

TISKOVÁ ZPRÁVA

Zpráva o ukončení projektu NF-CZ11-PDP-3-003-2014 Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve Fakultní nemocnici v Motole

V červenci 2014 byl zahájen projekt Norských fondů „Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve Fakultní nemocnici v Motole“ (registr. číslo: NF-CZ11-PDP-3-003-2014; www.nkcvo.cz). Ukončení tohoto projektu bylo plánováno k 30. dubnu 2017. Příjemcem finančních prostředků z finančního mechanismu Norsko byla Fakultní nemocnice v Motole. Celkově získala Fakultní nemocnice v Motole 30 975 417 Kč, z toho bylo 80 % v celkové výši 24 777 933 Kč hrazeno právě z výše uvedeného finančního mechanismu. Spoluřešitelem projektu byla 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) a pracoviště příjemce finanční podpory. V rámci projektu byla významně rozšířena spolupráce s Českou asociací pro vzácná onemocnění (ČAVO).

Prvním norským partnerem, který se účastnil řešení projektu, byla vládní organizace „Norwegian Resource Center for Rare Disorders“ (www.frambu.no). FRAMBU je expertní agenturou pro vzácná onemocnění (VO). FRAMBU 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.

Druhým norským partnerem byla Haukeland University Hospital, Bergen, Center for Medical Genetics and Molecular Medicine, (www.helse-bergen.no; HUH Bergen). HUH Bergen bylo 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.

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 10 akcí pro odbornou a laickou veřejnost, jejichž cílem bylo zvýšit povědomí o VO, došlo k vydání knihy – Vzácné nádory v onkologii autorky Dr. K. Kopečkové, v rámci projektu bylo vyšetřeno více než 250 pacientů pomocí zdokonalených metod molekulární genetiky a molekulární cytogenetiky, vytvořila se rozsáhlá biobanky DNA vzorků od pacientů s VO, dále byla do systému výuky pregraduálních studentů 2. LF UK zavedena výuka o této skupině onemocnění. Dále došlo k rozvoji webových stránek o VO (www.nkcvo.cz, www.vzacnenemoci.cz, www.vzacna-onemocneni.cz), byl zprovozněn helpmail a v rámci projektu byla vytvořena populačně genetická databáze genových variant.

V souvislosti s plněním cílů projektu bylo uskutečněno:

1) Přednášky pro odbornou a laickou veřejnost	55
2) Odborné články	13

3) Odborné monografie	2
4) Kapitoly v odborné monografii	1
5) Počet vyšetřených pacientů s VO pomocí metod NGS, Array, MLPA, Karyomapping	969
6) Naplnění biobanky vzorky pacientů s VO	100 vzorků
7) Vzdělávací akce pro odbornou a laickou veřejnost	10
8) Informační letáky pro ordinace praktických lékařů pro děti a dorost a pro dospělé	3000
9) Zřízení helpemail	1 plně funkční
10) Zřízení a provoz webových portálů	www.nkcvo.cz , www.vzacnenemoci.cz , www.vzacna-onemocneni.cz
11) Farmakoekonomické studie	2
12) Zaměstnání odborníků a expertů v rámci projektu	

V rámci projektu se 18 českých pracovišť zapojilo do mezinárodní sítě center pro vzácná onemocnění (ERN).

Z finančních prostředků projektu byly zakoupeny chemikálie na zpracování vzorků, přístroj pro digitální fenotypizaci vč. vyhodnocovacího softwaru, pipetovací systém BRAVO vč. speciálního zdravotnického materiálu, antropometrické vybavení.

Závěrem lze zhodnotit projekt jako úspěšně ukončený. Děkujeme norským partnerům za přínosnou spolupráci a rádi bychom navázali na úspěšnou spolupráci v rámci tohoto projektu případným dalším návrhem projektu, v případě, že bude vypsána výzva v rámci Finančního mechanismu Norsko.