



Zpráva ze setkání EAN vědeckého panelu Neurogenetics, které se konalo 18.6.2018

Panel řídili: Michelangelo Mancuso a Alessandro Filla, Itálie (Pisa, Neapol)

Přítomny i dvě zástupkyně patientských organizací: Bea De Schepper (Belgie) a Cathalijne Van Doorne (Nizozemsko)

V přípravě jsou dvě metodické práce (guidelines, recommendation): Wilsonova choroba a sekvenování nové generace (NGS), které mají za cíl standardizaci diagnostiky, poradenství a terapie. Dále ve spolupráci s ESO monogenic stroke Proběhly semináře ohledně metodiky.

Diskutovány návrhy na příští kongres v Oslo: vždy dva návrhy na každý formát. Hlavním tématem je neuroinflamace.

Navrženy některé úpravy stránek EAN a tlak na vzdělávání lékařů v nových genetických metodách. Podle průzkumu až 50% lékařů není s těmito metodami dobře obeznámeno, přičemž ale se tyto metody posouvají v diagnostickém procesu stále na významnější místo a stávají se součástí rutinních diagnostických schémat.

MUDr. Stanislav Vohánka, CSc., MBA