

**Závěrečná konference projektu (Final project conference)**  
**Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN v Motole**  
**(National coordination centre for rare diseases in Faculty Hospital Motol)**

reg. č. NF-CZ11-PDP-3-003-2014

**28. února 2017 (February 28, 2017)**  
**Orea Hotel Pyramida, Bělohorská 24, Praha 6**

- 8:30–9:00** Registrace účastníků (*Registration of participants*)
- 9:00–9:30** Zahájení, přivítání účastníků (*Introduction, welcome of participants*)  
Odborný koordinátor projektu (*Principle Investigator*)  
Zástupce Frambu (*Representative of Frambu*)  
Zástupce HUH Bergen (*Representative of HUH Bergen*)  
Zástupce FN v Motole (*Representative of Faculty Hospital Motol*)  
Zástupce MF ČR (*Representative of the Ministry of Finance*)  
Zástupce MZ ČR (*Representative of the Ministry of Health*)
- 9:30–10:00** Přehled dosažených aktivit projektu (*Overview of project achievements*)  
Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc

**Section 1 Veřejné zdravotnictví a zvyšování povědomí o vzácných onemocněních (Public Health and raising awareness of rare diseases)**

- 10:00–10:15** Doškolení lékařů a mediků (*Educating professional and medical students*)  
MUDr. Markéta Havlovicová
- 10:15–10:30** Česká asociace pro vzácná onemocnění (*Czech Rare Disease Association*)  
Bc. Anna Arellanesová / Ing. René Břečtan
- 10:30–10:45** Vzácné nádory a LPVO (*Rare cancers and Orphan Medicinal Products*)  
MUDr. Kateřina Kopečková

**10:45–11:00** Coffee Break

- 11:00–11 10** EB Centrum ČR; Brno (*EB Centre Czech Rep., Brno*)  
MUDr. Jitka Vokurková
- 11:10–11:25** Debra ČR, Brno (*Debra Czech Rep., Brno*)  
Lucie Marková DiS.
- 11:25–11:40** Přednášky pro veřejnost – Mendelovo muz. (*Public presentations – Mendel mus.*)  
MUDr. Renata Gaillyová
- 11:40–12:00** Národní akční plán pro vzácná onem. (*National Action Plan for Rare diseases*)  
Prof. MUDr. Milan Macek

**Section 2 Výzkumné activity projektu 1. (Research activities 1.)**  
**Molekulární genetika vzácných onem. (Molecular genetics of rare disease)**

- 12:00–12:15** Molekulární syndromologie (*Molecular dysmorphology*)  
Mgr. Jana Paďerová
- 12:15–12:30** Molekulární cytogenetika (*Molecular cytogenetics*)



- Mgr. Jana Drábová  
**12:30–12:45** Kardiogenetika I. (*Kardiogenetics I.*)  
MUDr. Alice Krebsová (IKEM Praha)
- 12:45–13:00** Kardiogenetika II. (*Kardiogenetics II.*)  
Mgr. Patricie Norambuena
- 13:00–13:15** Mentální retardace (Intellectual disability)  
Mgr. Miroslava Hančárová, Ph.D / Prof. Ing. Zdeněk Sedláček, DrSc
- 13:15–13:30** Bioinformatika (*Bioinformatics*)  
Mgr. Jan Geryk

**13:30–14:30** Lunch (Hotel Pyramida Restaurant)

- 14:30–14:45** Vystoupení zást. Norské ambasády (*Norwegian embassy presentation*)  
Her Excellency Dr. Siri Ellen Sletner

**Section 3 Výzkumné activity projektu 2. (Research activities 2.)  
3D skenování a morfometrie (3D scanning and morphometry)**

- 14:45–15:00** 3D skanování – populační normy (*3D scanning – population norms*)  
Doc. RNDr. Jana Velemínská
- 15:00–15:15** Morphome3cs software (Morphome3cs software)  
Mgr. Ján Dupej/Mgr. Václav Krajíček
- 15:15–15:30** 3D skanování v klinické praxi (*3D scanning in clinical practice*)  
Mgr. Veronika Moslerová
- 15:30–15:45** 3D skenování ve stomatologii (Digital 3D scanning, treatment planning and long term analysis of growth in dentistry)  
Prof. MUDr. Taťjana Dostálová, DrSc./MUDr. Simona Halamová

**15:45–16:00** Coffee Break

**Section 4 Pacientská sdružení pro vzácná onem. (Patient associations)**

- 16:00–16:30** Zkušenosti z Frambu - panel (*Experience from Frambu; panel discussion*)  
Ing. René Břečťan - Parent Project (*Parent Project*)  
Ing. Kateřina Uhlíková - Sdružení Meta (*Meta Association*)  
Mgr. Hana Verichová - Prader Willi o.s. (*Prader Willi Syndrome Association*)  
Hana Kubíková – Willík (*Willík; Williams Syndrome Association*)  
Ing. Vratislav Svatoň - Rett Community (*Rett Syndrome Association*)  
Markéta Adamovičová – studentka (student)

**Section 5 Panelová diskuse, výhled do budoucnosti (Panel discussion, future outlook)  
All project partners**

- 16:30–17:00** Moderátoři (Moderators): Prof. MUDr. Milan Macek, Prof. David Bergsacker,  
Prof. Gunnar Houge, Dr. Lisen Julie Mohr

Conference adjourns