

Zpráva z činnosti panelu Neurogenetics, které se konalo 26.6.2022

Panel řídili: Sylvia Boesch (Innsbruck), Henry Houlden (London), J-M. Burgunder (Guemligen, Švýcarsko)

Stávající priority:

- Harmonizace použití genetického testování s ohledem na nové dg. metody – NGS – WES a WGS – snaha o zařazení jako rutinní vyšetřovací metody - postupně nahrazují standardní testování a stávají se první volbou stran genetických analýz.
- Podpora vzdělávání v neurogenetice pro neurology
 - o Návrh uspořádání podzimní školy
- Třeba zvýšit komunikaci – více zapojit twitter
- V plánu tvorba guidelines:
 - o HSP
 - o Metabolické leukodystrofie
 - o DBS u sdystonií
 - o Genová terapie

Na nynější kongres ve Vídni navrhovala skupina 7 příspěvků, z toho akceptovány 3.

Diskutovány návrhy na příští kongres v Budapešti :

- Fokuseovaný workshop o Huntingtonově choree, HSP. T
- Teaching kurzy o dědičných ataxiích, strategiích genetického testování.
- Case based workshop – fenotypizace vzácných onemocnění.
- Kontroverze – big data vs. zaměření na 1 pacienta v genetickém testování

Diskuse o prenatálním testování a postnatálním screeningu SMA s ohledem na nové možnosti léčby.

doc. MUDr. Martin Vyhnálek, Ph.D.