

## Zápis z 2. setkání Platformy ultra-vzácní a nedagnostikovaní

Dne 3.12.2022 v Pacientském centru, formou prezenční i online

**Účastníci – odborníci a přednášející:** Bc. Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO, z.s., Anna Žáková Zieglerová, DiS., místopředsedkyně spolku METODĚJ z.s., Petra Suchá, předsedkyně METODĚJ z.s., Mgr. Tereza Jeřábková, vedoucí poradenská pracovnice VFN Centra provázení, Mgr. Věra Franková PhD. et PhD., Klinika pediatrie a dědičných metabolických poruch, Banka biologického materiálu, 1. LF UK a VFN, prof. MUDr. Milan Macek, DrSc., odborný garant ČAVO, přednosta ÚBLG, MUDr. Markéta Havlovicová, odborná garantka ČAVO, primářka ÚBLG, MUDr. Marek Turnovec, Ústav biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN Motol

### Program setkání Platformy ultra-vzácní a nedagnostikovaní:


1. 9:45 – 10:00 **Příchod, registrace**
2. 10:00 – 10:10 **Zahájení setkání**  
Bc. Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO, z.s.  
Anna Žáková Zieglerová, DiS., místopředsedkyně spolku METODĚJ z.s.  
Byl představen celý tým Platformy ultra-vzácní a nedagnostikovaní.
3. 10:10 – 10:25  
**Představení Centra provázení**  
Mgr. Tereza Jeřábková, vedoucí poradenská pracovnice VFN.  
Proběhla i krátká diskuse či doplnění informací.
4. 10:25 – 10:40  
**Představení Archy pomoci – nebýt na to sám**  
Petra Suchá, předsedkyně spolku METODĚJ z.s.  
Proběhla i krátká diskuse a dovysvětlení k Příspěvků na péči, Tlačítku pomoci a Krizovému plánu pro pečující.
5. 10:40 – 11:05 **Projekce dokumentu – Zlepšení způsobu sdělování výsledků genomové diagnostiky pacientům a jejich rodinám.**  
Mgr. Věra Franková PhD. et PhD., Klinika pediatrie a dědičných metabolických poruch, Banka biologického materiálu, 1. LF UK a VFN.
6. 11:05 – 11:20 **A co bude dál? Zkušenosti pacientů a jejich rodin s genomovou diagnostikou a výzkumem.**  
Mgr. Věra Franková PhD. et PhD., Klinika pediatrie a dědičných metabolických poruch, Banka biologického materiálu, 1. LF UK a VFN  
Proběhla živá diskuse s odborníky i s paní primářkou Markétou Havlovicovou.
7. 11:20 – 12:00 **Diskuse s odborníky** – byla velmi živá. Do této diskuse se zapojili i paní primářka Markéta Havlovicová, Prof. MUDr. Milan Macek a MUDr. Marek Turnovec - všichni z Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN Motol.
8. 12:00 – 13:00 **Malé občerstvení, zakončení setkání.**

Zoom Meeting You are viewing ČAVO prezentace's screen View Options

## ZÁKLADNÍ CÍL CENTRA PROVÁZENÍ

- Podílet se na zajištění odpovídající péče o dětského pacienta
- Podporovat porozumění potřebám dítěte, nalezení vhodného modelu péče
- Zvyšovat efekt terapeutického působení zdr. pracovníků na nemocné dítě
- Působit proti vzniku nebo mírnit průběh stresových situací u pečující osoby

- **Podpořit rodinu pečující o dítě se zdravotním omezením a to od počátku hospitalizace, před, při a po sdělení diagnózy, narození dítěte.**
- **Jsmo v prvních fázích vyrovnávání rodiny se s novou skutečností až po předání rodiny do péče služeb dostupných v místě bydliště.**



Česka asociace pro vzácná onemocnění...

Mute Stop Video Security Participants Chat Share Screen Record Reactions Apps Whiteboards End

Participants (4)

- Česka asociace pro vzácná... (Host, me)
- ČAVO prezentace
- AM Aný Mačurová
- VM Věra Matoušková

Invite Mute All

Chat

Dobry den, vsechny Vas tu vitam, zacneme za par vteřin, čekáme na pana profesora, který je právě na schodech :)

Aný Mačurová to Everyone

AM dobry den, těšíme se :)

Who can see your messages?

To: Everyone


Type message here...

Zoom Meeting You are viewing ČAVO prezentace's screen View Options

## ZÁKLADNÍ CÍL CENTRA PROVÁZENÍ

- Podílet se na zajištění odpovídající péče o dětského pacienta
- Podporovat porozumění potřebám dítěte, nalezení vhodného modelu péče
- Zvyšovat efekt terapeutického působení zdr. pracovníků na nemocné dítě
- Působit proti vzniku nebo mírnit průběh stresových situací u pečující osoby

- **Podpořit rodinu pečující o dítě se zdravotním omezením a to od počátku hospitalizace, před, při a po sdělení diagnózy, narození dítěte.**
- **Jsmo v prvních fázích vyrovnávání rodiny se s novou skutečností až po předání rodiny do péče služeb dostupných v místě bydliště.**



Česka asociace pro vzácná onemocnění...

Mute Stop Video Security Participants Chat Share Screen Record Reactions Apps Whiteboards End

Participants (4)

- Česka asociace pro vzácná... (Host, me)
- ČAVO prezentace
- AM Aný Mačurová
- VM Věra Matoušková

Invite Mute All

Chat

Dobry den, vsechny Vas tu vitam, zacneme za par vteřin, čekáme na pana profesora, který je právě na schodech :)

Aný Mačurová to Everyone

AM dobry den, těšíme se :)

Who can see your messages?

To: Everyone

Type message here...

The screenshot shows a Zoom meeting interface. The main window displays a presentation slide titled "EBCD - výsledky 1. fáze – rodiny Co se osvědčilo". The slide lists several points: "Kontinuita péče", "Podpora poskytovaná klinickým genetikem", "Informování o délce vyšetření a možných výsledcích předem", "Včasné objednání potom, co jsou výsledky hotovy", "Výsledky sdělovány vždy formou konzultace", "Dostatek času na diskusi a dotazy", "Telefonický a emailový kontakt na genetika", and "Negativní výsledky - diskutovány možnosti dalšího testování". To the right of the slide, a video thumbnail shows a woman presenting at a poster. The Zoom control bar at the bottom includes buttons for Mute, Stop Video, Security, Participants, Chat, Share Screen, Record, Reactions, Apps, Whiteboards, and End. On the right side, the "Participants (4)" list shows: "Česká asociace pro vzácné onemocnění (Host, me)", "ČAVO prezentace", "Aný Mačurová", and "Věra Matoušková". Below that, the "Chat" window shows messages: "ano", "ano :)", "ČAVO prezentace to Everyone", and "děkuji".

**Poznámky:**

*Udělat „kino o vzácných“ ...sdílení filmů, které rozhodně by měli být viděny, promítání s přednáškou, šíření informací pro širší veřejnost, třeba dvakrát, třikrát do roka, komornější prostředí i velký sál.... Opakovat seminář od psychologa jakým způsobem sdělovat a jak podporovat pacienta, a i ošetření pocitů samotného lékaře a podobně...*