

ZARZĄDZANIE WADAMI GENETYCZNYMI NON-PKAN

Artykuły przeglądowe zatwierdzone przez 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

WPROWADZENIE DO EUROPEJSKIEJ SIECI REFERENCYJNEJ DLA RZADKICH CHOROÓB NEUROLOGICZNYCH (ERN-RND)

ERN-RND jest europejską siecią referencyjną ustanowioną i zatwierdzoną przez Unię Europejską. ERN-RND jest infrastrukturą opieki zdrowotnej, która skupia się na rzadkich chorobach neurologicznych (RND). Trzy główne filary ERN-RND to: (i) sieć ekspertów i ośrodków eksperckich, (ii) generowanie, gromadzenie i rozpowszechnianie wiedzy na temat RND oraz (iii) wdrażanie e-zdrowia, aby umożliwić podróżowanie wiedzy zamiast pacjentów i rodzin.

ERN-RND zrzesza 32 wiodące europejskie ośrodki eksperckie, jak również 10 partnerów stowarzyszonych w 20 krajach członkowskich i obejmuje bardzo aktywne organizacje pacjentów. Ośrodki znajdują się w: Austrii, Belgii, Bułgarii, Czechach, Danii, Estonii, Finlandii, Francji, Niemczech, Węgrzech, Włoszech, Łotwie, Litwie, Luksemburgu, Malcie, Holandii, Polsce, Słowenii, Hiszpanii i Wielkiej Brytanii.

Następujące grupy chorób są objęte ERN-RND:

- Ataksje i dziedziczne paraplegie spastyczne
- Atypowy parkinsonizm i genetycznie uwarunkowana choroba Parkinsona
- Dystonia, zaburzenia napadowe i neurodegeneracja z akumulacją żelaza w mózgu
- Otępienie czołowo-skroniowe
- Choroba Huntingtona i inne płasawice
- Leukodystrofie

Szczegółowe informacje na temat sieci, ośrodków eksperckich i chorób objętych programem można znaleźć na stronie internetowej sieci www.ern-rnd.eu.

Zalecenia dotyczące stosowania klinicznego:

Obecnie nie są dostępne żadne wytyczne dotyczące postępowania w przypadku wad genetycznych innych niż PKAN. Europejska Sieć Referencyjna ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych zdecydowanie zaleca stosowanie się do wytycznych podanych w poniższych artykułach przeglądowych dotyczących postępowania w przypadku wad genetycznych innych niż PKAN.

WYŁĄCZENIE ODPOWIEDZIALNOŚCI

Wytyczne kliniczne, zalecenia dotyczące praktyki, przeglądy systematyczne i inne wskazówki opublikowane lub zatwierdzone przez ERN-RND albo których wartość została potwierdzona przez ERN-RND, stanowią ocenę aktualnych informacji naukowych i klinicznych, udostępnianych jako materiał edukacyjny.

Informacje te (1) mogą nie obejmować wszystkich właściwych metod leczenia i opieki i nie powinny być traktowane jako wyznacznik standardu opieki; (2) nie są stale aktualizowane i mogą nie odzwierciedlać najnowszej wiedzy (nowe informacje mogły pojawić się w okresie między przygotowaniem tych informacji a ich opublikowaniem lub odczytaniem); (3) odnoszą się jedynie do konkretnie określonych zagadnień; (4) nie nakazują określonej opieki medycznej; (5) nie zastępują niezależnej profesjonalnej opinii lekarza

prowadzącego, ponieważ nie uwzględniają indywidualnych różnic między pacjentami. W każdym przypadku lekarz prowadzący powinien dostosować wybrany sposób postępowania indywidualnie do danego pacjenta. Korzystanie z informacji jest dobrowolne. Informacje są udostępniane przez ERN-RND w oparciu o rzeczywisty stan rzeczy, a ERN-RND nie udziela ani wyraźnych, ani domniemych gwarancji w odniesieniu do tych informacji. ERN-RND oświadcza wyraźnie, że nie gwarantuje ani możliwości wykorzystania tych informacji, ani też ich przydatności do określonego zastosowania lub celu. ERN-RND nie ponosi odpowiedzialności za szkody osobowe lub rzeczowe, wynikające z wykorzystania tych informacji lub z nimi związanych, a także za ewentualne błędy lub zaniechania.

METODOLOGIA

Zatwierdzenie artykułów przeglądowych dotyczących wad genetycznych innych niż PKAN zostało dokonane przez grupę ds. dystonii, zaburzeń napadowych i NBIA ERN-RND.

Grupa chorób obejmująca dystonię, zaburzenia napadowe i NBIA:

Koordynatorzy grup chorób:

Tobias Bäumer¹⁵, Belén Pérez Dueñas²¹, Giovanna Zorzi¹¹

Członkowie grupy chorobowej:

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

Przedstawiciel pacjentów:

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Niemcy

¹ IRCCS Clinical Institute Humanitas - Rozzano, Włochy; ² Klinikum der Universität München, Niemcy; ³ Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Francja; Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics'; ⁴ Pediatric hospital Bambino Gesù, Rzym, Włochy; ⁵ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Wielka Brytania; ⁶ University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bułgaria; ⁷ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joande Déu, Hiszpania; ⁸ University Medical Center Groningen, Holandia; ⁹ Szpital Uniwersytecki w Krakowie, Polska; ¹⁰ AOU Siena, Włochy; ¹¹ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta - Milan, Włochy; ¹² University Medical Centre Ljubljana, Słowenia; ¹³ Universitätsklinikum Tübingen, Niemcy; ¹⁴ University of Pécs, Węgry; ¹⁵ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Niemcy; ¹⁶ General University Hospital in Prague, Republika Czeska; ¹⁷ University Medical Centre Ljubljana, Słowenia; ¹⁸ Universitätsklinikum Ulm, Niemcy; ¹⁹ Semmelweis University, Węgry; ²⁰ Universitätsklinikum Bonn, Niemcy; ²¹ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Hiszpania; ²² Stichting Katholieke Universiteit, działający jako Radboud University Medical Center Nijmegen, Holandia; ²³ Motol University Hospital, Republika Czeska.

Proces rozwoju:

- Zgoda na zatwierdzenie dokumentów przez całą grupę chorobową - 16.06.2020 r.

REFERENCJE

- 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.

Ze względu na przepisy dotyczące ochrony własności intelektualnej nie możemy drukować rzeczywistego algorytmu terapeutycznego w tym dokumencie.



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

