

Vzácná onemocnění a vyloučené lokality v České republice.

Milan Macek jr.

Ústav biologie a lékařské genetiky, 2.LF UK a FN Motol

Úvod: Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF a FN Motol – Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění se již podruhé stal řešitelem projektu financovaného z finančního mechanismu EHP / Norských fondů. Projekt č. ZD-ZDOVA2-001 s názvem „Zvýšení dostupnosti cílené prevence a včasné diagnostiky specifických přenosných a nepřenosných onemocnění ve vybraných sociálně vyloučených lokalitách s romskými komunitami“ má celorepublikový dopad a to především díky zaměření na reprezentativní skupinu vyloučených lokalit lokalizované ve všech krajích České republiky (např. v krajích: Liberecký, Ústecký, Karlovarský, Středočeský, Prahu, Plzeňský, Jihočeský, Královehradecký, Pardubický, Vysočina, Jihomoravský, Zlínský, Olomoucký a Moravskoslezský) dle doporučení Státního zdravotního ústavu. Multidisciplinární tým v rámci tohoto projektu úzce spolupracuje s Koordinátory Regionálních center podpory zdraví v rámci projektu „Efektivní podpora zdraví osob ohrožených chudobou a sociálním vyloučením (reg. č.: CZ 03.2.63/0.0/0.0/15_039/0009439) v gesci SZÚ a sedmi praktickými pediatry ze Sdružení praktických pediatrů pro děti a dorost, kteří pokrývají kraje s nejvyšším množstvím vyloučených lokalit (např. Karlovarský, Moravskoslezský, Plzeňský, Ústecký, Plzeňský, Jihomoravský a Zlínský). Tato úzká spolupráce v terénu umožní výrazně zlepšit diagnostiku vzácných genetických onemocnění ve spolupráci se specializovanými pracovišti Stomatologické kliniky pro děti a dospělé ve FN Motol, Kliniky dětské neurologie FN Motol, Národního centra prevence úrazů a násilí a podpory bezpečnosti dětí ve FN Motol, včetně dalších pražských specializovaných pracovišť jako je např. Kardiogenetickou ambulancí Kardiologické kliniky IKEM Praha nebo Centrem klinické oční genetiky VFN Praha.

Cíle: Zlepšení dostupnosti diagnostiky vzácných genetických onemocnění ve vyloučených lokalitách.

Metodika: Multidisciplinární spolupráce s romskými koordinátory, praktickými pediatry a specializovanými pracovišti.

Výsledky: Dosavadní výsledky projektu budou prezentovány v speciálním bloku přednášek.

Závěr: Součástí projektu je i spolupráce s Českou asociací pro vzácná onemocnění a jejími jednotlivými patientskými organizacemi, v rámci projektu Včasné diagnostiky, kde praktičtí lékaři nebo samotné rodiny mohou kontaktovat odborníky z projektu prostřednictvím emailu help@vzacna-onemocneni.cz. Konečně v současné době tým odborníků podílejících se na tomto projektu nově spolupracuje se šestnácti Evropskými referenčními sítěmi pro vzácná onemocnění ve FN Motol, které byly nově designovány dle §113a, jakožto centra vysoce specializované péče o vzácná onemocnění pro dané diagnostické skupiny.

Podpořeno grantem z Islandu, Lichtenštejska a Norska v rámci Fondů EHP 2014-2021 č. ZD-ZDOVA2-001.