

Ultravzácná a nedagnostikovaná onemocnění

Markéta Havlovicová

Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol

Úvod: V rámci bloku věnovanému „Zvýšení dostupnosti cílené prevence a včasné diagnostiky specifických přenosných a nepřenosných onemocnění ve vybraných sociálně vyloučených lokalitách s romskými komunitami“ bude předneseno krátké sdělení charakterizující ultravzácná a nedagnostikovaná genetická onemocnění se zvláštním zaměřením na rómskou minoritu. Rovněž bude představena nově vzniklá Platforma pro ultravzácná a nedagnostikovaná onemocnění fungující od 10/21 v rámci ČAVO.

Cíle: Charakteristika ultravzácných a dosud nedagnostikovaných genetických afekcí.

Metodika: Kazuistiky.

Výsledky: Nutnost propojení rodin s ultravzácnými a dosud nedagnostikovanými afekcemi.

Závěr: Vznik nové Platformy pro ultravzácná a nedagnostikovaná onemocnění.

Podpořeno grantem z Islandu, Lichtenštejnska a Norska v rámci Fondů EHP 2014-2021 č. ZD-ZDOVA2-001 a IP FN Motol 6003, 00064203 pod záštitou ERN ITHACA.