

Vítejte!

1. Setkání Platformy pro ultra-vzácné a nedagnostikované



Posaďte se a dejte si kávu ☺

Toto je hybridní akce – prosíme, hovořte dostatečně nahlas, aby nás slyšeli i ti, co jsou napojeni online

Občerstvení je k dispozici po celou dobu setkání

Prostor pro diskusi bude na konci setkání, dotazy si prosím poznamenejte

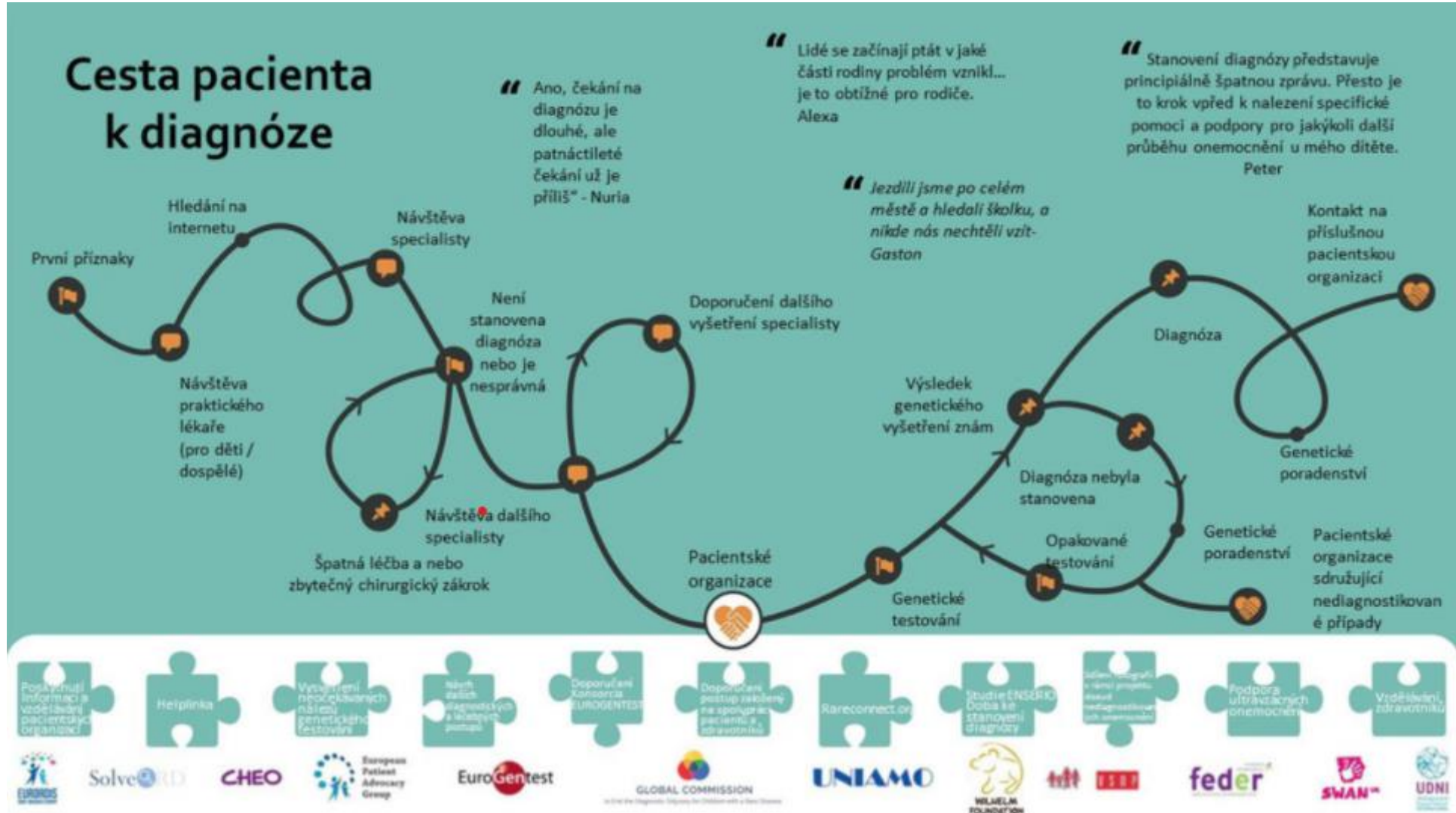
Česká asociace pro vzácná onemocnění

- zastřešující patientská organizace



- od roku 2012 (v březnu 2022 výročí 10 let!)
- sdružuje 42 členských patientských organizací a více než 80 ultra-vzácných osob
- posláním je zastupování pacientů, zvyšování povědomí u laické a odborné veřejnosti, edukace budoucích lékařů, zastupování na mezinárodní úrovni
- Intenzivní spolupráce s odborníky na VO
- Mezinárodní spolupráce
- Zvyšujeme povědomí o VO
 - Den VO (vždy 28. února)
- Děláme advokacii - Prosazujeme legislativní systémové změny pro zlepšení péče
- Snažíme se přispět ke včasné diagnostice:
 - Helplinka pro vzácná onemocnění – spolupráce s týmem odborníků, garantů
 - Medici
- Usilujeme o multidisciplinární centrovou péči
 - Aby nikdo nezůstal stranou
 - Aby péče i léčba byla dostupná
 - Aby v ní byla zahrnuta paliativní péče
- Spolupracujeme na mezinárodní úrovni
 - ERN (Evropské referenční sítě pro VO)
 - Eurordis (evropská zastřešující organizace)

„Diagnostická odysea“



Co je ultra-vzácné onemocnění a kdo jsou nedagnostikovaní?



- V Evropě je onemocnění ultra-vzácné, postihuje-li **1 člověka na 50 000** (nebo méně než 20 lidí na milión)
- Nedagnostikovaní jsou lidé, kteří:
 - prochází procesem hledání v rámci genetického testování, ale zatím nic nebylo nalezeno, žádná varianta
 - mají nález podezřelé varianty, k jejímuž potvrzení jako kauzální jsou třeba další upřesňující data, i v rámci mezinárodní spolupráce
 - mají nález varianty hodnocené prozatím jako varianta s nejasným klinickým významem (klasifikace se ale s postupem nových poznatků může v čase změnit)

Program



9:45 – 10:00	Registrace
10:00 – 10:10	Zahájení setkání Bc. Anna Arellanesová, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění
10:10 – 10:20	Můj příběh – na cestě k diagnóze Petra Suchá – předsedkyně spolku METODĚJ, z.s.
10:20 – 10:30	Pečující jako partner odborníků v diagnostice a péči Anna Žáková Zieglerová, Dis., místopředsedkyně spolku METODĚJ, z.s.
10:30 – 10:50	Co jsou ultra-vzácná onemocnění, nediagnostikovaná, typy genetických vyšetření, jak dlouho trvají a co od nich očekávat, informovaný souhlas s genetickým/mi vyšetřeními MUDr. Marek Turnovec, odborný garant ČAVO, lékař a klinický genetik při ÚBLG
10:50 – 11:10	Edukace zainteresované lékařské komunity (upřímnost, důvěra, empatie), problematika a limitace léčebných možností, multioborová spolupráce Prof. MUDr. Milan Macek jr. DrSc., odborný garant ČAVO, přednosta ÚBLG, MUDr. Marek Turnovec, odborný garant ČAVO, lékař a klinický genetik při ÚBLG
11:10 – 11:25	Orphanet, jako zdroj informací o vzácných onemocněních MUDr. Miroslav Zvolský, ÚZIS
11:25 – 11:45	Diskuse
11:45 – 12:00	Malé občerstvení, zakončení setkání



orphanet

