

Zvýšení dostupnosti cílené prevence a včasné diagnostiky specifických přenosných a nepřenosných onemocnění ve vybraných sociálně vyloučených lokalitách s romskými komunitami, ZD-ZDOVA2-001

Ivana Funková

Milan Macek

Fakultní nemocnice v Motole

6. Prosince 2022

Zaměření a cíl projektu

Hlavní cíl projektu:

- Zlepšení dostupnosti specializované péče pro obyvatele vyloučených lokalit
 - Zlepšení diagnostiky a prevenci přenosných a nepřenositelných onemocnění
 - Proškolení příslušných zdravotníků (terénních i specializovaných) a středního zdravotního personálu
 - Vzdělávání laické a odborné veřejnosti – zvýšení povědomí o vzácných onemocnění formou vzdělávacích akcí, přednášek, videolearningu
-
- Celorepublikový dopad projektu
 - Vyloučené lokality celé ČR
 - Zaměření na romskou populaci a jejich zdravotní potřeby
 - Multidisciplinární tým odborníků (stomatologie, genetika, oftalmologie, neurologie, úrazy)
 - Spolupráce se Státním zdravotním ústavem a Regionálními koordinátory
 - Spolupráce s norskými partnery – FRAMBU, s rumunskými partnery, kteří řeší romskou problematiku
 - Spolupráce s Českou asociací pro vzácná onemocnění



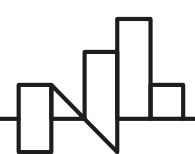
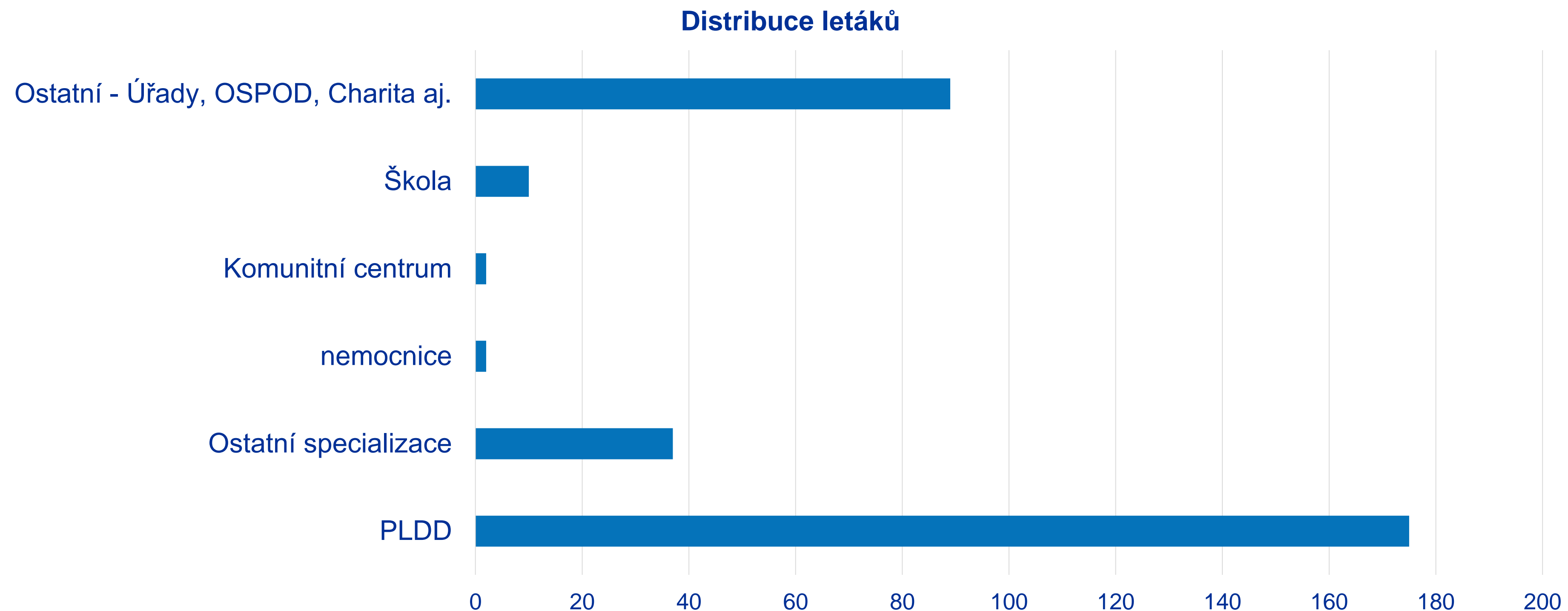
Aktivity projektu

- Aktivita 1 - management projektu
- Aktivita 2 - publicita
- Aktivita 3 - školení pro odbornou veřejnost (prezenční nebo online vzdělávání v odhalení/léčby nemocí)
- Aktivita 4 – zvýšení povědomí o specifických zdravotních problémech u romské populace z vyloučených lokalit
- Aktivita 5 – sběr a analýza odborných podkladů pro zpracování doporučení pro zdravotní a sociální péči u populací z vyloučených lokalit
- Aktivita 6 - mezinárodní spolupráce v oblasti tvorby odborných doporučení pro romskou populaci z vyloučených lokalit (seznam doporučení vyplývajících z dlouhodobých zkušeností FRAMBU.no a centra NoRo z Rumunska)



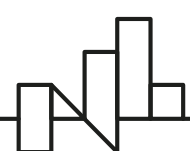
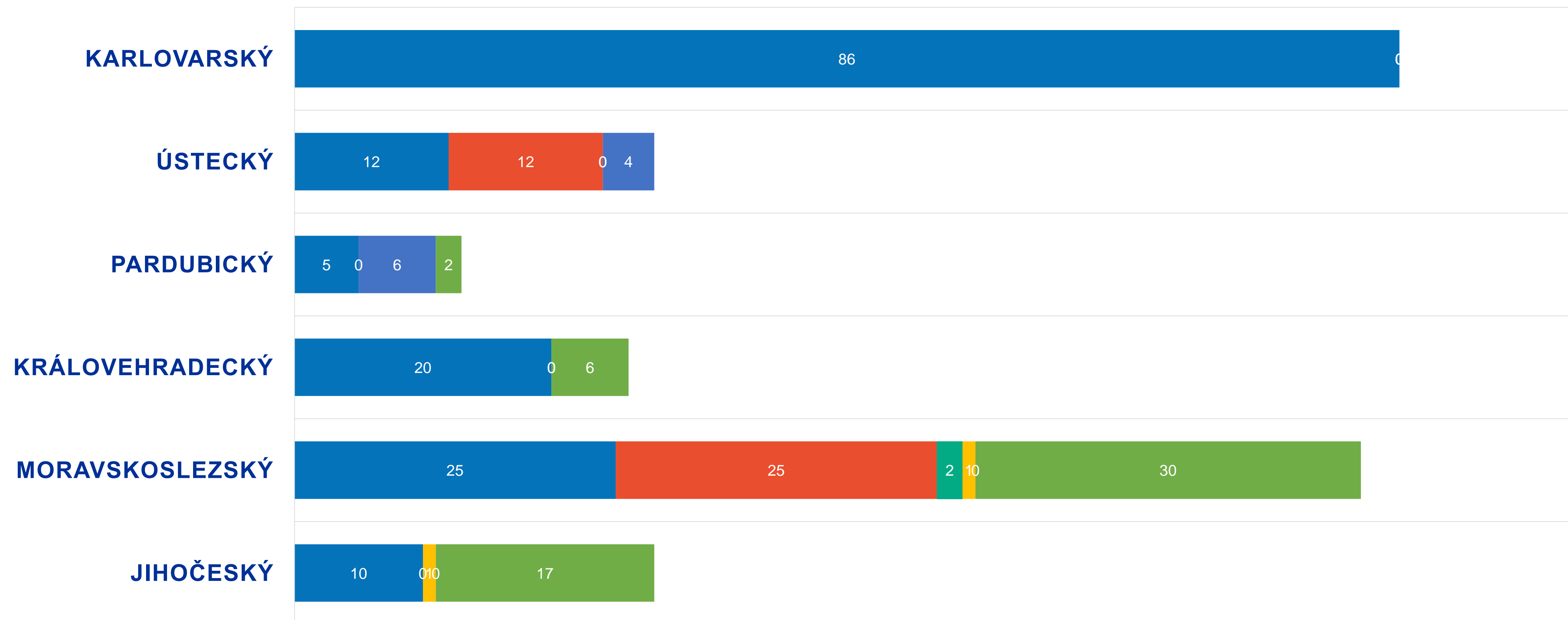
Spolupráce se Státním zdravotním ústavem

- Spolupráce při dalším vzdělávání praktických lékařů pro děti a dorost
- Spolupráce s regionálními koordinátory - kontakt s komunitami a praktickými lékaři, sociálními pracovníky v dané oblasti
- Distribuce 2 000 ks letáků přes regionální koordinátory do ordinací lékařů, škol, charit, komunitních center, nemocnic,



Distribuce letáků regionálními koordinátory v krajích

■ PLDD ■ Ostatní specializace ■ Nemocnice ■ Komunitní centrum ■ Škola ■ Ostatní - Úřady, OSPOD, Charita,



Příklady výstupů

Doporučení při podezření na genetické onemocnění ledvin

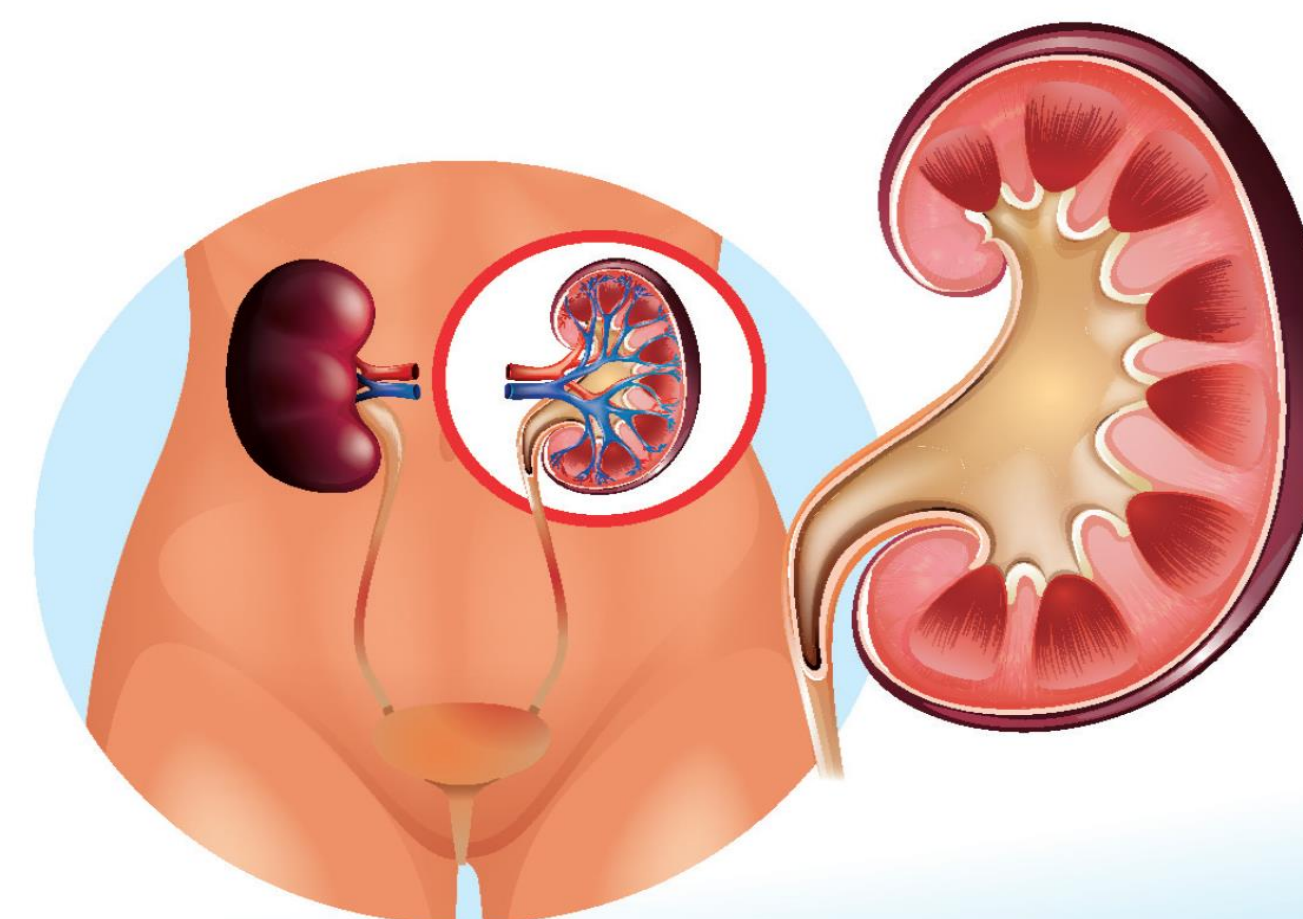
Možné příznaky genetického onemocnění ledvin:

- Krev v moči
- Pěnivá moč
- Otoky – oční víčka, kolem očí, kotníky, nohy, ruce
- Velké svědění kůže, bez kožní příčiny
- Přetrvávající bolesti břicha/zad v pase
- Vysoký krevní tlak v dětství/mládí
- Časté opakování zánětů ledvin
- Kombinace obtíží ledvin s poruchou sluchu, zraku, neobvyklými rysy tváře, deformitami kostí
- Výskyt onemocnění ledvin v rodině

Postup vyšetření při nálezů některého z těchto příznaků:

- Vyšetření u dětského nebo praktického lékaře – vyšetření moči, krevního tlaku
- Vyšetření u spádového nefrologa – specializované vyšetření včetně ultrazvuku ledvin
- Při podezření na dědičné onemocnění ledvin – objednání na genetické vyšetření: **22443 3564**

Rodiny mohou kontaktovat odborníky také prostřednictvím emailu help@vzacna-onemocneni.cz



Číslo projektu: ZD-ZDOVA2-001

Název projektu: Zvýšení dostupnosti cílené prevence a včasné diagnostiky specifických přenosných a nepřenosných onemocnění ve vybraných sociálně vyloučených lokalitách s romskými komunitami

Iceland
Liechtenstein
Norway grants

U BLG
ústav biologie a lékařské genetiky

FN MOTOL



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY



Příklady výstupů

Kdy navštívit s dítětem očního lékaře?

1. Oční příznaky

- šilhání, kmitavé pohyby očí, zakalená zornička, pokleslá víčka, zhoršené vidění od narození či raného dětství
- nerozeznává barvy, má problémy se psaním či čtením
- nevidí dobře za šera

2. Změny v chování

- sleduje TV/ mobil/ tablet z kratší vzdálenosti, prohlíží předměty zblízka, nevidí ve škole na tabuli

3. Úraz oka či hlavy

Rodiny mohou kontaktovat odborníky prostřednictvím emailu help@vzacna-onemocneni.cz

Číslo projektu: ZD-ZDOVA2-001

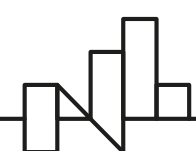
Název projektu: Zvýšení dostupnosti cílené prevence a včasné diagnostiky specifických přenosných a nepřenositelných onemocnění ve vybraných sociálně vyloučených lokalitách s romskými komunitami

Iceland
Liechtenstein
Norway grants

U BLAG
ústav biologie a lékařské genetiky

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

FN MOTOL



Příklady výstupů

Slyší vaše dítě dobře?

Co můžeme udělat, abychom si byli jisti?

1. Absolvovat povinná vyšetření (screening OAE v porodnici a v předškolním věku, pravidelné prohlídky u PLDD)
2. Pozorujte, jestli dítě reaguje na zvuky (např. otočí se na zavolání)
3. Sledujte rozvoj řeči, v případě opoždění upozorněte lékaře
4. V případě, že máte podezření na poruchu sluchu, žádejte odborné vyšetření

Kam se obrátit na vyšetření?

Seznam pracovišť k vyšetření sluchu:

<https://www.foniatrie.eu>

Pokud se porucha sluchu potvrdí, objednejte se na genetické vyšetření:

<https://slg.cz/pracoviste/kg>

Číslo projektu: ZD-ZDOVA2-001

Název projektu: Zvýšení dostupnosti cílené prevence a včasné diagnostiky specifických přenosných a nepřenositelných onemocnění ve vybraných sociálně vyloučených lokalitách s romskými komunitami



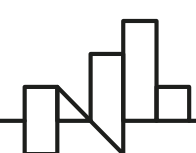
Iceland
Liechtenstein
Norway grants



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY



ÚBLG
Ústav biologie a lékařské genetiky



Příklady výstupů

Slyší vaše dítě dobře?

Co můžeme udělat, abychom si byli jisti?

1. Absolvovat povinná vyšetření (screening OAE v porodnici a v předškolním věku, pravidelné prohlídky u PLDD)
2. Pozorujte, jestli dítě reaguje na zvuky (např. otočí se na zavolání)
3. Sledujte rozvoj řeči, v případě opoždění upozorněte lékaře
4. V případě, že máte podezření na poruchu sluchu, žádejte odborné vyšetření

Kam se obrátit na vyšetření?

Seznam pracovišť k vyšetření sluchu: <https://www.foniatrie.eu>

Pokud se porucha sluchu potvrdí, objednejte se na genetické vyšetření:
<https://slg.cz/pracoviste/kg>

Číslo projektu: ZD-ZDOVA2-001

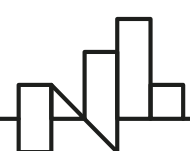
Název projektu: Zvýšení dostupnosti cílené prevence a včasné diagnostiky specifických přenosných a nepřenositelných onemocnění ve vybraných sociálně vyloučených lokalitách s romskými komunitami

Iceland
Liechtenstein
Norway grants

MPPEZ
MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

FN MOTOL

U BLAG
ústav biologie a lékařské genetiky





UBLG

FN Motol

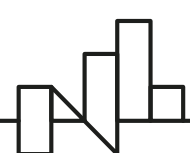
12 videí Aktualizováno před 4 dny



▶ Přehrát vše

↻ Náhodně

- 1  **Úvod – prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.**
FN Motol 0:26
- 2  **Zvýšení dostupnosti cílené prevence a včasné diagnostiky - prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.**
FN Motol 40:07
- 3  **Platforma Ultra-vzácní nediodagnostikovaní – MUDr. Markéta Havlovicová**
FN Motol 22:22
- 4  **Oftalmologie – Prof. MUDr. Petra Lišková, Ph.D.**
FN Motol 11:46
- 5  **Vzácná dědičná kardiovaskulární onemocnění a riziko náhlé – MUDr. Alice Krebsová, Ph.D.**
FN Motol 21:39
- 6  **Konsanguinita: Pokrevní svazky očima genetiky – Mgr. Jana Drábová, Ph.D.**
FN Motol 18:51
- 7  **Nemoci u Romů a jejich genetické příčiny – MUDr. Dana Šafka Brožková, Ph.D.**
FN Motol 19:33



<https://www.youtube.com/playlist?list=PLuY9ylqYxGil0mhjW2cflq6dyQvMP-3s>

Předsedající: Cabrnch M. Procházka B.

10 min **VZÁCNÁ GENETICKÁ ONEMOCNĚNÍ**

Macek M.

10 min **ULTRAVZÁCNÁ GENETICKÁ ONEMOCNĚNÍ**

Havlovicová M.

15 min **EFEKTIVNÍ PODPORA ZDRAVÍ VULNERABILNÍCH SKUPIN POPULACE**

Váňová A.

10 min **OFTALMOGENETIKA**

Lišková P.

15 min **NEUROGENETIKA**

Šafka Brožková D.

10 min **KARDIOGENETIKA A PROBLEMATIKA NÁHLÉHO ÚMRTÍ**

Krebsová A.



18.–19. března 2022
Praha, Clarion Congress
Hotel Prague

16. KONGRES PRIMÁRNÍ PÉČE
18. – 19. března 2022, Clarion Congress Hotel Prague, Freyova 33, Praha



Celostátní sjezd SPOLEČNOSTI LÉKAŘSKÉ GENETIKY A GENOMIKY ČLS JEP

& 55. VÝROČNÍ cytogenetická konference



11:20 - 13:00 Speciální blok - Zvýšení dostupnosti cílené prevence a včasné diagnostiky specifických přenosných a nepřenositelných onemocnění ve vybraných sociálně vyloučených lokalitách s romskými komunitami

11:20

M. Macek jr., A. Arellanesová

Praha

Trvání
10 min.

Vzácná onemocnění a vyloučené lokality v České republice.

č. abstraktu: 25

11:30

M. Havlovicová

Praha

Trvání
15 min.

Ultrazvuková a nedagnostikovaná onemocnění

č. abstraktu: 26

11:45

D. Šafka Brožková

Praha

Trvání
12 min.

Vzácné nemoci a jejich relativně častý výskyt v romské populaci

č. abstraktu: 27

11:57

P. Lišková

Praha

Trvání
12 min.

Geneticky podmíněná onemocnění oka v Romské populaci

č. abstraktu: 28

12:09

D. Thomasová

Praha

Trvání
12 min.

Genetická onemocnění ledvin - specifika a indikační kritéria

č. abstraktu: 29

12:21

A. Krebsová

Praha

Trvání
12 min.

Post mortem vyšetření obětí náhlé srdeční smrti a navazující kaskádový rodinný screening v ČR

č. abstraktu: 30

12:33

V. Franková

Praha

Trvání
15 min.

Etická problematika spojená se zdravotní péčí v menšinových populacích

č. abstraktu: 31

12:48

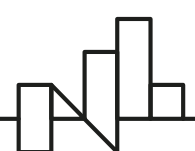
všichni přednášející

Praha

Trvání
12 min.

Diskuse k tématu sociálně vyloučených lokalit

<https://www.cytogenomika2022.cz/>



Towards a New European Policy Framework: Building the future together for rare diseases

🕒 Vytvořeno: 14. 6. 2022 🕒 Poslední aktualizace: 16. 11. 2022

Expert Conference on Rare Diseases

25 – 26 October 2022, Prague, Czech Republic



kompetansesenter for sjeldne diagnoser



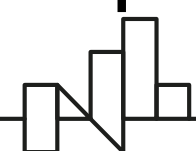
Velkommen til Frambus nettsider



- [Photo Gallery](#)
- [Presentations](#)

15:15 – 16:00	Moderated panel discussion: Working together with rare disease patient representatives (Moderator Ms. Anna Arellanesová)	
	A message from a young patient advocate	Ms. Adéla Odrihocká Rare Diseases Czech Republic
	Patient life-journey, need for holistic view	Mr. Anders Olauson President of Agrenska, and Chairman of "RareResourceNet" a European Network of Rare Diseases Resource Centres
	Patient advocacy - in the field of rare disorders in Norway	Ms. Lisen J. Mohr Representative of the Norwegian rare disease resource centre, Frambu.no

<https://www.mzcr.cz/towards-a-new-european-policy-framework-building-the-future-together-for-rare-diseases/>





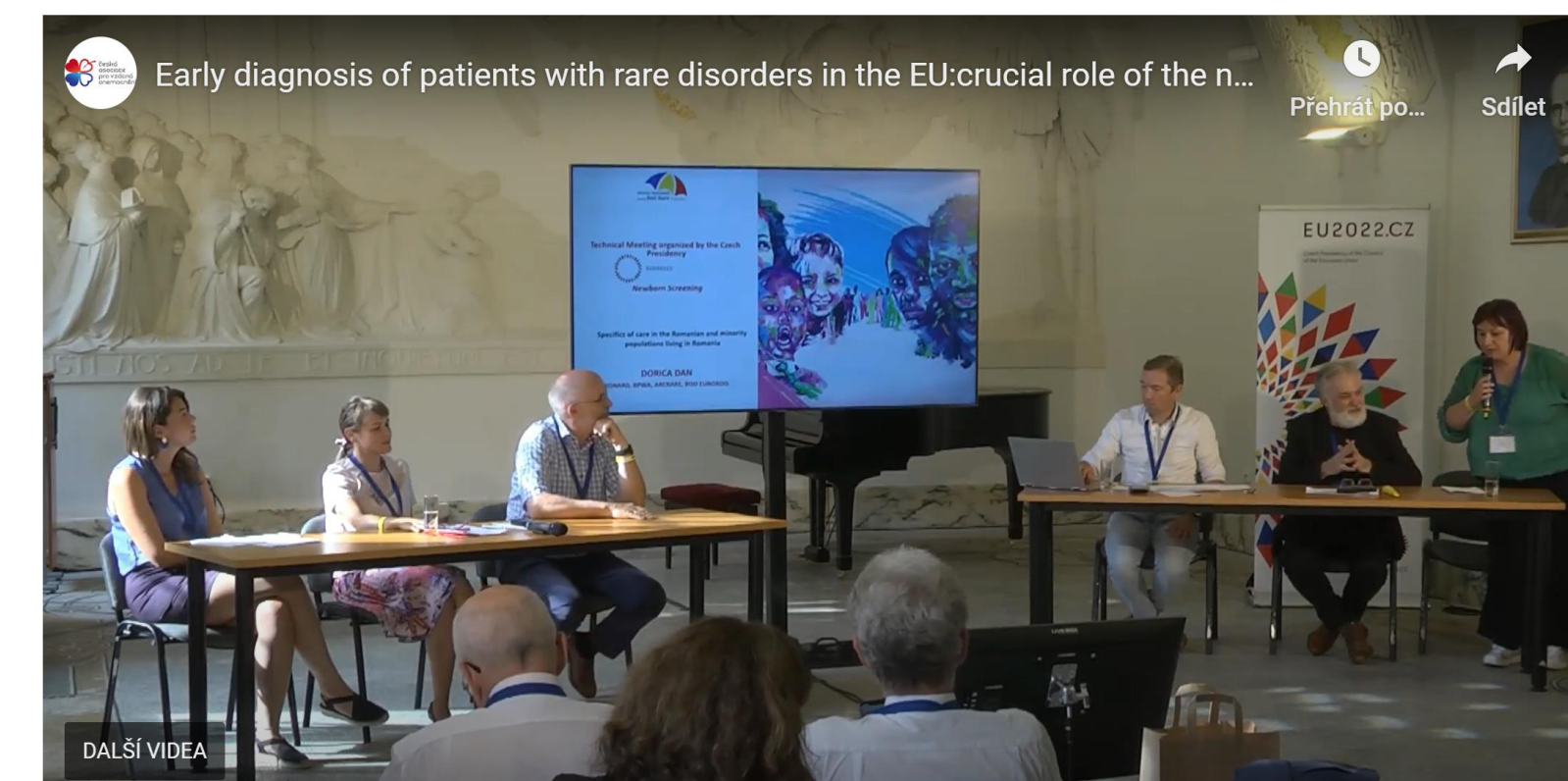
IVD-R: BENEFICIAL OR JUST AN EXPENSIVE STRAIT JACKET? NORWAY

Prof. Gunnar Douzgos Houge



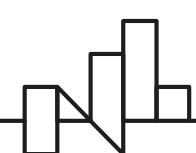
SPECIFICS OF CARE IN THE ROMANIAN AND MINORITY POPULATIONS LIVING IN ROMANIA, NORO ROMANIA

Ms. Dorica Dan



EARLY DIAGNOSIS OF PATIENTS WITH RARE DISORDERS IN THE EU CRUCIAL ROLE OF THE NEWBORN SCREENING

<http://novorozeneckyscreening.vzacna-onemocneni.cz>



Poděkování kolegům ze SZÚ za spolupráci v rámci projektu.

Děkuji za pozornost
ivana.funkova@fnmotol.cz