

# УПРАВЛЕНИЕ НА ГЕНЕТИЧНИ ДЕФЕКТИ, КОИТО НЕ СА СВЪРЗАНИ С ПОЛА

---

Статии за преглед, одобрени от ERN-RND

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

---

**Share. Care. Cure.**

---



## Disclaimer:

“The European Commission support for the production of this publication does not constitute endorsement of the contents which reflects the views only of the authors, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein.”

More information on the European Union is available on the Internet (<http://europa.eu>).

Luxembourg: Publications Office of the European Union, 2019

© European Union, 2019

Reproduction is authorised provided the source is acknowledged.

## ВЪВЕДЕНИЕ В ЕВРОПЕЙСКАТА РЕФЕРЕНТНА МРЕЖА ЗА РЕДКИ НЕВРОЛОГИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ (ERN-RND)

ERN-RND е европейска референтна мрежа, създадена и одобрена от Европейския съюз. ERN-RND е здравна инфраструктура, която се фокусира върху редките неврологични заболявания (РНЗ). Трите основни стълба на ERN-RND са: (i) мрежа от експерти и експертни центрове, (ii) генериране, обединяване и разпространение на знания за РНЗ и (iii) прилагане на електронно здравеопазване, за да може експертизата да пътува вместо пациентите и семействата.

ERN-RND обединява 32 от водещите експертни центрове в Европа, както и 10 асоциирани партньори в 20 държави-членки и включва изключително активни пациентски организации. Центровете се намират в Австрия, Белгия, България, Германия, Дания, Естония, Испания, Италия, Латвия, Литва, Люксембург, Малта, Обединеното кралство, Полша, Словения, Унгария, Финландия, Франция, Холандия и Чехия.

Следните групи заболявания са обхванати от ERN-RND:

- Атаксии и наследствени спастични параплегии
- Атипичен паркинсонизъм и генетична болест на Паркинсон
- Дистония, пароксизмални дистонии и Синдром на невродегенерация с натрупване на желязо в мозъка
- Фронтотемпорална деменция
- Болест на Хънтингтън и други видове хорея
- Левкодистрофии

Конкретна информация за мрежата, експертните центрове и обхванатите заболявания може да бъде намерена на уебсайта на мрежата [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu).

### **Препоръка за клинична употреба:**

**Понастоящем няма налични насоки за лечение на генетични дефекти, различни от РКАН. Европейската референтна мрежа за редки неврологични заболявания настоятелно препоръчва да се следват указанията, дадени в обзорните статии по-долу, за лечението на генетични дефекти, различни от РКАН.**

## ОТКАЗА ОТ ОТГОВОРНОСТ

При клиничните препоръки, препоръките за лекарски практики, систематичните обзори и другите препоръки, които се публикуват, подкрепят или чиято стойност се потвърждава от ERN-RND, се касае за оценка на актуална научна и клинична информация, която се предоставя като предложение за обучение.

Информацията (1) не трябва да се възприема като обхващаща всички подходящи лечения и методи за грижа и не трябва да се приема като декларация за стандарта за лечение и грижа; (2) не се актуализира непрекъснато и е възможно да не отразява най-новите познания (от изготвянето на тази информация и нейното публикуване респ. прочитане може да се е появила нова такава); (3) се отнася само за специфично посочените въпроси; (4) не представлява препоръка за определена медицинска грижа; (5) не замества независимото професионално мнение на лекуващия лекар, тъй като не взема под внимание индивидуалните различия между отделните пациенти. Във всеки случай лекуващият лекар трябва да процедира индивидуално със съответния пациент. Използването на информацията е доброволно. Информацията се предоставя от ERN-RND както е и ERN-RND не дава изрична или мълчалива гаранция по отношение на тази информация. ERN-RND изрично отхвърля даването на всякаква гаранция за валидност за приложение и валидност за определена употреба или определена цел. ERN-RND не поема отговорност за телесни повреди или материални щети, които произтичат от използването на тази информация или са във връзка с нея, както и за грешки или пропуски.

## МЕТОДОЛОГИЯ

Одобрението на обзорните статии за генетични дефекти, различни от PKAN, е направено от групата по болести за дистония, пароксизмални разстройства и NBIA на ERN-RND.

Група болести за дистония, пароксизмални разстройства и NBIA:

### Координатори на групите по болести:

Тобиас Баумер<sup>15</sup>, Белен Перес Дуеняс<sup>21</sup>, Джована Зорзи<sup>11</sup>

### Членове на групата по болести:

Alberto Albanese<sup>1</sup>, Enrico Bertini<sup>4</sup>; Kailash Bhatia<sup>5</sup>; Elena Chorbadijeva<sup>6</sup>; Yaroslau Compta<sup>7</sup>; Adrian Danek<sup>2</sup>; Alejandra Darling<sup>7</sup>; Tom de Koning<sup>8</sup>; Marina de Koning-Tijssen<sup>8</sup>; Malgorazate Dec-Cwiek<sup>9</sup>; Maria Teresa Dotti<sup>10</sup>; Petr Dusek<sup>23</sup>, Antonio Elia<sup>11</sup>; Antonio Federico<sup>10</sup>; Dusan Flisar<sup>12</sup>; Thomas Gasser<sup>13</sup>; Kathrin Grundmann<sup>13</sup>; Kinga Hadzsiev<sup>14</sup>; Petra Havránková<sup>23</sup>, Robert Jech<sup>23</sup>, Christine Klein<sup>15</sup>; Jiri Klempir<sup>16</sup>; Thomas Klopstock<sup>2</sup>, Maja Kojovic<sup>17</sup>; Norbert Kovacs<sup>14</sup>; Bernhard Landwehrmeier<sup>18</sup>; Ebba Lohmann<sup>13</sup>; Katja Lohmann<sup>15</sup>, Sebastian Löns<sup>15</sup>; Maria Jose Marti<sup>7</sup>; Maria Judit Molnar<sup>19</sup>; Alexander Münchau<sup>15</sup>; Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>7</sup>; Damjan Osredkar<sup>12</sup>; Sebastian Paus<sup>20</sup>; Bart Post<sup>22</sup>; Evžen Růžička<sup>23</sup>; Susanne A. Schneider<sup>2</sup>; Sinem Tunc<sup>15</sup>; Marie Vidailhet<sup>3</sup>, Michel Willemsen<sup>22</sup>

### Представител на пациентите:

Марек Паркович, АНС 18Plus, Германия

<sup>1</sup> IRCCS Clinical Institute Humanitas - Rozzano, Италия; <sup>2</sup> Klinikum der Universität München, Германия; <sup>3</sup> Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Франция; Референтен център за редки болести "Неврогенетика"; <sup>4</sup> Педиатрична болница Bambino Gesù, Рим, Италия; <sup>5</sup> University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Обединеното кралство; <sup>6</sup> Университетска неврологична болница "Св. Наум" София, България; <sup>7</sup> Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joande Déu, Испания; <sup>8</sup> Университетски медицински център Гронинген, Нидерландия; <sup>9</sup> Университетска болница в Краков, Полша; <sup>10</sup> АОУ Сиена, Италия; <sup>11</sup> Фондация IRCCS Неврологичен институт Карло Беста - Милано, Италия; <sup>12</sup> Университетски медицински център Любляна, Словения; <sup>13</sup> Universitätsklinikum Tübingen, Германия; <sup>14</sup> Университет Печ, Унгария; <sup>15</sup> Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Германия; <sup>16</sup> General University Hospital in Prague, Чехия; <sup>17</sup> University Medical Centre Ljubljana, Словения; <sup>18</sup> Universitätsklinikum Ulm, Германия; <sup>19</sup> Semmelweis University, Унгария; <sup>20</sup> Universitätsklinikum Bonn, Германия; <sup>21</sup> Hospital Universitari Vall d'Hebron, Испания; <sup>22</sup> Stichting Katholieke Universiteit, действащ като Radboud University Medical Center Nijmegen, Нидерландия; <sup>23</sup> Motol University Hospital, Чехия

Процес на одобряване:

- Съгласие за одобряване на документите от цялата група по болестта - 16.06.2020 г.

## ПРЕПРАТКИ

- [PLA2G6-Associated Neurodegeneration. Allison Gregory, Manju A Kurian, Eamonn R Maher, Penelope Hogarth, Susan J Hayflick, Margaret P Adam, Holly H Ardinger, Roberta A Pagon, Stephanie E Wallace, Lora JH Bean, Karen Stephens, Anne Amemiya, editors. In: GeneReviews® \[Internet\]. Seattle \(WA\): University of Washington, Seattle; 1993–2020. 2008 Jun 19 \[updated 2017 Mar 23\].](#)
- [Mitochondrial Membrane Protein-Associated Neurodegeneration. Allison Gregory, Monika Hartig, Holger Prokisch, Tomasz Kmiec, Penelope Hogarth, Susan J Hayflick, Margaret P Adam, Holly H Ardinger, Roberta A Pagon, Stephanie E Wallace, Lora JH Bean, Karen Stephens, Anne Amemiya, editors. In: GeneReviews® \[Internet\]. Seattle \(WA\): University of Washington, Seattle; 1993–2020. 2014 Feb 27 \(Update 2021 Mar 4\).](#)
- [Beta-Propeller Protein-Associated Neurodegeneration. Allison Gregory, Manju A Kurian, Tobias Haack, Susan J Hayflick, Penelope Hogarth, Margaret P Adam, Holly H Ardinger, Roberta A Pagon, Stephanie E Wallace, Lora JH Bean, Karen Stephens, Anne Amemiya, editors. In: GeneReviews® \[Internet\]. Seattle \(WA\): University of Washington, Seattle; 1993–2020. 2017 Feb 16.](#)

Поради разпоредбите за защита на интелектуалната собственост не е позволено да отпечатаме действителния терапевтичен алгоритъм в този документ.



# European Reference Networks

[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern_en)



## European Reference Network

for rare or low prevalence  
complex diseases

⚙️ **Network**  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)

● **Coordinator**  
Universitätsklinikum  
Tübingen — Deutschland

[www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

