uchazeč o statut centra schopen zajistit,
- d) údaje o technickém a věcném vybavení zdravotnického zařízení uchazeče o statut centra, v němž má být vysoko specializovaná zdravotní péče poskytována, a jejím personálním zabezpečením,
- e) prohlášení uchazeče o statut centra, že je schopen splnit požadavky na technické a věcné vybavení zdravotnického zařízení pro poskytování vysoko specializované zdravotní péče a požadavky na personální zabezpečení této zdravotní péče v rozsahu a ve lhůtě,

# **Project Activities 3**

# Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácných onemocnění je více jak 6 000. Týkají se přibližně 5 % populace, ale přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou“.

**Kdy bychom měli pomyslet na některé ze vzácných onemocnění?** V případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u dětí, které:

- dlouhodobě a bez zevního příčiny neprosírají na váz, malí ponurci růstu nebo jsou často nemoci;
- mají zpozornění k čistotě se psychomotorický vývoj (například opožděný vývoj lezení, vplimování, chůze nebo povídání vlivem nedostatečného výživového vložení);
- nevykazují správnou růst, nemrznají oční kontakty, nemogou na úrovni nebo mají sklon k stereotypnímu chování;
- mají zauvací stavbu, nadměrnou úmava nebo fyzičky svátové zážívky či opakovanou kleče;
- se pochybuje netypickým vzhledem v kůži nebo malý svátové zážívky či opakovanou kleče;
- mají opakující se respirační infekce s netypickým příběhem;
- mají napadenou kůžku a snadno zranitelnou kůži pripomínající možný křidlo nebo naopak hrubou a šupicí se kůži nebo se u nich vyskytuje dětská zbarvená točka;
- trpí ponurcemi vývoje zuba, vlastní nebo něžit;
- mají vzdálý vzhled obličeje a hrudního rejva (například výrazně vplácený kojený nos, nápadně vystupující nadchozové očíkuhy nebo nepovolený velký valenkový nos a tvář);
- mají pot, nebo se stalo netypický barvy nebo zápasu (pokud jí rodice zaznamenají).

**Přiliš mnoho vyšetření dítě stresuje.**

**Shromážďte si nejprve co nejvíce informací.**

Bílé Informace o vzácných onemocněních najdete na: [www.vzacnenemoci.cz](http://www.vzacnenemoci.cz),  
[www.zacna.onemocnici.cz](http://www.zacna.onemocnici.cz), [www.ephra.net](http://www.ephra.net)

Pro pediatry i rodiče je k dispozici informační a konzultační e-mail:  
[help@vzacna-onemocnenci.cz](mailto:help@vzacna-onemocnenci.cz)

Odborní konzilij projekta:

Národní konzilijní centrum pro vzácná onemocnění

Ústav biologie a molekulární genetiky, 2. Molekulární kliniky UK a FN Motol

# Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácná onemocnění se z genetického hlediska týkají přibližně 5 % populace, přibližně 20 % vzácných onemocnění je získaných v průběhu života a často se projeví až v dospělosti. Přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou“.

## Kdy bychom měli pomýšlet na vzácné onemocnění?

V případě dlouhodobých a neobjasnitelných příznaků u pacienta.

## Zde uvádíme nejčastější příznaky:

- opakující se infekce a mykózy nereagující na léčbu, pneumonie, záněty střevožlu
- dlouhodobé bolesti svazu, krosti a klopoty reálného pohybu, roztroušené slaboosti, bolesti zad, krče;
- výřesaná a ležérními příznamy nevytěsnitelná anémia, rychlé změny psychiky;
- rozvoj prografiční povaze senzitivitu, zraku, sluchu nebo motoriky, postupný záchvat;
- zhoršení intelektu nebo kognitivních funkcí začínající před 1 rokem života;
- pachlivé v páchnutí močoviny trávy, pigmentové skvrny, ponchyři růstu nehtů a vlasů, vzhledem k skvrnám, papuly a úzkými žilami povolen nebo povolen, různou barvou, různou tloušťkou, různou strukturou na kůži a s různými daty ústří, jízdecká ruha kůže, nehnací se vlny dle vlny;
- nevyztužené laboratorní testy: hyperbilirubinemie, hyperammoniémie, hypoglykémie, hypomagnesiémie, alkataxie, atoneuroza, kryštallina C hárka moči nebo kryštallina, biliverdina v moči;
- nechutenství, vůně vlnky, dyspepsické syndromy, prýtny, flusy;
- neobvyklé ponchyřy vlečkové (zmatenosost, deorientace a apresence, ale hojněji), při dělávání tvrdin v kuchyni až desítkami hodin, zvážte při horlivatosti vlnek u sponzoru v společnosti s příznakem;
- dlouhodobé nevytěsnitelné náročné epizody horlivky s bolestími klobouku, svazu, krku, hrudníku, lavy, kožní výrůstek a s přítomností bilkvovin v moči;
- anémie, zvětšení srdeční, trombózy, vše běžními diagnostickými prověrkami neodesádová;
- chronický charakter, hemoptenze, halucinace (záplach z ēst);
- prograduální charakter;
- výrazná výtrusnost, náhloumá dalekost, synkope (bez úvahy o tom, kolik má srdeční kontrakcí), otoky dnoční kontrakcí, náhlá srdeční smrt v normálně anamnéze;
- hemoptenze, kvědjení do trávítka, uragmátnitelné traktu;
- náhlá srdeční smrt, zvětšení srdce kloboukem;
- otoky, nechutenství, žízli, pocit v dlaních, světlina, úrova, hypertenze, abnormální vlnky a záplach moči.

Všichni kteří mají příznaky užitího v článku se využívajíto onemocnění. Nemáme pokud se při standardní terapii onemocnění infekcji, leboj prozry hou proběhla z recidivou, mítí hojnou povahu na všech onemocnění a pacienta odeslat do speciálnězpracovaného centra či kontaktovat Národní koordinující centrum pro vzácná onemocnění, které zprostředkovává kontakty na příslušné specialisty a signálních příznaků pacienta.

**Využijte informační / konzultační e-mail:**

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

**Družství informace o vzácných onemocněních najdete na:**

[www.vzacneonemocneni.cz](http://www.vzacneonemocneni.cz), [www.vzacna-onemocneni.cz](http://www.vzacna-onemocneni.cz), [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

**Odborný projektový:**

Národní koordinující centrum pro vzácná onemocnění

Ostav biologie a lekařská genetika, 2. lékařská fakulta UK a FN Motol

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

# Project Activities 3 cont'd.



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

- Praha, Angelo Hotel Prague, 17.-18. dubna 2015
- Pořadatelské
  - Dermatovenerologická klinika 2, LF UK a Nemocnice Na Bulovce
  - Ústav biologie a lékařské genetiky 2, LF UK a Fakultní nemocnice Motol
  - Česká akademie dermatovenerologie
- Podzvěstův
  - Prof. MUDr. Josefa Vymazala, DrSc., námětka ministra zdravotnictví
  - Prof. MUDr. Vladimíra Komárková, DrSc., dívčina 2, LF UK v Praze
  - MUDr. Andrej Vrbnovský, MBA, ředitelkyně Nemocnice Na Bulovce
  - JUDr. Ing. Miloslava Ludvíková, MBA, ředitelkyně Fakultní nemocnice Motol
  - MUDr. Aleše Hermanna, Ph.D., ředitelkyně IKEM Praha
  - MUDr. Milana Kubášová, prezidentka České lékařské komory
- Odborní garantů
  - Prof. MUDr. Jana Hercogová, CSc., MHA, všeobecný sekretář České akademie dermatovenerologie
  - Prof. MUDr. Vladimír Vaňáček, CSc., předseda České akademie dermatovenerologie
  - Prof. MUDr. Milan Macek ml., DrSc., MHA, vedoucí Národního koordinátorského centra pro vzácné onemocnění ve FN Motol a předseda Společnosti lékařské genetiky ČLS-JEP
- Témata:
  - Vzácné nemoci – interdisciplinární spolupráce
  - Vzácné nemoci kůže – klasifikace, diagnostika
  - Genodermatotaxy
  - Vzácné dermatózy u dětí a dospělých – možnosti léčby
  - Karakteristiky
  - Spolupráce s pacientskými organizacemi
- ❖ Informace: [www.dermacoop.cz](http://www.dermacoop.cz), [www.vzacnenemoci.cz](http://www.vzacnenemoci.cz), [www.vzacna-onemocneni.cz](http://www.vzacna-onemocneni.cz), [www.orpha.net](http://www.orpha.net)
- ❖ PROGRAM
- Pátek 17. dubna 2015
  - 13:00 – 13:15 Zahájení kongresu
  - Prof. MUDr. Jana Hercogová, CSc., MHA
  - Prof. MUDr. Vladimír Vaňáček, CSc.
  - Prof. MUDr. Milan Macek ml., DrSc., MHA
  - Anna Arellanesová: Česká asociace pro vzácná onemocnění
- 13:15 – 13:30 Vzácné nemoci – interdisciplinární spolupráce
- 13:15 – 13:30 Prof. MUDr. Milan Macek ml., DrSc., MHA, (Ústav biologie a lékařské genetiky 2, LF UK a FN Motol, Praha); Vzácná onemocnění: přehled současných evropských doporučení a iniciativ
- 13:30 – 13:45 Vzácná revmatologická onemocnění / klinické projekty
- 13:45 – 14:00 Prof. MUDr. Václav Kolich, DrSc., (Ústav dětských a metabolických poruch 1, LF UK a VFN, Praha); Vzácné metabolické onemocnění / klinické projekty
- 14:00 – 14:15 MUDr. Kateřina Kubášková, Ph.D. (Onkologická klinika 2, LF UK a FNMF, Praha); Vzácné křininy / pohled onkologa

  
**Odborná-společnost-praktických-dětských-lékařů-ČLS-JEP, s.r.o.**  
**Sdružení-praktických-lékařů-pro-děti-a-dorost, s.r.o.**

Vážené paní doktorko, pane doktore, s.r.o.  
dovolujeme si vás pozvat na seminář, který se uskuteční v sobotu 25. dubna 2015 v Safránkově pavilonu, Alej Svobody 31 v Plzni!

**Téma-dne: Lékařská-genetika, s.r.o.**

8.00—9.00-hod. → registrace, s.r.o.

9.00—9.45-hod. → Současný stav lékařské genetiky, novinky, trendy a vzácná onemocnění, s.r.o.

→ Prof. MUDr. M. Macek Jr., DrSc., s.r.o.

9.45—10.30-hod. → Dědičné poruchy-metabolismu (definice, dělení, klinika, diagnostika, léčba), novorozenecký screening, s.r.o.

9. Kongres primární plán

21.-22. května 2015 | Praha

**Když je vzácnost na obtíž**

Den za dnem, ruku v ruce. Tak znělo motto letošního Dne vzácných onemocnění, který připadl na sobotu 28. února – shodou okolností tedy i na den konání pražského Kongresu primární plán (pro první informaci viz ZN Review č. 6/2015). Jenž účastníci tak měli možnost vylechnout se přímo při ovětvové akci, co chybí pacientům s „orphan diseases“, kterých je v ČR přibližně 20 000.



Přednášející: Česká asociace pro vzácná onemocnění, Dr. Anna Arellanesová, připomínka, že na konsultaci e-mail: [kongres@vzacna-onemocneni.cz](mailto:kongres@vzacna-onemocneni.cz) se mohou i dozvědět ohledně jakéhoči, tak i něčího nebo sami nemocní.

lak přípravný prof. MUDr. Milan Macek Jr., DrSc., přednáška Českého kliniky a lékařské genetiky 2, LF UK a FN Motol, Praha; výslech onemocnění: představení kliniky vlnní rizikového skupiny: převážně geneticky podmíněných onemocnění (1. kategorie), výslech na jednu významnou onemocnění, množství pacientů na 2000 jednotek. Celkový počet nemocných však závislosti nemá, v zemích Evropy tímto jednotou (do 10–15 let)”, uvádí prof. Macek a dosáhla například křehkou a stádlo zranitelnou kůži; nebo například křehkou a lapanutou kůži, případně různě zbarvenou kůži lotoska, množství vývoje zubů, vlasů nebo nehtů, množství různých vývojových abnormit, množství netypických růžic či barev pleti, modré očnice.

Podrobnější informace o jednotlivých vzácných onemocněních lze nalézt na webových strán-

# Website

NKCVO.cz   O projektu   Harmonogram projektu   Popis projektu   Mezinárodní spolupráce   Kontakty   Doporučení   Aktuality   English version

## Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění

Výskyt jednotlivých vzácných onemocnění v populaci je sice velmi nízký, ale vzhledem k jejich počtu (odhaduje se až 7000) se odhaduje, že v České republice může některým z nich být postiženo až půl milionu lidí.

V roce 2012 došlo k ustanovení „Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácným onemocněním“ (NKCVO) při ÚBLG 2. LF UK a FNM a „Centra vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s cystickou fibrózou“ (toto centrum zahrnuje ÚBLG a Pediatrickou kliniku 2. LF UK a FNM) viz [Věstník MZČR 4/2012](#). Projekt je podpořen grantem z Norských fondů.

### Vzácná onemocnění

Definice toho, co vlastně je vzácné onemocnění se po světě liší, v rámci Evropské unie se jde o takové život ohrožující či vážné chronické onemocnění, které postihuje méně než jednoho člověka ze dvou tisíc, tedy onemocnění s prevalencí nižší než 1:2000.

Pro zlepšení povědomí laické veřejnosti a znalosti odborné veřejnosti o této problematice, zdokonalení diagnostiky a léčebně-preventivní péče o pacienty s téměř onemocněními a provedení modelových farmakoekonomických studií u vybraných onemocnění bylo při Ústavu biologie a lékařské genetiky [2. LF UK](#) a FNM ustanoveno Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění (NKCVO).

### Cíle projektu

1. Zlepšení povědomí a znalostí o vzácných onemocněních u laické a odborné veřejnosti
2. Zdokonalení záchytu a umožnění sekundární prevence v geneticky rizikových rodinách
3. Příprava koncepce diagnostiky a léčebně-preventivní péče pro vzácná onemocnění založené na zkušenostech norského projektového partnera
4. Provedení modelových farmakoekonomických studií u vybraných vzácných onemocnění pro objektivizaci úhrad diagnostických nebo léčebných postupů

Více informací o projektu naleznete také na [billboardu](#).

### Aktuality

Dne 19. září 2019 navštívila náměstkyně norského ministerstva zdravotnictví FNM. Více informací [zde](#).

Dne 23. září 2019 vyšel v Medical Tribune zajímavý rozhovor s MUDr. Janou Haberlovou, Ph.D., na téma [úskalí klinických studií](#) v českém prostředí.

Dne 30. září 2019 byla uveřejněna druhá výzva pro poskytovatele zdravotních služeb k podání žádostí o zapojení do jednotlivých Evropských referenčních sítí (ERN) pro vzácná onemocnění. Více informací naleznete na webu [Ministerstva zdravotnictví](#).

Další aktuality [zde](#)

### Odkazy / Links

[Orphanet.cz](#)

[Vzacna-Onemocneni.cz](#)

[vzacnenemoci.nkcvo.cz](#)

### Partneři projektu / Partners

[ÚBLG 2. LF UK a FN Motol](#)

[FRAMBU](#)

[HELSE Bergen](#)

**www.nkcvo.cz**

# kind attention !

# Děkuji za pozornost !



## 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 farmakoekonomických 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 farmakoekonomických studií u vybraných vzácných onemocnění
- Zdokonalení metod arrayCGH, MLPA, QFPCR a sekvenování nové generace (NGS) pro preimplantační, prenatální 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)