Zpráva z činnosti panelu Neurogenetics

které se konalo 22.6.2025 v Helsinkách,

Panel řídili: Maria Judit Molnar (Maďarsko), Jean-Marc Burgunder (Švýcarsko)

Shrnutí minulého roku:

1. Panel navrhl na kongres EAN 2024 celkem **10 sekcí**, z toho **8 společných s jinými panely**, **akceptovány byly 2**.
2. Pokračovala spolupráce na doporučeních pro diagnostiku a léčbu **metachromatické leukodystrofie** ve spolupráci s ERN-RND.
3. Aktivní účast na přípravě kazuistik v rámci programu **Brain Challenge 2024** (např. CANVAS – SCA27b, Tay-Sachs, Leighův syndrom). Kazuistiky nebyly vybrány, ale zůstávají v evidenci pro příští rok.
4. Revize eLearning obsahu EAN – přehodnoceno 72 příspěvků z let 2010–2023. Identifikována potřeba tvorby aktuálnějších materiálů.

Aktuální aktivity a priority panelu:

- **Připravovány nové guidelines** – priorita: **indikace a selektivní využití genetického testování v neurogenetice** a nové doporučení pro **hereditární spastické paraparézy a ataxie** (výzva k návrhům bude otevřena od 30. 9. 2025).
- **Příprava podzimní školy neurogenetiky** a explorace možnosti organizace **teaching kurzů ve východní Evropě**.
- Spolupráce na vývoji **vzdělávacího kurikula v neurogenetice** pro rezidenty (ve spolupráci s RRFS).
- Nový průzkum věnovaný **vzdělávání v genetice v neurologických rezidenčních programech**, připravovaný RRFS zástupci.
- Spolupráce s dalšími společnostmi: ERN-RND (nejintenzivnější), AOAN, EPNS, EFNA, EHDN a další.

Další zprávy:

V rámci **EAN Neurology Updates** byla publikována zpráva o schválení **omaveloxolonu** pro FA, navrženy aktualizace týkající se **Tofersenu v ALS** a **PTC518**.

Byly projednány návrhy odborných sekcí pro program kongresu EAN 2026.

Panel se shodl na potřebě posílit viditelnost neurogenetiky v hlavním programu kongresu, zejména formou kvalitních výukových kurzů a interaktivních workshopů. Dále byla zdůrazněna potřeba propojení genetických znalostí s každodenní neurologickou praxí – například v oblasti poruch hybnosti, periferních neuropatií či demencí.

Mezi navrženými sekcemi byl kladen důraz na témata, která jsou buďto nově se rozvíjející, nebo se v posledních letech ukazují jako klinicky zásadní, a dosud nejsou v rámci vzdělávacích programů systematicky pokrývána.

Pro formát **Focused Workshop** byl navržen blok věnovaný **poruchám chůze ve vyšším věku** s cílem diskutovat, kdy by měla být v diferenciální diagnostice zvažována genetická etiologie. Druhým navrženým workshopem byl blok věnovaný **epigenetice a multiomickým přístupům v neurologii**, zejména v kontextu neurodegenerativních onemocnění a rychlého vývoje v oblasti integrované analýzy dat (DNA, RNA, proteiny, metabolity).

Pro formát **Teaching Course** byly navrženy čtyři tematické bloky. První se zaměřuje na **genetiku dystonií,** zahrnuje základní diagnostický algoritmus, indikační kritéria genetického testování u různých věkových skupin a terapeutické implikace jednotlivých genetických jednotek. Druhý kurz je věnován **kongenitálním myastenickým syndromům** a poskytuje přehled diagnostického přístupu od novorozeneckého věku po dospělost, klasifikaci jednotlivých typů a doporučené terapeutické strategie. Třetí výukový kurz pokrývá **dědičné a nedědičné neuropatie malých vláken**, zaměřuje se na klinický přístup, genetické pozadí, diferenciální diagnostiku bolesti a současné možnosti jejího ovlivnění. Čtvrtý navržený kurz se věnuje **diagnostice neurologických onemocnění způsobených expanzemi repetic,** s důrazem na CANVAS, SCA27B a další nově popsané jednotky. Tento kurz má za cíl shrnout současné techniky detekce, interpretační nástrahy i terapeutické důsledky.

V rámci formátu **Case-Based Workshop** byl navržen **blok kazuistik dědičných neuropatií**, které budou prezentovány v kontextu diferenciální diagnostiky a praktického vedení pacientů. Tento blok má poskytnout praktický rámec pro rozhodování v případech, kde genetická diagnóza není zřejmá a kde genetické testování významně ovlivňuje léčebnou strategii.

Pro formát **Interactive Session** byl navržen blok věnovaný geneticky podmíněným periferním neuropatiím, který bude zaměřen na jejich překryvy s hereditárními ataxiemi, spastickými paraparézami a poruchami hybnosti. Tento interaktivní blok má ambici zvýšit klinické povědomí o genetických formách těchto onemocnění a nabídnout praktická vodítka pro rozhodování v praxi, včetně algoritmů genetického testování.

doc. MUDr. Martin Vyhnálek, Ph.D.

Zpráva z činnosti panelu Neurogenetics

Dne 22.6. 2025 se v rámci 11. ročníku Evropské akademie neurologie uspořádané v Helsinkách, konalo výroční setkání vědeckého panelu EAN pro neurogenetiku.

Panel řídili: prof. Jean Marc Burgunder (Švýcarsko), prof. Maria Judit Molnar (Maďarsko)

Celkově bylo diskutováno 8 návrhů témat pro příští kongres v Ženevě. Jednotlivé návrhy byly představeny a připomínkovány stran zvýšení šance na jejich přijetí ze strany EAN.

Dále byly probírány návrhy pro doporučené postupy z oblasti neurogenetiky. V minulém roce byl panelem navržen jeden z doporučených postupů: *Diagnostika a organizace péče geneticky vázaných ataxií v dospělosti (Diagnosis and management of genetic ataxias in adulthood)*, který byl vybrán do první dvacítky prioritních témat, která získají částečnou podporu, ale prozatím nebyl vybrán do první pětice, které dostanou plnou podporu EAN.

Bylo probíráno několik bodů akčního plánu v rámci budoucí činnosti panelu. Prvním z nich je návrh pro uspořádání Středo-východoevropského neurogenetického kurzu, podpora EAN se očekává. Místo konání je předběžně plánováno v Semmelweisově univerzitě v Budapešti v květnu 2026. Druhý návrh je příprava šestidílného základního kurzu v oblasti neurogenetiky dostupného na e-learningové platformě eanCampus.

Jako jeden z posledních bodů bylo navrženo zřízení pracovní skupiny, která by měla za úkol vytvořit průzkum k zmapování různých regulací a kompetencí neurologů v klinické genetice a rovněž posoudit dostupnost genetického testování v jednotlivých evropských zemích. S výsledky průzkumu by byly kontaktováni ministerstva zdravotnictví v příslušných zemích.

Dne 8.8. 2025 v Brně MUDr. Štěpán Erben