

1. setkání Platformy Ultra-vzácní a nediagnostikovaní

České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)

**Národní koordinační centrum pro vzácná
onemocnění a Evropské referenční sítě pro
vzácná onemocnění: základ mezioborové
spolupráce, výzkumu a vzdělávání odborníků**

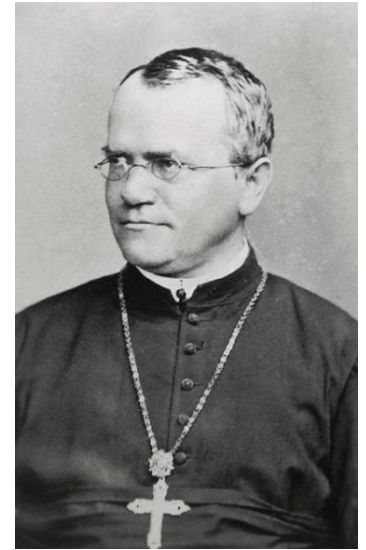
Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

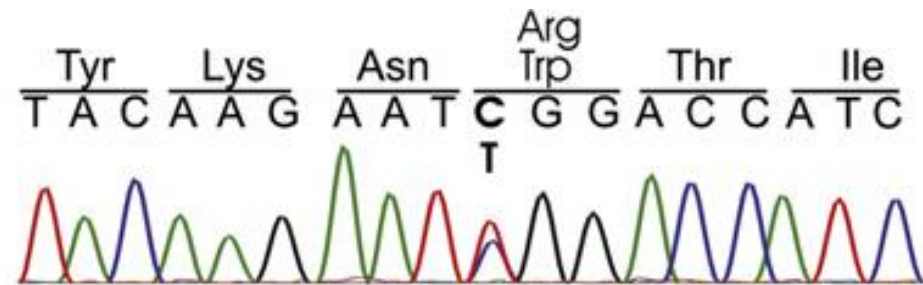
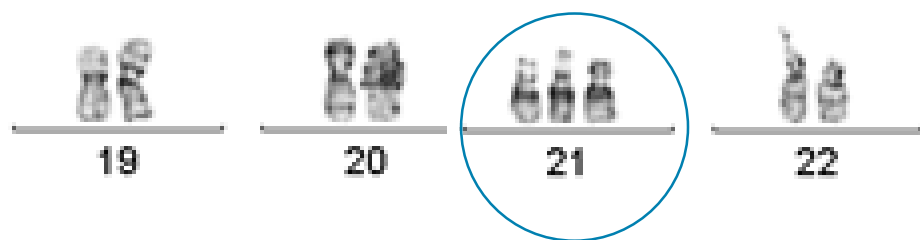
**Ústav biologie a lékařské genetiky
Univerzity Karlovy a FN v Motole, Praha**

16.10.2021

Vzácná onemocnění (VO)

- 1/ Méně než **1 na 2000** jedinců (CE 141/2000)
- 2/ Silná genetická komponenta (až 80% všech VO)
- 3/ Nazývány „**Mendelistická onemocnění**“
- 4/ Omezená prognóza „**quoad vitam**“:
35% mortality < 1R, 10% 1-5R a 12% 5-15 R
- 5/ Odhad 5000 onemocnění, cca. 1200 pokud odhlédneme od kazuistik – cca 20 mil. v EU27 !
- 6/ Pouze 200 je uvedeno v MKN10
- 7/ Problém 4/5P: pomyslet, poznat, **poslat** pomoci a profinancovat (**každý cca. 20**)
- 8/ Mezinárodní spolupráce je nezbytná (EU, USA)





PACS1 gen

9. června 2018

EU2009.CZ



COUNCIL OF
THE EUROPEAN UNION

Brussels, 15 May 2009

9834/09

Interinstitutional File:
2008/0218 (CNS)

LIMITE

SAN 118
RECH 145
MI 201

NOTE

from: Working Party on Public Health
to: Permanent Representatives Committee (Part 1)
No. prev. doc.: 9010/09 SAN 85 RECH 113 MI 173 + COR 1
Subject: Preparation of the Council meeting (Employment, Social Policy, Health and Consumer Affairs) on 8 and 9 June 2009

Proposal for a COUNCIL RECOMMENDATION on a European action in the field of rare diseases

- Adoption

[Public debate, pursuant to Article 8(3) CRP (proposed by the Presidency)]

- (3) The Community Action Programme on Rare Diseases, including genetic diseases, was adopted for the period 1 January 1999 to 31 December 2003⁶. This programme **arbitrarily** defined the prevalence for a rare disease as affecting no more than 5 per 10 000 persons **EU**. A more refined definition, taking into account both prevalence **in the general population** and/or **national levels** and **at birth prevalence based on continuous, nationwide scientific review**, will be developed using the Community Health Programme resources
- (4) Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 Dec 1999 on orphan medicinal products provides that a medicinal product shall be designate an "orphan medicinal product" when intended for the diagnosis, prevention or treatment life-threatening or chronically debilitating condition affecting not more than 5 in 10 000 persons in the Community when the application is **made**.
- (5) **Currently** it is estimated that between 5 000 and 8 000 distinct rare diseases exist, affecting between 6 % and 8 % of the population in their lifetime. In other words, although rare diseases are characterized by low prevalence for each of them, the total number of people affected ranges **between 27 and 36 million people in the EU**. Most of them suffer from **extremely rare** diseases affecting one in 100 000 **individuals or less**. **These patients and their families are particularly isolated and vulnerable**.
- (6) **Rare diseases often involve an adverse and incompassion. Patients suffer from an illness that has a significantly lower life expectancy. Many such diseases are complex, degenerative and chronically debilitating, whilst others are compatible with normal life, diagnosed in time and managed and/or treated properly. Several disabilities often co-exist with many functional consequences upon the affected. Such disabilities enhance the feeling of isolation, possibly resulting in discrimination and reduce any educational, professional and social opportunities.**
- (7) Because of their low prevalence, their specificity and the **overall** high number of people affected⁶, rare diseases call for a global approach based on special and combined efforts to prevent significant morbidity or avoidable premature mortality, and to improve the quality of

⁶ Decision No 1295/1999/EC of the European Parliament and of the Council of 29 April 1999 adopting a programme of Community action on rare diseases within the framework for action in the field of public health (1999 to 2003).
⁷ Amendment 4
⁸ Amendment 5

Komentář [M10]: Jde o velmi sporný pojem, tak, že v některých populacích díky jejich genetickým rozdílům některé choroby jsou časté a jiné nikoli a liší se to mezi jednotlivými členskými státy EU - Amendment 19 + ECOSOC

Komentář [M9]: Obojí se vzájemně nevylučuje a spíše doplňuje - and/or

Naformátováno: zvýrazněné

Naformátováno: Barva písmo: Červená, zvýrazněné

Komentář [MM10]: Toto je EMEA definice a je to proto OK

Komentář [MM11]: Souhlasím s tím, že "Current" s ohledem na nemožnost neurčit termín, jak požadují Amendmenty 3, 3

Komentář [M12]: Náznaeno currently

Komentář [MM13]: Toto je formulace z lékařských učebnic a je to tedy technický termín - "course of their lives" se nepoužívá

Naformátováno: Písmo: není tučné

Komentář [MM14]: To je v pořádku a jedna se spíše o formulaci záležitostí.

Komentář [M15]: Sjednocení na skratku

Komentář [MM16]: Zde jsem opět použil odborné termíny, které jsou technicky přesné

Naformátováno: zvýrazněné

Naformátováno: Angličtina (Velká Británie)

Naformátováno: Angličtina (Velká Británie), zvýrazněné

Naformátováno: zvýrazněné

Naformátováno: Písmo: není tučné

Naformátováno: zvýrazněné

Naformátováno: Písmo: není tučné

Naformátováno: Barva písmo: Červená, zvýrazněné

Naformátováno: Barva písmo: Červená, zvýrazněné

Helena Holpuchová, Kristina Masala, Iva Truellová, Klaudie Faltysová, Lenka Kostecká, Stanislava Pánová

Všeobecná kritéria

- „Empoverment“ pacientů
- Udržitelnost, personální kapacita, transparence
- Výzkum a výuka- EU, externí poskytovatelé
- Přijímat zahraniční pacienty
- E-Health- e-dokumentace, telemedicína
- Systémy hodnocení kvality, bezpečnosti pro pacienty
- Standardní léčebné postupy, EBM

Národní strategie (2010-2020)

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 ustavit 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.

Národní akční plány 1-3

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, obsažený v části III. materiálu č.j. 712/12 (dále jen Národní akční plán);
- II. **ukládá**
 1. ministři 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.

Národní koordinační centrum – nkcvo.cz

ZÁKLADNÍ SÍŤ CENTER PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Ministerstvo zdravotnictví, jako správní orgán věcně 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 nemocnici 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 nemocnici Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno
- Fakultní nemocnici Hradec Králové, Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové
- Fakultní nemocnici v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5 – Motol
- Fakultní nemocnici Olomouc, I. P. Pavlova 6, 775 20 Olomouc
- Fakultní nemocnici Pízeň, Dr. E. Beneše 13, 305 99 Pízeň – Bory

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

- Všeobecná fakultní nemocnici 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 nemocnici Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno

MUDr. Ferdinand Polák
náměstek ministra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

V Praze 21. března 2015
Čj: MZDR 23463/2015 3/OZS



MZDRK000015

Ministerstvo zdravotnictví, věcně příslušné podle § 10 zákona č. 219/99 Sb., o zřízení ministerstev a jiných úředních orgánů státní správy České republiky, ve znění pozdějších předpisů, vyčíslová v souladu s § 68 zákona č. 500/2004 Sb., správní řád, ve znění pozdějších předpisů (dále jen správní řád), toto

ROZHODNUTÍ

o udělení statutu

Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácným onemocněním
poskytovatelé zdravotních služeb

**Fakultní nemocnice v Motole, se sídlem V Úvalu 84,
150 06 Praha 5
IČO: 00064263**

na dobu do 31. 12. 2020.

Odůvodnění:

Na základě žádosti Fakultní nemocnice v Motole ze dne 20. dubna 2015 o prodloužení 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 zajišťující veřejnou službu, resp. službu obecného hospodářského zájmu.

Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění

[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 miliónu 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.



DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ
28. ÚNOR 2021
#RAREDISEASEDAY

Projekt financovaný z Norských fondů 2015-2018




Aktivita 1

1) Development of guidelines for RD diagnostics

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

Doporučení

Domů

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 Tavandize připravili zkrácený překlad doporučení Eurogentestu pro využití NGS v diagnostice. Více 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

Zpřístupnění supplementa 1/2016 Klinické onkologie

Vložil/a MaT, 14. 4. 2016 09:55

Štítky: doporučení onkogenetika

Rádi bychom Vás upozornili, že byly zpřístupněny plné texty supplementa č. 1 ročníku 29 časopisu Klinická onkologie, které se věnuje především rozšíření indikací k testování dědičného syndromu nádorů prsu a vaječníků, panelovému testování pomocí NGS, syndromům predisponujícím k nádorům v dětském věku, PGD, prevenci i dalším tématům.

Články si můžete volně stáhnout na této adrese:

Číst dál

Doporučení k diagnostickému využití NGS

Vložil/a MaT, 15. 11. 2015 20:16

Štítky: doporučení NGS

European Society of Human Genetics (ESHG) a EuroGentest jsou autory doporučení o hodnocení a validaci sekvenování nové generace (NGS) pro diagnostické využití. Společnost lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP na svém posledním zasedání 11. listopadu 2015 plně podpořila toto doporučení.

Číst dál



Guidelines for diagnostic next generation sequencing

2 December 2014

I.S,

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

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

Aktivita 2

2) Development of public health prof. 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 Mlčoch¹ · Jiří Klímeš² · Libor Fila⁵ · Věra Vávrová³ · Veronika Skalická³ · Marek Turmovceč⁴ · Veronika Krulišová⁴ · Jitka Jirčáková¹ · Dana Zemková³ · Klára Vilimovská Dědečková⁶ · Alena Bálková³ · Vladimíra Frühaufová⁷ · Lukáš Homola⁸ · Zuzana Friedmannová⁷ · Radovan Drnek⁷ · Pavel Dřevínek⁶ · Tomáš Dolžal¹ · Milan Macek Jr.⁴

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 %

European Union Committee of Experts
on Rare Diseases



EUCERD RECOMMENDATIONS



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



ERN

Policy Statement

Public Health
Genomics

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

Athanasios Vozikis^a · David N. Cooper^b · Christina Mitropoulou^{c,d} · Manousos E. Kambouris^e · Angela Brand^f · Vita Dolzan^g · Paolo Fortina^g · Federico Innocenti^h · Ming Ta Michael Leeⁱ · Lada Leyens^j · Milan Macek Jr.^k · Fahd Al-Mulla^l · Barbara Prainsack^m · Alessio Squassinaⁿ · Domenica Taruscio^o · Ron H. van Schaik^d · Effy Vayena^p · Marc S. Williams^q · George P. Patrinos^r

^aLaboratory of Health Economics and Management, Department of Economics, University of Piraeus, Piraeus, Greece; ^bInstitute of Medical Genetics, School of Medicine, Cardiff University, Cardiff, and ^cThe Golden Helix Foundation, London, UK; ^dDepartment of Clinical Chemistry, Erasmus University Medical Center, Rotterdam, and ^eMaastricht Economic and Social Research Institute on Innovation and Technology (MERIT), Graduate School of Governance, Faculty of Humanities and Sciences, Maastricht University, Maastricht, The Netherlands; ^fSchool of Medicine, University of Ljubljana, Ljubljana, Slovenia; ^gKimmel Cancer Center, Thomas Jefferson University, Philadelphia, Pa.; ^hInstitute of Pharmacogenomics and Individualized Therapy, University of North Carolina, Chapel Hill, N.C.; and ⁱGenomic Medicine Institute, Geisinger Health System, Danville, Pa., USA; ^jInstitute of Medicine and Medical Genetics, Charles University Prague 2nd Faculty of Medicine and University Hospital Motol, Prague, Czech Republic; ^kMolecular Pathology Unit, Health Sciences Center, Faculty of Medicine, University of Kuwait, Safat, Kuwait; ^lDepartment of Global Health & Social Medicine London, King's College London, London, UK; ^mDepartment of Biomedical Sciences, School of Medicine, University of Cagliari, Cagliari, and ⁿNational Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy; ^oHealth Ethics and Policy Lab, Epidemiology Biostatistics

(6) V případě vzdělávání uskutečňovaného jinými školami nebo školskými zařízeními platí pro zajištění klinické a praktické výuky a výzkumné a vývojové činnosti na odborných pracovištích fakulturní nemocnice odstavce 4 a 5 obdobně.

§ 112

Centrum vysoce specializované péče

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

(2) Ministerstvo zveřejní na svých internetových stránkách a ve Věstníku Ministerstva zdravotnictví požadavky kladené na poskytovatele ucházející se o statut centra (dále jen „uchazeč o statut centra“). Výzva ministerstva k podání žádosti o udělení statutu centra obsahuje

- místo, kam se žádost předkládá,
- hlútu pro předložení žádosti,
- vymezení oboru zdravotní péče nebo jeho částí, popřípadě nemoci, pro jejíž diagnostiku, léčbu nebo sledování se statut centra uděluje,
- požadavky na technické a věcné vybavení zdravotnického zařízení pro poskytovatele vysoce specializované zdravotní péče a hlútu pro jejich splnění,
- požadavky na personální zabezpečení vysoce specializované zdravotní péče, včetně kvalifikačních požadavků, a hlútu pro jejich splnění,
- území, pro které má být vysoce specializovaná zdravotní péče poskytována,
- dobu, na kterou se statut centra uděluje, a
- další nezbytné požadavky potřebné k posouzení zajištění poskytování vysoce 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

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

Aktivita 3

3) Increasing awareness (lay and prof. public)

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 pomýšlet na některé ze vzácných onemocnění?
V případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u dětí, které:

- dlouhodobě a bez zjevné příčiny neprospívali na váze, měli poruchu růstu nebo jsou často nemocní;
- mají zpomalený či zastavený se psychomotorický vývoj (například opožděný vývoj lezení, vzpřimování, chůze nebo porucha vývoje řeči a porozumění);
- netypicky vnímají okolní svět, nenavazují oční kontakt, neresponují na úsměv nebo mají sklon ke stereotypnímu chování;
- mají svalovou slabost, nadměrnou únavu nebo fyzicky nestojí svým vstevníkům;
- se pohyblivě netypicky vztahem k věku nebo mají svalové záškuby či opakované křeče;
- mají opakující se respirační infekty s netypickým průběhem;
- mají nápadně křehkou a snadno zranitelnou kůži připomínající mečíři kůže nebo naopak hrubou a šupit se kůže nebo se u nich v průběhu dětství objevují na kůži různé zbarvení ložisk;
- trpí poruchou vývoje zubů, visadí nebo nehtů;
- mají zvláštní vzhled obličejů s hrubými rysy (například výrazné vřapání kořen nosu, nápadně vystupující nadobličkové očišky nebo nesměrné moči velikosti lžáry a lžáky);
- mají pot, moč nebo stolici netypické barvy nebo zápachu (pokud ji rodiče zaznamenali).

Přilíš mnoho vyšetření dítě stresuje. Shromážděte si nejprve co nejvíce informací.

Bližší informace o vzácných onemocněních najdete na: www.vzacna-onemocneni.cz, www.vzacna-onemocneni.cz

Pro pediatry i rodiče je k dispozici informační a konzultační e-mail: help@vzacna-onemocneni.cz

Odborný garant projektu:
Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění
Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta 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 neobjasněných příznaků u pacienta.

Zde uvádíme nejčastější příznaky:


- opakované infekce a mykózy nereagující na léčbu, pneumonie, zámký střešou;
- dlouhodobé bolesti svalů, krtí a kloubů neznámého původu, rozvolně svalová slabost, bolesti zádi, klouby;
- zvláštní a běžnými příčinami nevysvětlitelná únavu, rychlé změny psychiky;
- rychlé progredující poruchy senzitivity, zraku, sluchu nebo čichu, epileptický záchvat;
- zhoršení intelektu nebo kognitivních funkcí začínající před 50. rokem života;
- puchýře v místě působení tlaku, pigmentové skvrny, porucha růstu nehtů a vlasů, neobvyklé se skvrny papuly a uzry s hladkým povrchem nebo s lupinami, řitné zbarvení řitky rukou a nártů, puchýře na krtí a sliznici dutiny ústní, ložiska tuhé krtě, neobvyklé se vředy jiné než na bérkách;
- nevysvětlitelné laboratorní změny: hypoglykémie, hypocalcémie, hypo- a hyperkalcémie, laktátová acidóza, abnormální zápach či barva moči nebo krystalurie, bilikémie v moči;
- nechtutenství, svalový úbytek, dyspraxické syndromy, přilmy, fluce;
- neobvyklé poruchy vědomí (zmatenost, dezorientace, agrezivita, ale i bezvědomí), při deice trvání v hodinách až desítkách hodin, zvláštní při horečnatém stavu nebo v souvislosti s příjmem potravy;
- dlouhodobě nevysvětlitelné nárazové epizody horečky s bolestmi kloubů, svalů, břicha, hrudníku, hlavy, kožní vyrážkou a s přítomností bílovin v moči;
- anemie, zvětšené srdce, trombozy, výše běžnými diagnostickými postupy neobjasněné;
- chronický chrapot, hemoptýza, halitóza (zápach z úst);
- progredující dušnost, neobjasněný kašel;
- snížená výkonnost, náhlá dušnost, srpkopka (bezvědomí), bolest na hrudi, bušení srdce, otoky dolních končetin, náhlá selhání smrt v rodinné anamnéze;
- hemoptýza, krvácení do trávicího, urogenitálního traktu;
- hmatné rezistence, zvětšené lymfatické uzliny;
- otoky, nechtutenství, žlout, puch v ústech, svědění, únavu, hypertenze, abnormální vzhled a zápach moči.

Většina těchto příznaků je přítomna i u často se vyskytujících onemocnění. Nicméně pokud se při standardní terapii onemocnění neproší, jeho průběh jsou protažované či recidivují, měli bychom pomýšlet na vzácné onemocnění a pacienta odešlat do specializovaného centra či kontaktovat **Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění**, které zprostředkuje kontakt na příslušné speciality dle signálních příznaků pacienta.

Využijte informační / konzultační e-mail: help@vzacna-onemocneni.cz

Bližší informace o vzácných onemocněních najdete na: www.vzacna-onemocneni.cz, www.vzacna-onemocneni.cz

Odborný garant projektu:
Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění
Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta UK a FN Motol



EDICE AESKULAP

Kateřina Kubáčková a kolektiv

Vzácná onemocnění v kostce



mf MIAKÁ PRÁCE

help@vzacna-onemocneni.cz

Aktivita 3



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

- Praha, Angelo Hotel Prague, 17.-18. dubna 2015
- **Pořadatelé**
 - Dermatovenerologická klinika 2, LF UK a Nemocnice Na Bulovce
 - Ústav biologie a lékařské genetiky 2, LF UK a Fakultní nemocnice Motol
 - Česká akademie dermatovenerologie
- **Pod záštitou**
 - Prof. MUDr. Josefa Vymazala, DrSc., náměstek ministra zdravotnictví
 - Prof. MUDr. Vladimír Vašík, DrSc., obědka 2, LF UK v Praze
 - MUDr. Andrej Vrbovský, MBA, ředitelka Nemocnice Na Bulovce
 - JUDr. Ing. Miloslava Ludvíka, MBA, ředitelka Fakultní nemocnice Motol
 - MUDr. Aleš Hermánek, Ph.D., ředitel IKEM Praha
 - MUDr. Milana Kubka, předseda České lékařské komory
- **Odborní garanti**
 - Prof. MUDr. Jana Hercogová, CSc., MHA, vědecký sekretář České akademie dermatovenerologie
 - Prof. MUDr. Vladimír Vašík, CSc., předseda České akademie dermatovenerologie
 - Prof. MUDr. Milan Macek ml., DrSc., MHA, vedoucí Národního koordinačního centra pro vzácné onemocnění ve FN Motol a předseda Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP
- **Tématy:**
 - Vzácné nemoci – interdisciplinární spolupráce
 - Vzácné nemoci kůže – klasifikace, diagnostika
 - Genodermatolgy
 - Vzácné dermatitidy u dětí a dospělých – možnosti léčby
 - Kazuistiky
 - Spolupráce s pacientními organizacemi

♦ Informace: www.dermatnet.eu, www.dermatnet.cz
www.vzacsne-nemoci.cz, www.vzacsne-nemoceni.cz, www.craha.net

♦ PROGRAM

Pátek 17. dubna 2015

13:00 – 13:15 Zahájení kongresu

- Prof. MUDr. Jana Hercogová, CSc., MHA
- Prof. MUDr. Vladimír Vašík, CSc.
- Prof. MUDr. Milan Macek ml., DrSc., MHA
- Anna Arefianseová, Česká asociace pro vzácné 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 FNM, Praha): Vzácná onemocnění: přehled současných evropských doporučení a iniciativ

13:30 – 13:45 Prof. MUDr. Pavla Doležalová, DrSc. (Pediatrická klinika 1, LF UK a VFN, Praha): Vzácná revmatologická onemocnění a kožní projevy

13:45 – 14:00 Prof. MUDr. Viktor Kulich, DrSc. (Ústav dědičných a metabolických poruch 1, LF UK a VFN, Praha): Vzácná metabolická onemocnění a kožní projevy

14:00 – 14:15 MUDr. Kateřina Kubáčková, Ph.D. (Onkologická klinika 2, LF UK a FNM, Praha): Vzácné kožní nádory z pohledu onkologa



OSPDL ČLS JEP



Odborná společnost praktických dětských lékařů ČLS JEP, §

Sdružení praktických lékařů pro děti a dorost §

Vážení paní doktorko, pane doktore, §

dovolujeme si Vás pozvat na seminář, který se uskuteční v sobotu 25. dubna 2015 v Safránkové pavilonu, Alej Svobody 31 v Plzni §

Téma dne: Lékařská genetik §

8.00 – 9.00 hod. → registrace §

9.00 – 9.45 hod. → Současný stav lékařské genetiky, novinky, trendy a vzácná onemocnění §

→ → → Prof. MUDr. M. Macek Jr., DrSc. §

9.45 – 10.30 hod. → Dědičné poruchy metabolismu (definice, dělení, klinika, diagnostika, léčba), → novorozenecký screening §

8. kongres primární péče

21. února 2015 Praha

Když je vzácnost na obtíž

Den za dnem, ruka v ruce. Tak znělo motto letošního Dne vzácných onemocnění, který připadá na sobotu 28. února – shodou okolností tedy i na dobu konání pražského Kongresu primární péče (pro první informace viz ZN Review č. 6/2015). Jeho účastníci tak měli možnost vyslechnout si přímo při svévětové akci, co chybí pacientům s „orphan diseases“, kterých je v ČR přibližně 20 000.

Předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění, Dr. Anna Arefianseová, připomíná, že na kongresu lze e-mail help@vzacsne-nemoci.cz se radou a dotazy obracet jak lékaři, tak rodiče nebo sami nemocní.

...lék připomněl prof. MUDr. Milan Macek ml., DrSc., předseda Ústavu biologie a lékařské genetiky 2, LF UK a FN Motol, Praha, vzácná onemocnění přirovnává klinicky velmi různorodou skupinu přírodně geneticky podmíněných chorob (až 80%), které se jednotlivě se postíjí vlnou vykytných vlnů – než se u 1 pacient na 2000 jedinců. Celkový počet nemocných však zanedbatelný není, v zemích Evropy je totiž se ...ci a přednáset. „Hlavní příčinou poruch diagnózy je fakt, že praktičtí lékaři se s jednotlivými nemocemi setkávají velmi málo. Pokud bychom si jako příklad vzali cystickou fibrózu v soustavě žlučových cest, prevalence 1 za 4000, pak lze při prevalence 100 000 dětí za rok a při počtu více než 2000 praktických pediatrů odhadit, že na tyto pacienty ve svých ordinacích narazí jednou za 10–15 let,“ uvedl prof. Macek a do ...

• mají nápadně křehkou a snadno stravitelnou kůži nebo nasopí hrbou a lupinatou kůži, připadně různé zbarvení kůže, lůžka, ...

• mají poruchu rytmu srdeční, vlnitý nebo neřidí, ...

• mají vrozené vlnité obličej a hluboký ryso, ...

• mají vrozené sježdě žil nebo pata, nosí a stálo.

Podobné již informace o jednotlivých vzácných onemocněních lze nalézt na webových strán-

Výuka mediků – UK 2. LF



Z VÝUKY DÁLKOVÝCH STUDENTŮ PEDAGOGICKÉ FAKULTY V LEDNU 2018

„Studenti byli různého věku a různých povolání. Bylo mezi nimi hodně asistentů pedagoga, pracovníků speciálních a základních škol. Měli zájem a hodně se nás ptali na vzdělávání i na náš soukromý život s Kačenkou. Často vyprávěla i Kačenka co jí vadí a co se jí líbí.“

*František Hába s dcerou Kačenkou,
která žije s Williamsovým syndromem*

Třeba na 2. lékařské fakultě, kde projekt začal, je výuka s účastí pacientů organizovaná do týdenních bloků a v každém dni týdne je výuka zaměřená na jednu skupinu diagnóz, třeba neurologická nebo kardiologická onemocnění.

U některých diagnóz se pacienti střídají, u jiných známe třeba jen jednoho pacienta, který je ochoten na výuce participovat.

Podobně to probíhá v Olomouci. Tam je frekvence výuky s pacienty trochu nižší. A v současnosti začínáme v Brně. Tam se

Je to pro pacienty náročné?

Je pravda, že pacienti musí výuce nějaký čas věnovat, jak doma předem, tak při samotné návštěvě školy. Musejí si vzít třeba dovolenou v práci, obstarat si hlídání pro děti a podobně. Snažíme se jim čas, který medikům věnují, vynahradit. Dáváme každému odměnu a hradíme cestovní náklady.

**Z REAKCÍ MEDIKŮ NA PŘÍTOMNOST
PACIENTŮ PŘI VÝUCE***

O PACIENTECH VE VÝUCE S PRIMÁŘKOU ÚSTAVU BIOLOGIE A LÉKAŘSKÉ GENETIKY MUDR. MARKÉTOU HAVLOVICOVOU



V rámci projektu „Včasného záchvtu

Skříň plná léků a koktejly z antibiotik. Tělo snese tolik, říká nemocná žena

27. dubna 2018 19:25

Kašel otrásá jejím tělem i několik hodin denně. Někdy je tak úporný, že spolu s plicním hlenem putuje ven i veškerý obsah žaludku. Markéta Mikšíková je jedním ze zhruba šesti set Čechů s nevyléčitelnou cystickou fibrózou. Jak se lidem se vzácnými nemocemi žije, přibližuje seriál iDNES.cz.



Kabuki syndrom je improvizace, zoufá si matka. S nemocí syna nikdo neporadí

6. května 2018 18:12

Ve čtrnácti letech neumí lhát, rozpoznat legraci, ani se rozhodnout, co si obleče. Ač je od narození zkoumalo deset specialistů, diagnózy se Šárka Koreňová dočkala, až když synovi bylo skoro sedm. „Jako bych dostala kulku mezi lopatky,“ vzpomíná pro seriál iDNES.cz na den, kdy genetici potvrdili vzácný Kabuki syndrom.



Další 2 fotografie v galerii

uki syndrom, který postihuje jednoho ze dvou až tří set tisíc lidí. | foto: Michal Šula, MAFRA

Péče o nemocné dítě ukrojí velkou část příjmu rodiny, ročně přes 100 tisíc

9. listopadu 2018 19:03, aktualizováno 19:09

Rodiče s vážně nemocným dítětem se o svou ratolest musí často starat čtyřiašedesát hodin denně. Rodiny tak často zůstávají odkázané na jednom příjmu, zjistila nadace Dobrý anděl ve své studii. Navíc u třetí čtvrtin takových rodin může kvůli péči o dítě pracovat jen jeden z rodičů.



(ilustrační snímek) | foto: Profimedia.cz

Šimonovi Táborskému je tři a půl roku. Psychicky je však na úrovni tříměsíčního dítěte. Kvůli závažnému genetickému onemocnění, Wolf-Hirschhornovu syndromu, mu chybí část krátkého raménka čtvrtého páru chromozomů. S tímto vzácným onemocněním se rodí přibližně jedno dítě z padesáti tisíc.



Reklama

„300 Kč měsíčně? A pak, že investice nejsou pro každého.“

ZISTUJTE VÍCE

ČESKÁ

Centrum vysoce specializované péče

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

(2) Ministerstvo zveřejní na svých internetových stránkách a ve Věstníku Ministerstva zdravotnictví požadavky kladené na poskytovatele ucházející se o statut centra (dále jen „uchazeč o statut centra“). Výzva ministerstva k podání žádosti o udělení statutu centra obsahuje

- a) místo, kam se žádosti předkládají,
- b) lhůtu pro předložení žádostí,
- c) vymezení oboru zdravotní péče nebo jeho části, popřípadě nemoci, pro jejíž diagnostiku, léčbu nebo sledování se statut centra uděluje,
- d) požadavky na technické a věcné vybavení zdravotnického zařízení pro poskytování vysoce specializované zdravotní péče a lhůtu pro jejich splnění,
- e) požadavky na personální zabezpečení vysoce specializované zdravotní péče, včetně kvalifikačních požadavků, a lhůtu pro jejich splnění,
- f) území, pro které má být vysoce specializovaná zdravotní péče poskytována,
- g) dobu, na kterou se statut centra uděluje, a
- h) další nezbytné požadavky potřebné k posouzení zajištění poskytování vysoce 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 vysoce 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 vysoce specializovaná zdravotní péče poskytována, a o jejím personálním zabezpečení,
- e) prohlášení uchazeče o statut centra, že je schopen splnit požadavky na technické a věcné vybavení zdravotnického zařízení pro poskytování vysoce specializované zdravotní péče a požadavky na personální zabezpečení této zdravotní péče v rozsahu a ve lhůtě uvedených ve výzvě,
- f) další údaje a doklady uvedené ve výzvě podle odstavce 2.

(4) Ministerstvo po posouzení žádostí jednotlivých uchazečů o statut centra vyřadí uchazeče, kteří nevyhověli podmínkám vymezeným ve výzvě, a u ostatních uchazečů určí jejich pořadí. Ministerstvo při určování pořadí uchazečů o statut centra zejména přihlédne ke kvalifikačním předpokladům jejich zdravotnických pracovníků pro poskytování vysoce specializované zdravotní péče, době a rozsahu poskytování této zdravotní péče a její dostupnosti, a je-li to předmětem výzvy, též k údajům o počtu léčených pacientů, provedených zdravotních výkonech ve vymezeném časovém období a k dalším požadavkům stanoveným ve výzvě. Při rozhodování o udělení statutu centra ministerstvo přihlédne k určenému pořadí uchazečů o statut centra; na udělení statutu centra není právní nárok.

(5) Ministerstvo zveřejní seznam center na svých internetových stránkách a ve Věstníku Ministerstva zdravotnictví; v seznamu uvede identifikační údaje poskytovatele, jemuž byl udělen statut centra, a údaje podle odstavce 2 písm. c), f) a g).

(6) Poskytovatel je povinen písemně oznámit ministerstvu změny všech údajů a podmínek, za nichž mu byl statut centra udělen, a to nejpozději do 15 dnů ode dne jejich vzniku.

Vítá vás informační portál
o novorozeneckém
screeningu



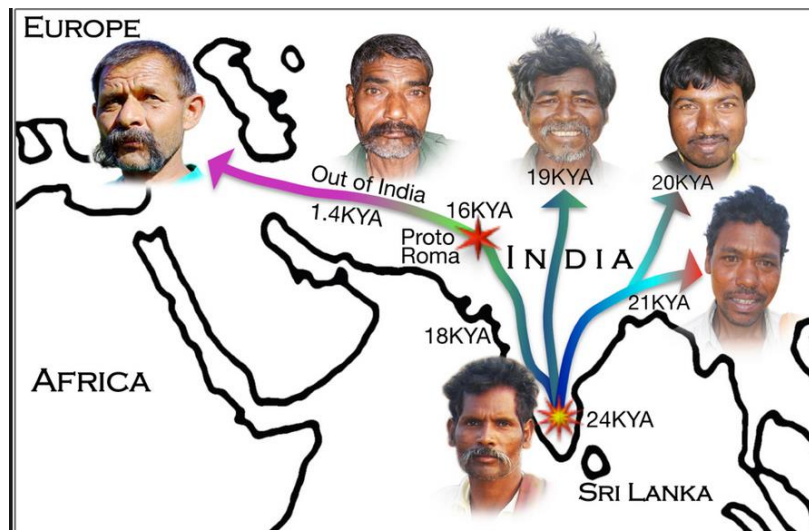
Pro laickou veřejnost



Pro odbornou veřejnost

SMA/SCID
2021

Vyloučené lokality-2021



Historical distribution of the Romani people:

- Roma
- Sinti
- Manush
- Romanichal
- Romanisæl
- Welsh Kale
- Finnish Kale
- Iberian Kale



SHORT REPORT

HSMNR belongs to the most frequent types of hereditary neuropathy in the Czech Republic and is twice more frequent than HMSNL

D. Šafka Brožková, J. Haberlová, R. Mazanec, J. Laštůvková, P. Seeman

First published: 29 January 2016 | <https://doi.org/10.1111/cge.12745> | Cited by: 1

The authors declare no conflict of interest.

PDF TOOLS SHARE

Abstract

Hereditary motor and sensory neuropathy type Russe (HMSNR), also called CMT4G, is an autosomal recessive inherited peripheral neuropathy (IPN) caused by a founder mutation in the *HK1* gene. HMSNR affects only patients with Roma origin, similar to the better known HMSNL type Lom clarified earlier. By testing IPN patients with Roma origin, we realized that HMSNR affects surprisingly many patients in the Czech Republic. HMSNR is one of the most frequent types of IPN in this country and appears to be twice more frequent than HMSNL. Pronounced lower limb atrophies and severe deformities often lead to walking inability in even young patients, but hands are usually only mildly affected even after many years of disease duration. The group of 20 patients with HMSNR presented here is the first report about the prevalence of HMSNR from central Europe.

Research Article

Homozygous *EXOSC3* Mutation c.92G→C, p.G31A is a Founder Mutation Causing Severe Pontocerebellar Hypoplasia Type 1 Among the Czech Roma

Jaroslava Schwabova, Dana Šafka Brozkova, Borivoj Petrak, Mahulena Mojzisova, Klara Pavlickova, Jana Haberlova, ...show all

Pages 163-169 | Received 17 Oct 2012, Accepted 10 Jun 2013, Published online: 25 Jul 2013

Download citation | <https://doi.org/10.3109/01677063.2013.814651>

Full Article

Figures & data

References

Citations

Metrics

Reprints & Permissions

Get access

Abstract

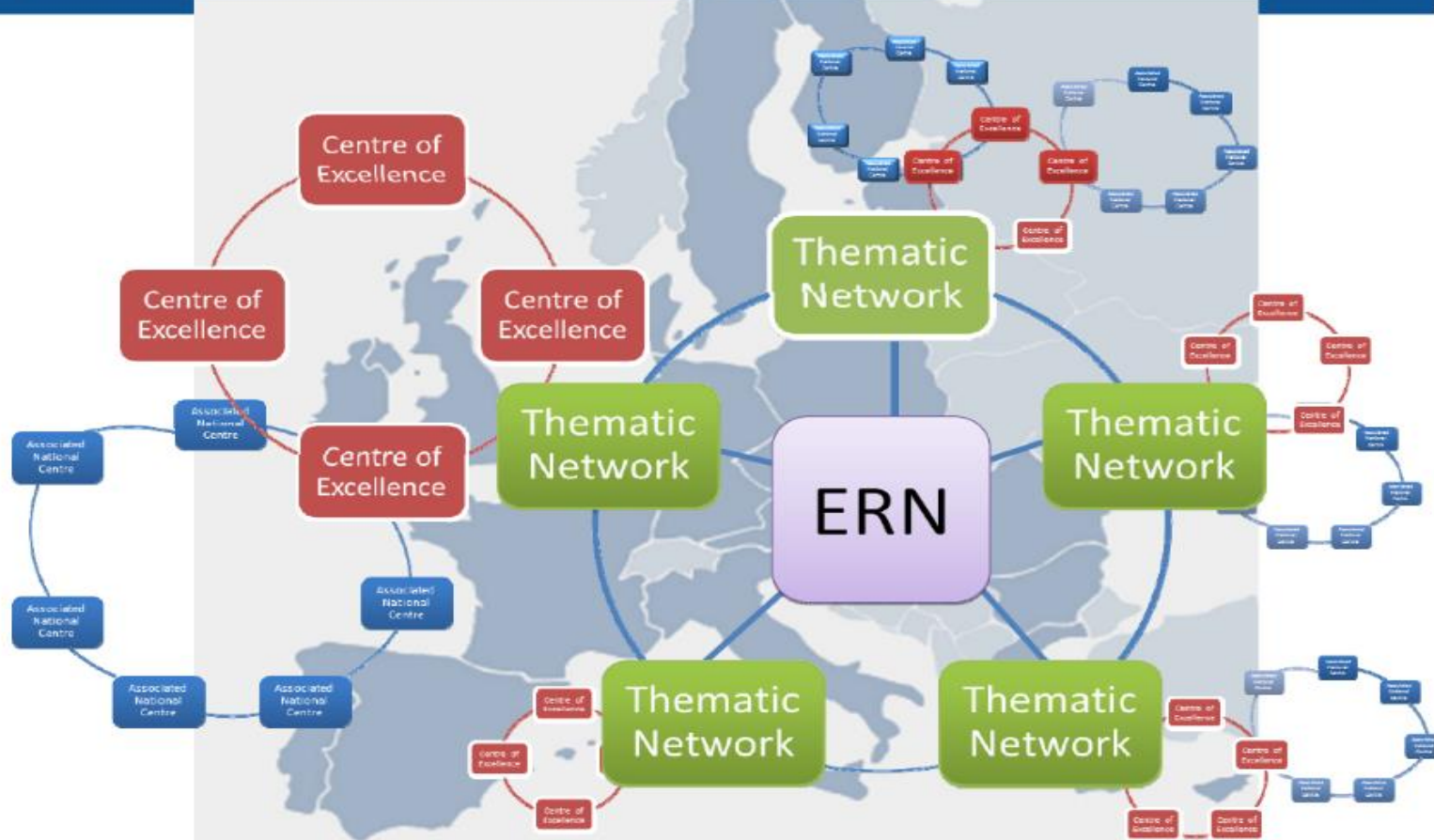
Pontocerebellar hypoplasia type 1 (PCH1) is characterized by cerebellar and anterior horn motor neuron degeneration and loss, signs of spinal muscular atrophy plus. Patients manifest severe perinatal weakness, hypotonia, and respiratory insufficiency, causing death frequently before the age of 1 year. Recently, causative mutations in *EXOSC3* were reported in a majority of PCH1 patients, but the detailed clinical phenotype caused by *EXOSC3* mutations, genotype-phenotype correlations, and prevalent mutations in specific ethnic groups is not yet known.

Vilnius, Litva, 9-10. března 2017 – ERN



ERN - Evropské referenční síť

ERN Architecture



VI/2017

ERN BOND	Bone diseases
ERN CRANIO	Cranofacial anomalies
Endo-ERN	Endocrine diseases
ERN EpiCARE	Rare Epilepsies
ERKNet	Renal diseases
ERN RND	Neurological diseases
ERNICA	Inherited & congenital anomalies
ERN LUNG	Pulmonary diseases
ERN Skin	Skin diseases
ERN EURACAN	Solid Tumours/Adults
ERN EuroBloodNet	Haemato diseases & malignancies
ERN eUROGEN	Urogenital diseases
ERN EURO-NMD	Neuromuscular dis.

ERN EYE	Eye diseases
ERN GENTURIS	Genetic Tumour Risk Syndromes
ERN GUARD-HEART	Rare Cardiac
ERN ITHACA	Intellectual disabilities / Congenital malformations
MetabERN	Hereditary metabolic disorders
ERN PaedCan	Paediatric cancers
ERN RARE-LIVER	Hepatic disorders
ERN ReCONNET	Connective Tissue / Musculoskeletal dis.
ERN RITA	Immunodeficiency, Autoinflammatory / Autoimmune dis.
VASCERN	Mutli-systemic vascular diseases
TRANSPLANTATION CHILD	Transplantation in Children

900+ týmů ze 300 nemocnic ze 26 zemí EU 28 (VI/2017)

Member State	No. ERNs / 24	Number HCP	Member State	No. ERNs / 24	Number HCP
Italy	23	189	Bulgaria	6	8
France	All	129	Romania	6	8
Germany	19	117	Slovenia	7	7
UK	22	105	Estonia	4	5
Netherlands	All	92	Croatia	3	5
Belgium	All	71	Austria	3	4
Spain	15	35	Norway	3	4
Czech Republic	17	28	Ireland	4	4
Sweden	21	26	Latvia	2	2
Portugal	15	24	Luxembourg	2	2
Poland	16	21	Cyprus	1	1
Denmark	12	17	Greece	-	-
Finland	13	15	Malta	-	-
Hungary	10	14	Slovak Republic	-	-
Lithuania	11	11	Total	-	944

NB: Without Rare Cardiac included in these figures

Úspěšní žadatelé – „odborné hledisko“ (1)

Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění stávající a noví žadatelé ČR

¶

№	Zkratka sítě	Plný název sítě	Poskytovatel z ČR
1. №	ERN-BOND	European Reference Network on bone disorders Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění kostí	- → Pediatriká klinika 2. LF UK a FN Motol
2. №	ERN-CRANIO	European Reference Network on craniofacial anomalies and ear, nose and throat (ENT) disorders Evropská referenční síť pro vzácné obličejové anomálie a vzácná onemocnění ušní, nosní, kční	¶ - → Stomatologická klinika dětí a dospělých 2. LF UK a FN Motol
3. №	Endo-ERN	European Reference Network on endocrine conditions Evropská referenční síť pro vzácná endokrinní onemocnění	- → Pediatriká klinika 2. LF UK a FN Motol, ¶ - → 2. interní klinika 3. LF UK a FN Královské Vinohrady ¶ - → 3. interní klinika Všeobecné fakultní nemocnice v Praze
4. №	ERN-EpiCARE	European Reference Network on epilepsies Evropská referenční síť pro vzácné a komplexní epilepsie	- → Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, ¶ - → I. neurologická klinika FN u sv. Anny v Brně + Klinika dětské neurologie FN Brno
5. №	ERKNet	European Reference Network on kidney diseases Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění ledvin	- → Pediatriká klinika 2. LF UK a FN Motol, ¶ - → Transplant centrum, Klinika nefrologie, Institut klinické a experimentální medicíny
6. №	ERN-RND	European Reference Network on neurological diseases Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění	- → Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, ¶ - → Neurologická klinika Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. LF UK ¶ - → Dětská neurologie a Neurologická klinika Thomayerova nemocnice ¶

Úspěšní žadatelé – „odborné hledisko“ (2)

			<ul style="list-style-type: none"> -> I. neurologická klinika Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně
7.α	ERNICAα	European Reference Network on inherited and congenital anomaliesα	<ul style="list-style-type: none"> -> Klinika dětské chirurgie, FN Motolα
8.α	ERN-LUNGα	European Reference Network on respiratory diseases¶ Evropská referenční síť pro vzácná respiračních onemocněníα	<ul style="list-style-type: none"> -> Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, ¶ -> I. klinika tuberkulózy a respiračních nemocí Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. LF UK, ¶ -> Pneumologická klinika 1. LF UK a Thomayerova nemocnice ¶ -> Klinika nemocí plicních a tuberkulózy, Klinika dětských infekčních nemocí, FN Brnoα
9.α	ERN-Skinα	European Reference Network on skin disorders¶ Evropská referenční síť pro vzácná a nedagnostikovaná kožní onemocněníα	<ul style="list-style-type: none"> -> Dermatovenerologická klinika 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, ¶ -> Dermatovenerologická klinika Nemocnice na Bulovce, ¶ -> I. dermatovenerologická klinika FN u sv. Anny v Brně, ¶ -> Dětské kožní oddělení Pediatrické kliniky FN Brnoα
10.α	ERN-EURACANα	European Reference Network on adult cancers (solid tumours)¶ Evropská referenční síť pro vzácná nádorová onemocnění dospělýchα	<ul style="list-style-type: none"> -> Onkologická klinika 2. LF UK a FN Motol, ¶ -> Masarykův onkologický ústav ¶ -> Onkologická klinika FN Olomouc ¶ -> Onkologická klinika Thomayerova nemocnice ¶ -> Centrum pro trofoblastickou nemoc, Ústav pro péči matku a dítěα

Úspěšní žadatelé – „odborné hledisko“ (3)

11.α	ERN EuroBloodNet	European Reference Network on haematological diseases Evropská referenční síť pro vzácná hematologická onemocnění ^α	<ul style="list-style-type: none"> - → Interní hematologická a onkologická klinika FN Brno ¶ - → Ústav hematologie a krevní transfuze ¶ - → Dětská klinika a Hemato-onkologická klinika FN Olomouc^α
12.α	ERN eUROGEN ^α	European Reference Network on urogenital diseases and conditions ^α	<ul style="list-style-type: none"> - → Urologická klinika, Onkologická klinika Thomayerovy nemocnice ¶ - → Urologická klinika · Všeobecné fakultní nemocnice v Praze^α
13.α	ERN EURO-NMD ^α	European Reference Network on neuromuscular diseases ¶ Evropská referenční síť pro vzácná nervosvalová onemocnění ^α	<ul style="list-style-type: none"> - → Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, ¶ - → Neurologická klinika Fakultní nemocnice Brno ¶ - → Neurologická klinika a Dětská neurologie Thomayerovy nemocnice ¶ - → Neurologická klinika a Oddělení dětské neurologie FN Ostrava^α
14.α	ERN EYE ^α	European Reference Network on eye diseases ¶ Evropská referenční síť pro vzácná oční onemocnění ^α	<ul style="list-style-type: none"> - → Oční klinika Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. LF UK^α
15.α	ERN GENTURIS ^α	European Reference Network on genetic tumour risk syndromes ^α	<ul style="list-style-type: none"> - → Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol ¶ - → Oddělení epidemiologie a genetiky nádorů Masarykův onkologický ústav^α
16.α	ERN GUARD-HEART ^α	European Reference Network on diseases of the heart ¶ Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění srdce ^α	<ul style="list-style-type: none"> - → Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN Motol + Kardiologická klinika 2. LF UK a FN Motol ¶ - → Interní kardiologická klinika FN Brno ¶

Úspěšní žadatelé – „odborné hledisko“ (4)

			- → Klinika kardiologie· Institut klinické a experimentální medicíny
17.	ERN-ITHACA	European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability Evropská referenční síť pro vzácné vrozené vývojové vady a vzácná postižení intelektu	- → Ústav biologie a lékařské genetiky· 2. LF UK a FN Motol
18.	MetabERN	European Reference Network on hereditary metabolic disorders Evropská referenční síť pro vzácná dědičná metabolická onemocnění	- → Ústav dědičných metabolických poruch Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a ¹ . LF UK
19.	ERN-PaedCan	European Reference Network on paediatric cancer (haemato-oncology) Evropská referenční síť pro vzácná dětská hematologická onemocnění	- → Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FN Motol - → Klinika dětské onkologie FN Brno
20.	ERN-RARE-LIVER	European Reference Network on hepatological diseases	- → Klinika hepatogastroenterologie· Institut klinické a experimentální medicíny
21.	ERN-ReCONNET	European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases	- → Revmatologický ústav
22.	ERN-RITA	European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases	- → Klinika dětského a dorostového lékařství Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a ¹ . LF UK - → Ústav imunologie FN Motol
23.	ERN^oTRANSPLANT-CHILD	European Reference Network on Transplantation in Children	
24.	VASCERN	European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases	

- + Tiskové centrum
- + Agendy ministerstva
- + Dotace a programové financování
- + Evropské fondy
- + Mezinárodní vztahy a EU
- + Metodiky a stanoviska
- + Ochrana veřejného zdraví
- + Ošetřovatelství a nelékařská povolání
- + Právo a legislativa
- + Programy a strategie
- + Věda a lékařská povolání
- Pacientský hub [↗](#)
- Pracovní skupina k Seznamu výkonů
- Portál poradních orgánů, pracovních skupin a komisí [↗](#)
- Portál pro pacienty a pacientské organizace
- Mapa zdravotnické techniky [↗](#)
- Národní registr poskytovatelů zdravotních služeb [↗](#)

Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění

🕒 Vytvořeno: 4. 4. 2017 🕒 Poslední aktualizace: 15. 3. 2021

Vzácná onemocnění jsou klinicky heterogenní, převážně dědičná (či vrozená) multisystémová onemocnění s velmi nízkým výskytem v populaci, která mají dopad na kvalitu života a sociální začlenění pacienta, popř. ohrožují jeho život.


Onemocnění je v rámci EU definováno jako vzácné, pokud postihuje méně než 5 osob z každých 10 000, (tj. méně než 1 pacient na 2 000 jedinců). Jedná se o 6 000 až 8 000 různých vzácných onemocnění, což znamená, že souhrnný počet pacientů je nezanedbatelný (v rámci EU okolo 30 milionů lidí).

Vzácná onemocnění se nejčastěji projevují brzy po narození a postihují 4 – 5 % novorozenců a kojenců. Mohou se však projevit i později v průběhu dětství či v dospělosti. Asi 80% vzácných onemocnění má genetické původ, nicméně u většiny pacientů zůstává příčina jejich choroby neodhalena. V případech chybných nebo pozdních diagnóz, zejména u pacientů s onemocněním, pro které již existuje možnost léčby, dochází k nevratnému poškození zdraví. To vede ke značné psychické traumatizaci nejen pacientů, ale i jejich rodin, včetně nedůvěry ke kvalitě zdravotnického systému.

Evropské referenční sítě jsou virtuální sítě, které sdružují poskytovatele zdravotní péče v celé Evropě za účelem řešení komplexních nebo vzácných onemocnění, která vyžadují vysoce specializovanou léčbu a soustředění znalostí a prostředků. Sítě jsou zřizovány na základě čl. 12 Směrnice EU 2011/24 o uplatňování práv pacientů v přeshraniční zdravotní péči, která zavazuje členské státy EU k podpoře Evropské referenční sítě zejména v oblasti vzácných onemocnění.

V březnu 2017 bylo schváleno 24 evropských referenčních sítí (dále jen „ERN“), do kterých se zapojilo přes 900 vysoce specializovaných zdravotnických pracovišť z více než 300 nemocnic a 26 členských států. Poskytovatelé zdravotní péče v České republice se do této sítě zapojili velmi aktivně, do 17 sítí se zapojilo 8 poskytovatelů. Na podzim roku 2019 vyhlásila Evropská komise 2. výzvu k zapojení poskytovatelů do ERN. V současné době 18 pracovišť 11 poskytovatelů zdravotní péče z České republiky obdrželo pozitivní odborné posouzení jednotlivých koordinátorů ERN a postoupilo do další části posuzování k zapojení do ERN (viz příloha).

Přílohy

 [Poskytovatelé-zdravotní-péče-zapojení-do-ERN.pdf](#) (136,69 KB)

 [Přehled-stanovisek-všech-evropských-referenčních-sítí-k-prioritám-a-kontraindikacím-pro-očkování.pdf](#) (151,48 KB)

Sami vzácní, spolu silní

Společně jsme silnější.
Jak se stát členem ČAVO?

1 2 3 4

hledat...



Úvod Vzácná onemocnění O nás Naše činnost Členství Odkazy Média **Ke stažení** Kontakty

Loga asociace

Facebook ČAVO

ČAVO - Česká asociace pro vzácná onemocnění
To se mi líbí 297

Novinky, videa a články o vzácných onemocněních

Novinky

16.12.2014

Vzácná onemocnění v souhrnu nejsou vzácná

Videa

Diagnóza Narkolepsie
Film je určen nejen pacientům a jejich rodinám, ale i pedagogům, psychologům, lékařům a široké veřejnosti.





Milan.Macek.Jr@LFmotol.cuni.cz