



Příloha č. 2 Nefroběžník 2 - 2016

Projekt ČNS „Diagnostika Fabryho choroby u dialyzovaných pacientů“

Milé kolegyně, vážení kolegové,

obracíme se na Vás jménem ČNS s nabídkou spolupráce a účasti vašeho dialyzačního střediska na projektu „*Diagnostika Fabryho choroby u dialyzovaných pacientů*“. Účelem projektu je zlepšit míru úspěšnosti při diagnostikování této vzácné choroby, zjistit epidemiologické parametry výskytu této choroby u dialyzovaných pacientů a provést porovnání s výsledky studií provedených v České republice v minulosti.

Projekt je realizován Českou nefrologickou společností za podpory Nadace pro nemoci ledvin. V rámci projektu obdrží vaše dialyzační středisko zdarma kity na testování Fabryho choroby a zároveň jsou hrazené veškeré náklady na diagnostické vyšetření a dopravu vzorků. Projekt je celoplošný, t.j. zahrnuje celou Českou republiku s cílem provedení screeningu u všech chronicky dialyzovaných pacientů.

Účast pacientů v projektu je dobrovolná a je založená na podpisu informovaného souhlasu, který je součástí testovacího kitu a který obsahuje veškeré potřebné informace o genetických testech a ochraně osobních údajů. Pacientovi bude odebrán vzorek krve k vyšetření metodou ze suché kapky (Dried-Blood-Spot-Kit), který bude zaslán ke specializovanému enzymatickému a genetickému testování v laboratořích Centogene AG v Rostoku, Spolková republika Německo. V případě pozitivního výsledku je pacientovi doporučeno jeho převzetí do centra specializovaného na léčbu Fabryho choroby při II. interní klinice VFN Praha. Případná léčba substitucí chybějícího enzymu je indikována v tomto specializovaném centru v souladu se současnými kritérii úhrady léčby zdravotní pojišťovnou.

Milé kolegyně, vážení kolegové, věříme, že se vaše pracoviště účastní tohoto projektu. V průběhu následující doby Vás proto bude kontaktovat MUDr. Vojtěch Petr, koordinátor projektu, který s Vámi domluví případné technické aspekty provedení studie a vyhodnocení výsledků vyšetření. Dále vás bude kontaktovat zástupkyně společnosti Shire, která s vámi projedná potřebný počet testovacích kitů a jejich transport.

Velmi děkujeme za vaši spolupráci. V případě jakýchkoli dotazů nás, prosím, neváhejte kontaktovat.

S přátelským pozdravem

nefrologům a rovněž k většímu zájmu odborné i laické veřejnosti o onemocnění ledvin.

MUDr. V. Petr
koordinátor projektu
I. Interní klinika 3. LF a FNKV
Šrobárova 50
100 34 Praha 10
Tel. 721 087 457
e-mail: vojtech.petr@fnkv.cz
e-mail: fabry@nefrol.cz

Prof. MUDr. I. Rychlík, CSc., FASN, FERA
vedoucí projektu
I. Interní klinika 3. LF a FNKV
Šrobárova 50
100 34 Praha 10
Tel. 267 162 315
e-mail: ivan.rychchlik@fnkv.cz
