

TISKOVÁ ZPRÁVA

Dne 28. února 2017 proběhla závěrečná konference projektu Norských fondů „Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve Fakultní nemocnici v Motole“ (registr. číslo: NF-CZ11-PDP-3-003-2014; www.nkcvo.cz). Fakultní nemocnice v Motole se stala příjemcem finančních prostředků z finančního mechanismu Norsko v roce 2014 a celkem získala 30 975 417 Kč, z toho byla částka 80 % v celkové výši 24 777 933 Kč hrazena právě z výše uvedeného finančního mechanismu. Spolupříjemci projektu jsou Fakultní nemocnice Brno – Oddělení lékařské genetiky (www.fnbrno.cz/oddeleni-lekarske-genetiky/k1479) a Přírodovědecká fakulta v Praze – Katedra antropologie a genetiky člověka (www.natur.cuni.cz/biologie/antropologie)

Prvním norským partnerem je „Norwegian Resource Center for Rare Disorders“ (www.frambu.no). FRAMBU je vládní expertní agenturou pro vzácná onemocnění (VO), která spolupracovala na projektu v oblasti zvyšování informovanosti odborné a laické veřejnosti v problematice VO s cílem zdokonalit časný záchyt geneticky rizikových rodin a zajistit vzdělávání patientských organizací v oblasti zdravotně sociální problematiky. Závěrečnou konferenci svojí účastí podpořili Dr. D. Bergsacker a Dr. L. Mohr, kteří zástupce českých pacientů v Norsku školili.

Druhým norským partnerem je Center for Medical Genetics and Molecular Medicine, Haukeland University Hospital, Bergen (www.helse-bergen.no; HUH Bergen). Na závěrečné konferenci byli přítomni prof. Gunnar Houge a Dr. Tomasz Stokowy, kteří školili české odborníky v Norsku. HUH Bergen je norské akademické zdravotnické pracoviště, s nímž jsme v rámci projektu spolupracovali při zdokonalování klinicko-genetických metod sekvenování nové generace, syndromologického vyšetření a bioinformatiky u VO.

Závěrečné konferenci se zúčastnila paní velvyslankyně Dr. Siri Ellen Sletner Norského království v ČR, která pozdravila účastníky konference a velmi ocenila výsledky projektu a jejich celkový dopad na péči o VO v ČR.

V průběhu závěrečné konference byly shrnuty dosud dosažené výsledky jednotlivých aktivit projektu všech spoluřešitelů podílejících se na realizaci projektu např. zástupci Přírodovědecké fakulty UK, Stomatologické kliniky 2. LF UK a FN Motol, České asociace pro vzácná onemocnění, ale také odborných pracovníků projektu vč. expertů. Všechny plánované aktivity budou ukončeny v souladu s harmonogramem projektu.

V rámci projektu byly vytvořeny normy tělesné stavby, 3D modely čelistí a horního patra, byl zdokonalen program Morpho3metrics, dále byly zakoupeny přístroje a chemikálie v souladu s projektem, které slouží k řešení aktivit projektu a budou dále využity i v době udržitelnosti projektu v gesci FN v Motole.

Bylo uspořádáno a podpořeno více než dvacet akcí pro odbornou a laickou veřejnost, jejichž cílem bylo zvýšit povědomí o VO, byla vydána kniha – Vzácné nádory v onkologii autorky Dr. K. Kopečkové, v rámci projektu bylo vyšetřeno více než 150 pacientů pomocí zdokonalených metod molekulární genetiky a molekulární cytogenetiky, došlo k vytvoření rozsáhlé biobanky DNA vzorků od pacientů s VO, do systému výuky pregraduálních studentů 2. LF UK byla nově zavedena výuka o této skupině onemocnění. Dále došlo k rozvoji webových stránek o VO, byl zprovozněn helpmail a v rámci projektu byla vytvořena populačně genetická databáze genových variant.

Praha dne 28. února 2017