

## TISKOVÁ ZPRÁVA

Fakultní nemocnice v Motole se stala příjemcem dotačních prostředků z Norských fondů, které budou využity na projekt Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění při Ústavu biologie a lékařské genetiky ve Fakultní nemocnici v Motole (registr. číslo: NF-CZ11-PDP-3-003-2014). Celkový rozpočet projektu je 24 601 526 Kč, přičemž výše dotačního příspěvku činí 19 681 220 Kč.

Partnerem za norskou stranu je „**Norwegian Resource Center for Rare Disorders**“ ([www.frambu.no](http://www.frambu.no)). FRAMBU je vládní expertní agenturou pro vzácná onemocnění, která spolupracuje na projektu v oblasti zvyšování informovanosti odborné a laické veřejnosti v problematice vzácných onemocněních s cílem zdokonalit záchyt geneticky rizikových rodin.

Dalším norským partnerem je **Center for Medical Genetics and Molecular Medicine, Haukeland University Hospital, Bergen** ([www.helse-bergen.no](http://www.helse-bergen.no)). Jde o přední norské akademické zdravotnické pracoviště, s nímž bude FN Motol spolupracovat při zdokonalování klinicko-genetických metod sekvenování nové generace (NGS), syndromologického vyšetření, záchytu dědičných poruch metabolismu, a rozvoje molekulárně cytogenetických a genetických metod časné prenatální diagnostiky, bioinformatiky a digitální fenotypizace vzácných onemocnění.

### Cílem projektu je:

- 1) Zvýšit povědomí a znalosti o vzácných onemocněních u laické a odborné veřejnosti
- 2) Zdokonalit záchyt a umožnit sekundární prevenci 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

### Projekt podporuje především:

- 1) Rozvoj webových stránek ([www.vzacna-onemocneni.cz](http://www.vzacna-onemocneni.cz), [www.vzacnenemoci.cz](http://www.vzacnenemoci.cz)), školení odborné a laické veřejnosti, včetně využití zkušeností norského projektového partnera v této oblasti
- 2) Přípravu odborných doporučení a publikací o vzácných onemocněních pro odbornou a laickou veřejnost
- 3) Provedení farmakoekonomických studií u vybraných vzácných onemocnění
- 4) Zdokonalení metod arrayCGH, MLPA, QFPCR a NGS pro preimplantační, prenatalní a postnatalní diagnostiku vzácných onemocnění
- 5) Využití nejnovější metody NGS pro sekundární a terciární prevenci vzácných onemocnění

### Cílovou skupinou projektu jsou lidé nebo rodiny se vzácným onemocněním

Dne 1. prosince 2014 se uskutečnila zahajovací konference ve Fakultní nemocnici v Motole, kde se sešly pracovní týmy kolegů z Norska – FRAMBU a University of Bergen s pracovní skupinou Ústavu biologie lékařské genetiky a České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO; [www.vzacna-onemocneni.cz](http://www.vzacna-onemocneni.cz)). Na společném jednání došlo k předání zkušeností v oblasti koncepce diagnostiky a léčebně-preventivní péče pro vzácná onemocnění mezi norskými a českými partnery projektu. Stanovily se rovněž principy vzájemné spolupráce během řešení projektu i v době udržitelnosti projektu. Byla projednána i vzájemná školení jednotlivých specialistů a patientských sdružení ve FRAMBU a zvyšování povědomí o vzácných onemocněních ve spolupráci s praktickými dětskými lékaři v roce 2015 ([www.detskylekar.cz](http://www.detskylekar.cz)).

Praha dne 2. února 2015