

MANAGEMENT NON-PKAN GENETICKÝCH VAD

Přehledové články schválené 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

ÚVOD DO EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ NEUROLOGICKÁ ONEMOCNĚNÍ (ERN-RND)

ERN-RND je evropská referenční síť zřízená a schválená Evropskou unií. ERN-RND je zdravotnická infrastruktura, která se zaměřuje na vzácná neurologická onemocnění (RND). Třemi hlavními pilíři ERN-RND jsou (i) síť odborníků a odborných center, (ii) vytváření, sdružování a šíření znalostí o RND a (iii) zavádění elektronického zdravotnictví, které umožní, aby odborné znalosti cestovaly místo pacientů a rodin.

ERN-RND sdružuje 32 předních evropských odborných center ve 13 členských státech a zahrnuje vysoce aktivní pacientské organizace. Centra se nacházejí v Belgii, Bulharsku, České republice, Francii, Itálii, Litvě, Maďarsku, Německu, Nizozemsku, Polsku, Slovinsku, Španělsku a Velké Británii.

ERN-RND pokrývá následující skupiny onemocnění:

- Ataxie a dědičné spastické paraplegie
- Atypický parkinsonismus a genetická Parkinsonova choroba
- Dystonie, paroxysmální poruchy a neurodegenerace s akumulací železa v mozku
- Frontotemporální demence
- Huntingtonova choroba a další úkoly
- Leukodystrofie

Konkrétní informace o síti, odborných centrech a nemocech, kterými se zabývá, najdete na internetových stránkách sítě www.ern-rnd.eu.

Doporučení pro klinické použití:

V současné době nejsou k dispozici žádné pokyny pro léčbu genetických vad jiných než PKAN. Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění důrazně doporučuje řídit se pokyny uvedenými v níže uvedených přehledových článcích pro léčbu genetických vad jiných než PKAN.

VYHLÁŠENÍ

Pokyny pro klinickou praxi, doporučení pro praxi, systematické přehledy a další pokyny publikované, schválené nebo potvrzené ERN-RND jsou vyhodnocením aktuálních vědeckých a klinických informací poskytovaných jako vzdělávací služba.

Tyto informace (1) by neměly být považovány za souhrn všech správných léčebných postupů, metod péče nebo za vyjádření standardu péče; (2) nejsou průběžně aktualizovány a nemusí odrážet nejnovější důkazy (v době mezi vypracováním informací a jejich zveřejněním nebo přečtením se mohou objevit nové informace); (3) zabývají se pouze konkrétně určenou otázkou (otázkami); (4) nepředepisují žádný konkrétní postup lékařské péče a (5) nemají nahrazovat nezávislý odborný úsudek ošetřujícího lékaře, protože informace nezohledňují individuální rozdíly mezi pacienty. Ve všech případech by měl ošetřující

poskytovatel zvolený postup zvážit v kontextu léčby konkrétního pacienta. Použití informací je dobrovolné. ERN-RND poskytla tyto informace tak, jak jsou, a neposkytuje žádnou výslovnou ani implicitní záruku týkající se těchto informací. Společnost ERN-RND se výslovně zříká jakýchkoli záruk prodejnosti nebo vhodnosti pro konkrétní použití nebo účel. Společnost ERN-RND nenesе žádnou odpovědnost za jakékoli zranění nebo škodu na osobách nebo majetku, která by vznikla v důsledku použití těchto informací nebo v souvislosti s nimi, ani za jakékoli chyby nebo opomenutí.

METODIKA

Schválení přehledových článků pro genetické vady jiné než PKAN provedla skupina pro dystonie, paroxysmální poruchy a NBIA ERN-RND.

Skupina nemocí pro dystonii, paroxysmální poruchy a NBIA:

Koordinátoři skupin nemocí:

Tobias Bäumer¹⁵, Belén Pérez Dueñas²¹, Giovanna Zorzi¹¹

Členové skupiny nemocí:

Αλβερτο Αλβανεσε¹, Ενριχο Βερτινι⁴; Καίλαση Βηατια⁵; Ελενα Χηορβαδιεπα⁶; Ψαροσλαυ Χομπτα⁷; Αδριαν Δανεκ²; Αλεφανδρα Δαρλινγ⁷; Τομ δε Κονινγ⁸; Μαρινα δε Κονινγ–Τιφσεν⁸; Μαλγοραζατε Δεχ–Χωικ⁹; Μαρια Τερεσα Δοττι¹⁰; Πετρ Δυ□εκ²³, Αντονιο Ελια¹¹; Αντονιο Φεδεριχο¹⁰; Δυ□αν Φλισαρ¹²; Τηομασ Γασσερ¹³; Κατηριν Γρυνδμανν¹³; Κινγα Χαδζσιεπ¹⁴; Πετρα Χαπρ(νκοπ(23, Ροβερτ Θεγη²³, Χηριστινε Κλειν¹⁵; Θιρι Κλεμπιρ¹⁶; Τηομασ Κλοπστοχκ², Μαφα Κοφοπιχ¹⁷; Νορβερτ Κοπαχσ¹⁴; Βερνηαρδ Λανδωεηρμειερ¹⁸; Εββα Λοημανν¹³; Κατρα Λοημανν¹⁵, Σεβαστιαν Λ(νσ¹⁵; Μαρια Θοσε Μαρτι⁷; Μαρια Θυδιτ Μολναρ¹⁹; Αλεξανδερ Μ|νχη αυ¹⁵; Θυαν Δαριο Ορτιγοζα Εσχοβαρ⁷; Δαμφαν Οσρεδκαρ¹²; Σεβαστιαν Παυσ²⁰; Βαρτ Ποστ²²; Επ□εν Ρ□ι(κα²³; Συσαννε Α. Σχηνειδερ²; Σινεμ Τυνχ¹⁵; Μαριε ριδαίληετ³, Μιχηελ Ωιλλεμσε ν²²

Zástupce pacientů:

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Německo

¹ IPXXS Χλινιχαλ Ινστιτυτε Ηυμανιτασ – Ροζζανο, Ιτ(λιε;² Κλινικυμ δερ ΥνιπερσιτTMτ Μ|νχηεν, Ν(μεχκο;³ Ασσιστανχε Πυβλι θυε–Η |πιταυξ δε Παρισ, Η |πιταλ Πιτι|– Σαλεπ(τρι(ρε, Φρανχιε: Ρεφερενχε Χεντρε φορ Ραρε Δισεασεσ εΝευρογενετιχσ;⁴ Πεδι ατριχ ηοσπιταλ Βαμβινο Γεσ(, ρ(μ, Ιτ(λιε;⁵ Υνιπερσιτψ Χολλεγε Λονδον Ηοσπιταλσ ΝΗΣ Φουνδατιον Τρυστ, ρελκ(Βριτ(νιε;⁶ Υνιπερσιτψ Νευρολογιχαλ Ηοσπιταλ √Στ. Ναυμ∇ Σοφιε, Βυληαρσκο;⁷ Ηοσπιταλ Χλ(νιχ ι Προσινχιαλ δε Βαρχελονα ψ Ηοσπιτα λ δε Σαντ Θοανδε Δ(υ, □παν(λσκο;⁸ Υνιπερσιτψ Μεδιχαλ Χεντερ Γρονινγεν, Νιζοζεμσκο;⁹ Υνιπερσιτψ Ηοσπιταλ ιν Κρακοω, Π ολσκο;¹⁰ ΑΟΥ Σιενα, Ιτ(λιε;¹¹ Φουνδατιον IPXXS νευρολογιχ ινστιτυτε Χαρλο Βεστα – Μιλαν, Ιτ(λιε;¹² Υνιπερσιτψ Μεδιχαλ Χεντρε Αφυβλφανα, Σλοπινσκο;¹³ ΥνιπερσιτTMτσκλινικυμ Τ|βινγεν, Ν(μεχκο;¹⁴ Υνιπερσιτψ οφ Π(χσ, Μα|αρσκο;¹⁵ ΥνιπερσιτTMτσκλινικυμ Σχηλεσωιγ–Ηολστειν, Ν(μεχκο;¹⁶ ρ(εοβεχ(φακυλτν(νεμοχνιχε π Πραζε, √εσκ(ρεπυβλικα;¹⁷ Υνιπερσιτψ Μεδιχαλ Χεντρε Αφυβλφανα, Σλοπινσκο;¹⁸ ΥνιπερσιτTMτσκλινικυμ Υλμ, Ν(μεχκο;¹⁹ Σεμμελωεισ Υνιπερσιτψ, Μα|αρσκο;²⁰ ΥνιπερσιτTMτσκλινικυμ Βονν, Ν(μεχκο;²¹ Ηοσπιταλ Υνιπερσιταρι ραλλ δεΗεβρον, □παν(λσκο;²² Στιχητηνιγ Κατηολικε Υνιπερσιτειτ, ποδνικ αφ(χ(ποδ ν(ζπεμ Ραδβουδ Υνιπερσιτψ Μεδιχαλ Χεντερ Νιφμεγεν, Νιζοζεμσκο;²³ Φακυλτν(νεμοχνιχε Μοτολ, √εσκ(ρεπυβλικα.

Proces schvalování:

- Souhlas se schválením dokumentů celou skupinou nemocných - 16.06.2020

ODKAZY

- [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.

Vzhledem k předpisům o ochraně duševního vlastnictví nemůžeme v tomto dokumentu otisknout skutečný terapeutický algoritmus.



European Reference Networks

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

Co-funded by the European Union

