

# Ambulance pro dětské pacienty bez diagnózy

- od 9/2023 Pediatriká klinika, FN Brno
- Podezření na vzácné/ultra-vzácné onemocnění
- Vyšetření již několika specialisty (včetně základního genetického vyšetření)
- Cíl: kompletizace dosavadních výsledků  
navržení doplňujících vyšetření (vč. WES/WGS)  
nastavení plánu sledování  
stanovení individualizovaného léčebného plánu před stanovením diagnózy  
stanovení diagnózy (→ERN centra, klinická hodnocení, stanovení  
léčebného plánu)  
další postup v případě, že se nepodaří diagnózu stanovit



- **multioborový tým pro dětské pacienty bez diagnózy,**
  - FN Brno od 7/2023



- od 9/2019 výzkumný **projekt:**

**„Využití WES/WGS pro hledání genetických příčin VO u dětských pacientů bez diagnózy“**

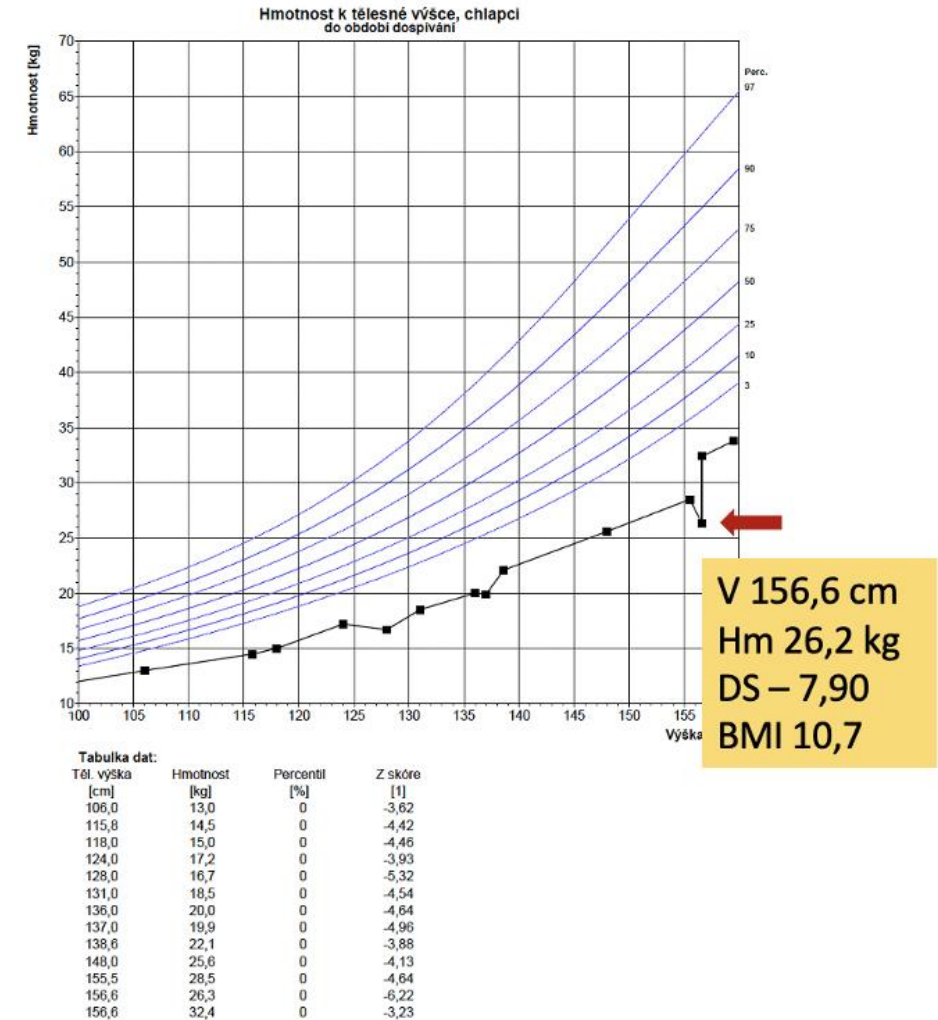
- **Zařazeno 72 pacientů**
- **Diagnóza stanovena u 26 pacientů ..... 36 %**

# Matěj, 14 let

- Dg. Neprospívání (susp. PPP)
- hospitalizace – komplexní došetření
- WES – **MEGF10 myopatie**
- celosvětově doposud 13 popsanych případů
- **Diagnostická odysea 13 let**



- Ortopedická korekce skoliózy v 10/2023
- Dosažení dostatečné váhy (+8 kg)
- Funkční genomické testy



## Kontaktní údaje

Ambulance pro dětské pacienty bez diagnózy  
Pavilon G, amb. č. 8, Dětská nemocnice – FN Brno  
Ordinační hodiny: Pondělí 7:00 – 12:00  
Tel. 532234990

MUDr. Kateřina Slabá  
**[slaba.katerina@fnbrno.cz](mailto:slaba.katerina@fnbrno.cz)**