

Zpráva ze setkání EAN vědeckého panelu kooperace s ERN a NMD panelem EAN

Diskutována problematika kooperace s ERN a NMD panelem EAN

Prezentovány návrhy na témata na EAN Paříž 2020, deadline je 31.7.19

Prezentovány návrhy do všech formátů, tedy

Teaching courses

Focused workshop

Symposia

Case based workshops

Hands on workshop

Interactive session

Controversy,

zdůrazněno, že perzonální obsazení bylo být vybalancované, jak národnostně, tak podle zastoupení mužů a žen.

Prezentovány některé návrhy

Prof. Molnar představila návrh na joint symp s NM panelem

Genová terapie NMD

RNA based treatment options

Protein replacement therapies

Nový přístup k starým molekulám

Projekt konsensus Monogenic stroke: Manuscript submitován do EAN GPG

Projekt konsensus MELAS: Prezentována doporučení

NGS

Proběhla anketa mezi členy panelu a jednotlivými zeměmi:

Poznámky: NGS je v 46% „first diagnostic tool“, **jen ve 14% zemí je provedení NGS podmíněno indikací klinického genetika**. Zdůrazněno ale, že klinicky genetika by měl být součástí multidisciplinárního týmu.

MUDr. Stanislav Vohánka, CSc., MBA