

A NON-PKAN GENETIKAI HIBÁK KEZELÉSE

ERN-RND által jóváhagyott áttekintő cikkek

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

BEVEZETÉS A RITKA BETEGSÉGEK EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATÁBA NEUROLÓGIAI BETEGSÉGEK (ERN-RND)

Az ERN-RND az Európai Unió által létrehozott és jóváhagyott európai referenciahálózat. Az ERN-RND egy olyan egészségügyi infrastruktúra, amely a ritka neurológiai betegségekre (RND) összpontosít. Az ERN-RND három fő pillére a következő: (i) szakértők és szakértői központok hálózata, (ii) az RND-kkel kapcsolatos tudás létrehozása, összegyűjtése és terjesztése, valamint (iii) az e-egészségügy megvalósítása, hogy a betegek és családok helyett a szakértelem utazhasson.

Az ERN-RND Európa 32 vezető szakértői központját egyesíti 13 tagállamban, és rendkívül aktív betegszervezeteket foglal magában. A központok Belgiumban, Bulgáriában, a Cseh Köztársaságban, Franciaországban, Magyarországon, Németországban, Olaszországban, Litvániában, Hollandiában, Lengyelországban, Szlovéniában, Spanyolországban és az Egyesült Királyságban található.

Az ERN-RND a következő betegségcsoportokra terjed ki:

- Ataxiák és örökletes spasztikus paraplegiák
- Atípusos Parkinsonizmus és genetikai Parkinson-kór
- Dystonia, paroxizmális zavarok és agyi vasfelhalmozódással járó neurodegeneráció
- Frontotemporális demencia
- Huntingtons-kór és más házimunkák
- Leukodisztrófiák

A hálózatról, a szakértői központokról és a lefedett betegségekről a hálózat honlapján (www.ern-rnd.eu) található részletes információk.

Ajánlás klinikai használatra:

Jelenleg nem állnak rendelkezésre iránymutatások a nem-PKAN genetikai rendellenességek kezelésére. A Ritka Neurológiai Betegségek Európai Referenciahálózata határozottan ajánlja, hogy a nem-PKAN genetikai rendellenességek kezelésére vonatkozóan kövessék az alábbi áttekintő cikkekben található útmutatásokat.

DISCLAIMER

Az ERN-RND által közzétett, jóváhagyott vagy megerősített klinikai gyakorlati iránymutatások, gyakorlati tanácsok, szisztematikus áttekintések és egyéb útmutatók az aktuális tudományos és klinikai információk értékelését jelentik, amelyeket oktatási szolgáltatásként nyújtanak.

Az információk (1) nem tekinthetők az összes megfelelő kezelést, ellátási módszert tartalmazónak, vagy az ellátási standardot meghatározó nyilatkozatnak; (2) nem folyamatosan frissülnek, és nem feltétlenül tükrözik a legfrissebb bizonyítékokat (az információk kidolgozása és közzététele vagy olvasása között új információk jelenhetnek meg); (3) csak a konkrétan meghatározott kérdés(ek)re vonatkoznak; (4) nem írnak elő semmilyen konkrét orvosi ellátási módot; és (5) nem helyettesítik a kezelő szolgáltató független

szakmai megítélését, mivel az információk nem veszik figyelembe a betegek közötti egyéni eltéréseket. Minden esetben a kiválasztott cselekvési irányt a kezelő szolgáltatónak az adott beteg kezelésének összefüggésében kell mérlegelnie. Az információk használata önkéntes. Az ERN-RND ezt az információt "ahogy van" alapon bocsátotta rendelkezésre, és nem vállal semmilyen kifejezett vagy hallgatólagos garanciát az információval kapcsolatban. Az ERN-RND kifejezetten kizárja az eladhatóságra vagy a meghatározott felhasználásra vagy célra való alkalmasságra vonatkozó garanciákat. Az ERN-RND nem vállal felelősséget az ezen információk használatából eredő vagy azzal kapcsolatos személyi vagy anyagi károkért vagy sérülésekért, illetve az esetleges hibákért vagy kihagyásokért.

MÓDSZEREK

A nem-PKAN genetikai rendellenességekre vonatkozó áttekintő cikkek jóváhagyását az ERN-RND Dystonia, Paroxysmalis Rendellenességek és NBIA betegségcsoportja végezte.

Dystonia, paroxizmális rendellenességek és NBIA betegségcsoport:

Betegségcsoport-koordinátorok:

Tobias Bäumer¹⁵, Belén Pérez Dueñas²¹, Giovanna Zorzi¹¹

Betegségcsoport tagjai:

Alberto Albanese¹, Enrico Bertini⁴; Kailash Bhatia⁵; Elena Chorbadijeva⁶; Yaroslau Compta⁷; Adrian Danek²; Alejandra Darling⁷; Tom de Koning⁸; Marina de Koning-Tijssen⁸; Malgorzata Dec-Cwiek⁹; Maria Teresa Dotti¹⁰; Petr Dusek²³, Antonio Elia¹¹; Antonio Federico¹⁰; Dusan Flisar¹²; Thomas Gasser¹³; Kathrin Grundmann¹³; Kinga Hadzsiev¹⁴; Petra Havránková²³, Robert Jech²³, Christine Klein¹⁵; Jiri Klempir¹⁶; Thomas Klopstock², Maja Kojovic¹⁷; Norbert Kovacs¹⁴; Bernhard Landwehrmeier¹⁸; Ebba Lohmann¹³; Katja Lohmann¹⁵, Sebastian Löns¹⁵; Maria Jose Marti⁷; Maria Judit Molnar¹⁹; Alexander Münchau¹⁵; Juan Dario Ortigoza Escobar⁷; Damjan Osredkar¹²; Sebastian Paus²⁰; Bart Post²²; Evžen Růžička²³; Susanne A. Schneider²; Sinem Tunc¹⁵; Marie Vidailhet³, Michel Willemsen²²

A beteg képviselője:

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Németország

¹ IRCCS Klinikai Intézet Humanitas - Rozzano, Olaszország; ² Klinikum der Universität München, Németország; ³ Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Franciaország; ⁴ Bambino Gesù gyermekkórház, Róma, Olaszország; ⁵ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Egyesült Királyság; ⁶ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Egyesült Királyság; ⁷ University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgária; ⁸ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joande Déu, Spanyolország; ⁹ University Medical Center Groningen, Hollandia; ¹⁰ University Hospital in Krakow, Lengyelország; ¹¹ AOU Siena, Olaszország; ¹² Foundation IRCCS neurológiai intézet Carlo Besta - Milánó, Olaszország; ¹³ University Medical Centre Ljubljana, Szlovénia; ¹⁴ Universitätsklinikum Tübingen, Németország; ¹⁵ University of Pécs, Magyarország; ¹⁶ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Németország; ¹⁷ Prágai Egyetemi Általános Kórház, Cseh Köztársaság; ¹⁸ University Medical Centre Ljubljana, Szlovénia; ¹⁹ Universitätsklinikum Ulm, Németország; ²⁰ Semmelweis Egyetem, Magyarország; ²¹ Universitätsklinikum Bonn, Németország; ²² Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spanyolország; ²³ Stichting Katholieke Universiteit, működő Radboud University Medical Center Nijmegen, Hollandia; ²³ Motol University Hospital, Cseh Köztársaság.

Jóváhagyási folyamat:

- Hozzájárulás a dokumentumok jóváhagyásához a teljes betegségcsoport által - 16.06.2020

REFERENCIAIK

- 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.

A szellemi tulajdon védelmére vonatkozó előírások miatt a tényleges terápiás algoritmust ebben a dokumentumban nem nyomtathatjuk ki.



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

