

Platforma Ultra-vzácní a nedidiagnostikovaní

Petra Suchá,
předsedkyně spolku
METODĚJ z.s.

1. Setkání

16.10.2021

Příběh mé dcerky

- Jsem maminkou dvou úžasných dětí, syna Václava a dcery Lucinky.
- Lucinka má ultra-vzácné metabolické onemocnění a zatím je jediná na světě.
- Nazývá se suspektní mitochondriální (encefalo)myopatie – má nedostatečně okysličované svaly a je díky tomu vysoce unavitelná
- diagnóza jí byla stanovena ze svalové biopsie ve třech letech. Výsledky jsme se dozvěděli asi po roce. Pak byl ještě proveden další výzkum,
- Po dalším roce čekání v létě 2018, jsme se dozvěděli další zařazení: suspektní mitochondriální (encefalo)myopatie, sekundární – NGS-WES – mutace (složený heterozygot) v genu NRD1 (nardilysin, endoproteáza -N-arginin dibasic convertase).
- Lucinka je první na světě s tímto onemocněním, protože nemá doposud popsáný fenotyp.
- Léčba neexistuje, prognózu nikdo nezná....

Naše diagnostická odysea

- Narození dcery v 2013, cesta ke kojení a první hospitalizace
- Kolotoč u doktorů a cesta k naší nedignóze
- Naše cesta až do dnešních dnů (očkování, cvičení, hipoterapie, školka, škola, ranná péče, Centrum provázení, METODĚJ, ČAVO a peg...



Nejvzácnější mezi vzácnými



Ultra-vzácní a nedignostikovaní

- V České republice existuje mnoho lidí s ultra-vzácným genetickým onemocněním (UVGO) a také ti, kteří na svoji diagnózu teprve čekají, v zahraničí se nazývají **SWAN -syndroms without a name**.
- Pro určitou diagnózu je můžeme spočítat na prstech jedné ruky, nebo jsou dokonce v ČR jediní s daným onemocněním
- Jsou **často mimo systém péče zdravotní i sociální**, mají problém sehnat o svém onemocnění informace a odborníky, kteří by jejich diagnózu znali a uměli je léčit
- Platforma Ultra-vzácní a nedignostikovaní má za cíl tyto osoby spojit pod hlavičkou ČAVO
- S ultra-vzácným onemocněním není možné zakládat vlastní patientskou organizaci, jste-li jediný. Je tudíž potřeba, aby i ultra-vzácní a nedignostikovaní měli možnost mít svůj hlas a byli více vidět.

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)

Proč tato Platforma Ultra-vzácní a nedignostikovaní vzniká a její cíle

Proč:

- není možné zřizovat vlastní patientskou organizaci, pokud jste jediný
- ČAVO nabízí členství lidem s ultra-vzácným onemocněním.
- ČAVO pomáhá diagnostikovat ultra-vzácné pacienty přes help-linku.
- Propojování pacienty / rodiny a na základě zahraničních zkušeností je také aktivovat a organizovat.

Cíle:

- zlepšení situací pacientů s ultra-vzácným genetickým onemocněním (UVGO) a pacientů nedignostikovaných (tzv. SWAN)
- sdílení problémů a hledání společných témat pro advokační činnost.
- pojmenování a definování hlavních problémů a vytyčení prioritních cílů
- závěry budou komunikovány s odbornou veřejností



- **Náš tým:**

- MUDr. Markéta Havlovicová,
 - odborná garantka ČAVO,
 - primářka ÚBLG (Ústav biologie a lékařské genetiky při 2LF UK a FN Motol)
- Bc. Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO
- Anna Zieglerová Žáková, Dis.,
místopředsedkyně Metoděje, z.s.
- Petra Suchá, předsedkyně Metoděje,
z.s.





Děkuji za pozornost!

Petra Suchá

členka týmu Platformy pro ultra-vzácné a
nediagnostikované při ČAVO

předsedkyně spolku METODĚJ z.s.