

Zpráva z činnosti panelu Neurogenetics

které se konalo 1.7.2024 v Helsinkách,

Panel řídili: Sylvia Boesch (Insbruck), Henry Houlden (London),

Shrnutí minulého roku:

- 1) Na EAN kongres v Budapešti byly navrženy panelem 6 sekcí, přijaty z toho byly 3 sekce.
- 2) Zorganizován celoevropský průzkum zvyklostí diagnostiky genetických chorob, dle výsledků:
 - a. 80% respondentů zemí může indikovat genetické vyš. klinik – neurolog, 20% respondentů uvedlo, že vázáno na klinického genetika
 - b. 60% respondentů uvedlo, že neurolog může indikovat presymptomatický screening, nicméně 90% uvedlo, že součástí protokolu je vždy vyš. klinickým genetikem
 - c. Dle článku se zdá, že NGS je v západní Evropě rutinně dostupnou a proplacenou metodou.
- 3) Byla publikována guidelines na dg a léčbu metachromatické dystrofie.

Stávající priority:

- Pokračování 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. (již řešeno v 2022)

Diskutovány návrhy na příští kongres v Helsinkách

- Fokuseovaný workshop o Huntingtonově choree s důrazem na geny ovlivňující průběh choroby.
- Teaching kurzy o základech neurogenetiky, nových strategiích genetického testování.
- Novinky v dg. Ataxií – nové podtypy – CANVAS, SCA 27B
- Novinky v diagnostice hereditárních spastických paraparéz

doc. MUDr. Martin Vyhnálek, Ph.D.