

Zápis z 3. setkání Platformy ultra-vzácní a nedidiagnostikovaní

Dne 2.12.2023 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. 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, doc. MUDr. Regina Demlová, Ph.D. MUNI, MUDr. Mgr. Jolana Kopsa Těšínová, Ph.D., MUDr. Kateřina Slabá, Pediatrická klinika, FN Brno a LF MU, Renata Gaylliová, Ing. René Břečtan, místopředseda ČAVO a místopředseda Parent Project, Martina Michalová, Lubomír Mazouch, Martin Melichar, Andrea Pfortnerova, Tereza Jurná, Soňa Daňková a Ing. František Obermajer

Program setkání Platformy ultra-vzácní a nedidiagnostikovaní:

1. 9:45 – 10:00 **Příchod, registrace**
2. 10:05 – 10:15 **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 nedidiagnostikovaní. Odprezentoval se projekt UDNI a jehož členem je naše Platforma.
3. 10:15 – 10:35
Nová ambulance pro dětské pacienty bez diagnózy a projekt Creatic
MUDr. Kateřina Slabá, Pediatrická klinika, FN Brno a LF MU, doc. MUDr. Regina Demlová, Ph.D. MUNI (online)
Proběhla i dotazy a doplnění informací.
4. 10:35 – 11:10
Práva a povinnosti pacienta v kontextu ultra-vzácných a nedidiagnostikovaných
MUDr. Mgr. Jolana Kopsa Těšínová, Ph.D.
Proběhla dotazy a dovyvětlení k tématu s vysvětlením některých příkladů.
5. 11:10 – 11:50
Etika v genetice a genomice
Mgr. Věra Franková PhD. et PhD., Klinika pediatrie a dědičných metabolických poruch, Banka biologického materiálu, 1. LF UK a VFN.
Proběhly pouze krátké dotazy.
6. 11:50 – 12:20
Přestávka na občerstvení
7. 12:20 – 12:45
Výzvy genové terapie
Prof. MUDr. Milan Macek, odborný garant ČAVO, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN Motol.

Proběhly zajímavé dotazy. Téma bylo velice zajímavé a pan prof. Macek mluvil velice srozumitelně.

8. 12:45 – 13:00

Přestávka na občerstvení

9. 13:00 – 14:00

Diskuze v kruhu: Jak komunikovat o diagnóze se svým okolím

Tbc

Velmi podnětná diskuze a velice přínosná.





Co je UDNI

SDRUŽUJE: lékaře a odborníky z celého světa

Vznikla v roce 2015

CÍLE:

- zaplňovat mezery ve znalostech, které brání diagnostice, zejména ultra-vzácných onemocnění a podporovat převedení výsledků výzkumu těchto onemocnění do lékařské praxe, k čemuž přispívá **aktivní zapojení pacienta**.

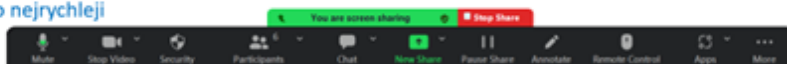
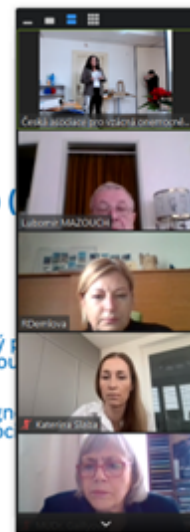
Mezinárodní spolupráce:

- v poskytování diagnózy pacientům, kteří zatím nemají diagnostiku klinickými odborníky;
- v přispívání ke standardům diagnostiky zaváděním dalších nových diagnostických metod
- v podpoře výzkumu příčin vzniku a popis nových onemocnění
- v šíření těchto poznatků, aby mohli co nejdříve pomáhat dalším v nalezení diagnózy.

Patient Engagement Group (skupina)

PROČ:

- Poskytovat v rámci UDNI pacientskými otázky, jako je sdílení dat, a nabídnout transparentnost.
- Možnost sdílet naše příběhy nediagnováním odborníci v rámci sítě mohou pomoci s diagnózou
 - Podléhá určitým pravidlům





Poznámky:

Přidat prezentace na web a na FB? Souhlas ke sdílení...