

Včasná diagnostika (2014 – 2015)

- 1 • Projekt Včasná diagnostika
- 2 • Projekt vzdělávání studentů

Včasná diagnostika (2014 – 2015)

- V rámci plnění NAP RD, aktivita č. 4 (*Zlepšení screeningu a diagnostiky u VO*)
- ČAVO pod záštitou Národního koordinačního centra pro VO a UBLG

1 Projekt Včasná diagnostika

- ČAVO pod záštitou Národního koordinačního centra pro VO, UBLG a za podpory OSPDL a SPLDD.
 - **1. fáze KVĚTEN 2014**
 - Plakáty a letáky do ordinací pediatriů
 - Článek v časopise VOX Pediae
- Zaměřeno na rodiče a pediatriy*

Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácných onemocnění je více jak 6 000. Týkají se přibližně 5 % populace, ale přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou“.

Kdy bychom měli pomýšlet na některé ze vzácných onemocnění?
V případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u dětí, které:

- dlouhodobě a bez zjevné příčiny neprospívají na váze, mají poruchu růstu nebo jsou často nemocné;
- mají zpomalený či zastavující se psychomotorický vývoj (například opožděný vývoj jazyka, vzpomínání, chůze nebo porucha vývoje řeči a porozumění);
- netypicky vnímají okolní svět, nerazí oční kontakt, neresgují na úsměv nebo mají sklon k stereotypním chováním;
- mají svalovou slabost, nadměrnou únavu nebo fyzicky nestačí svým vrstevníkům;
- se pohybují netypicky vzhladem k věku nebo mají svalové záškuby či opakované křeče;
- mají opakující se respirační infekty s netypickým průběhem;
- mají nápadné křečkové a snadno zranitelnou kůži připomínající motýlí křídla nebo naopak hrubou a šupčitou kůži nebo se u nich v průběhu dětství objevují na kůži různé zbarvené ložiska;
- trpí poruchou vývoje zubů, vlasů nebo nehtů;
- mají zvláštní vzhlad obličeje s hrubými rysy (například výrazně vpáčený kořen nosu, nápadně vystouplé nadočnicové oblouky nebo nepoměrně velkou hlavu a tělo);
- mají pot, moč nebo stolic netypické barvy nebo zápachu (pokud ji rodiče zaznamenají).

**Přiliš mnoho vyšetření dítěte stresuje.
Shromážděte si nejprve co nejvíce informací.**

Bližší informace o vzácných onemocněních najdete na: www.vzacna-onemocneni.cz, www.orpha.net

Pro pediatriy i rodiče je k dispozici informační a konzultační e-mail: help@vzacna-onemocneni.cz

Odborný garant projektu:
Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění
Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta UK a FN Motol



1 Projekt Včasná diagnostika

- **2. fáze LISTOPAD 2014**
 - Plakáty a letáky do dětských oddělení nemocnic
 - Prezentace:
 - Setkání primářů dětských oddělení (12. 11. 2014)
 - Konference Efektivní nemocnice (25-26.11.2014)

Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácných onemocnění je více jak 6 000. Týkají se přibližně 5 % populace, ale přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou“.

Kdy bychom měli pomyslet na některé ze vzácných onemocnění?
V případech dlouhodobých a neobjasněných příznaků u dětí, které:

- dlouhodobě a bez zjevné příčiny neprospívají na váze, mají poruchu růstu nebo jsou často nemocné;
- mají zpomalený či zastavující se psychomotorický vývoj (například opožděný vývoj jazyka, vzpřimování, chůze nebo porucha vývoje řeči a porozumění);
- netypicky vnímají okolní svět, nerazí uči oční kontakt, neresgují na úsměv nebo mají sklon k stereotypnímu chování;
- mají svalovou slabost, nadměrnou únavu nebo fyzicky nestačí svým vrstevníkům;
- se pohybují netypicky vzhladem k věku nebo mají svalové záškuby či opakované křeče;
- mají opakující se respirační infekty s netypickým průběhem;
- mají nápadně křehkou a snadno zranitelnou kůži připomínající motýlí křídla nebo naopak hrubou a šupčitou kůži nebo se u nich v průběhu dětství objevují na kůži různé zbarvené ložiska;
- trpí poruchou vývoje zubů, vlasů nebo nehtů;
- mají zvláštní vzhlad obličje s hrubými nosy (například výrazně vpáčený kořen nosu, nápadně vystouplé nadočnicové oblouky nebo nepoměrně malá velikost hlavy a těla);
- mají pot, moč nebo stolici netypické barvy nebo zápachu (pokud ji rodiče zaznamenají).

**Přiliš mnoho vyšetření dítěte stresuje.
Shromážděte si nejprve co nejvíce informací.**

Bližší informace o vzácných onemocněních najdete na: www.vzacna-onemocneni.cz, www.orpha.net

Pro pediatry i rodiče je k dispozici informační a konzultační e-mail: help@vzacna-onemocneni.cz

Odborný garant projektu:
Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění
Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta UK a FN Motol



1 Projekt Včasná diagnostika

- 3. fáze JARO 2015
 - Nové plakáty, letáky a informace do ordinací praktických lékařů
 - PR podpora

Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácných onemocnění je více jak 6 000. Týkají se přibližně 5 % populace, ale přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou“.

Kdy bychom měli pomýšlet na některé ze vzácných onemocnění?
V případech dlouhodobých a neobjasněných příznaků u dětí, které:

- dlouhodobě a bez zjevné příčiny neprospívají na váze, mají poruchu růstu nebo jsou často nemocné;
- mají zpomalený či zastavující se psychomotorický vývoj (například opožděný vývoj jazyka, vzpřimování, chůze nebo porucha vývoje řeči a porozumění);
- netypicky vnímají okolní svět, nerazí uči oční kontakt, neresponují na úsměv nebo mají sklon k stereotypnímu chování;
- mají svalovou slabost, nadměrnou únavu nebo fyzicky nestačí svým vztav níkům;
- se pohybují netypicky vz hřdem k věku nebo mají svalové záškuby či opakované křeče;
- mají opakující se respirační infekty s netypickým průběhem;
- mají nápadně křehkou a snadno zranitelnou kůži připomínající motýl křída nebo naopak hrubou a šupiči se kůži nebo se u nich v průběhu dětství objevují na kůži různé zbarvené ložiska;
- trpí poruchou vývoje zubů, vlasů nebo nehtů;
- mají zvláštní vz hrd obličje s hrubými rýsy (například výrazně vpáčený kořen nosu, nápadně vystouplé nadočnicové oblouky nebo nepoměr mezi velikostí hlavy a těla);
- mají pot, moč nebo stolici netypické barvy nebo zápachu (pokud ji rodiče zaznamenají).

**Příliš mnoho vyšetření dítěte stresuje.
Shromážděte si nejprve co nejvíce informací.**

Bližší informace o vzácných onemocněních najdete na: www.vzacna-onemocneni.cz, www.orpha.net

Pro pediatry i rodiče je k dispozici informační a konzultační e-mail: help@vzacna-onemocneni.cz

Odborný garant projektu:
Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění
Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta UK a FN Motol



help@vzacna-onemocneni.cz

2 Projekt vzdělávání studentů

- Pod záštitou primářky MUDr. Markéty Havlovicové z UBLG (Ústav biologie a lékařské genetiky) při FN Motol
- Účast **našich členů** na praktických cvičeních 4. ročníku 2. lékařské fakulty při UK
- Cíl: zlepšit včasnou diagnostiku VO



2 **Projekt vzdělávání studentů**

Začínáme těmito diagnózami:

- Muskulární dystrofie
- Syndrom fragilního chromozomu X
- Prader-willi syndrom
- Gaucherova choroba
- Rettův syndrom
- Williamsův syndrom

Praktická cvičení začínají **27. 10. 2014 ve FN Motol v Praze**
a probíhají v úterý, středu a čtvrtek.

2 Projekt vzdělávání studentů

Termíny:

	Čeští studenti	Zahraniční studenti	Poznámka
7. kruh	27.10. - 31.10.2014		28. 10. státní svátek
2. kruh	24.11. - 28.11.2014		
5. kruh	15.12. - 19.12.2014		
6. kruh	9. 2. - 13. 2. 2015		
8. kruh	16. 2. - 20. 2. 2015		
1.+2. kruh		30. 3.- 3. 4. 2015	
1. kruh	6. 4. - 10.4. 2015		6. 4. 2015 Velikonoce
3. kruh	13. 4. - 17.4. 2015		
4. kruh	18. 5. - 22.5. 2015		

Skladba výuky klinické genetiky

	Seminář / Praktická cvičení	Učebna	Praktika	Přednášející
1 – Pondělí 8,00 - 8,15 8,15 - 10,15 10,30 - 11,45 12,00 - 13,30	1/ Úvod do klinické genetiky - zahájení kurzu 2/ Základy klinické genetiky 3/ Genetika v medicíně 4/ Etiologie genetických chorob, multidisciplinární genetická péče, + praktická cvičení	S2		doc. MUDr. T. Maříková, CSc. doc. MUDr. T. Maříková, CSc. prof. MUDr. M. Macek, DrSc. doc. MUDr. T. Maříková, CSc.
2 - Úterý 8,00 - 9,15 9,30 - 10,30 10,45 - 11,45 12,00 - 13,30	1/ Základy molekulárně genetické diagnostiky 2/ Molekulárně cytogenetická diagnostika a praktické aplikace 3/ Základy klinické dysmorfologie: aneb co je ještě norma 4/ Praktická cvičení	S2	G4	prof. MUDr. M. Macek, DrSc. Mgr. J. Drábová MUDr. R. Pourová prim. MUDr. M. Havlovicová/ MUDr. R. Pourová
3. –Středa 8,00 - 9,30 9,45 - 10,30 10,45 - 11,45 12,00 - 13,30	1/ Genetika multifaktoriálních chorob, dědičné poruchy metabolismu, populační screening a farmakogenetika 2/ Epigenetika aneb můžeme ovlivnit své genetické nastavení? 3 / Onkogenetika a diagnostické situace 4/ Praktická cvičení	S2		doc. MUDr. T. Maříková, CSc. doc. MUDr. T. Maříková, CSc. MUDr. A. Puchmajerová MUDr. M. Němčíková
4.-Čtvrtek 8,00 - 10,00 10,15 - 11,15 11,45 - 12,45 12,45 - 13,30	1/ Role genetiky v perikoncepční, prenatální a perinatální péči, laboratorní metody v perikoncepční péči 2/ Kardiogenetika 3/ Praktická cvičení / syndromologie, vyhledávání v genetických databázích 4/ Laboratorní metody – praktické aplikace	S2	G4	doc. MUDr. M. Macek, CSc. MUDr. M. Němčíková MUDr. R. Pourová/ MUDr. M. Turnovec, RNDr. D. Novotná/ Mgr. Jana Drábová
5.-Pátek 8,00 - 9,00 9,15 - 11,15 11,30 - 12,45 13,00 - 13,30	1/ Řešení praktických situací v klinické genetice 2/ Genetika mentálních retardací a poruch autistického spektra 3/ Dysmorfologická diagnostika + praktická cvičení 4/ Závěr kurzu, diskuze a celkové zhodnocení	S2		doc. MUDr. T. Maříková, CSc. prim.MUDr. M. Havlovicová doc. MUDr. T. Maříková, CSc.

2 Jak se na stáže připravit

Co si vzít s sebou:

1. Vašeho syna / dceru 😊
2. Důležité zprávy týkající se zdravotního stavu vašeho dítěte
3. Vývojovou fotodokumentaci vašeho dítěte

Co si na stáže připravit:

1. Popis osobní, rodinné a vývojové anamnézy Vašeho dítěte
2. Co bylo důvodem počátku vyšetřování Vašeho dítěte, v jakém věku Vašeho dítěte bylo vyšetřování zahájeno
3. Jaká specialisovaná vyšetření jste s Vaším dítětem podstoupili
4. Kdy bylo realizováno genetické vyšetření
5. V jakém věku Vašeho dítěte byla potvrzena jeho diagnóza
6. Jak probíhalo zařazení Vašeho dítěte do vzdělávacího procesu (školka, škola, jiná zařízení)
7. Jaké zařízení nyní vaše dítě navštěvuje
8. Které ze školních dovedností vaše dítě zvládá a jak
9. Co má Vaše dítě rádo, co ho zajímá
10. Jaké jsou jeho obvyklé projevy chování

