

ALGORITMUS PRO PŘEDPOVĚĎ DIAGNOSTICKÉ ÚSPĚŠNOSTI CELOEXOMOVÉHO SEKVENOVÁNÍ U JEDINCŮ S DYSTONIÍ

LANCET NEUROL 2020; 19: 908-18

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Odmítnutí odpovědnosti:

"Podpora Evropské komise pro vydání této publikace nepředstavuje schválení jejího obsahu, který odráží pouze názory autorů, a Komise nenesे odpovědnost za jakékoli použití informací v ní obsažených."

Další informace o Evropské unii jsou k dispozici na internetu (<http://europa.eu>).

Lucemburk: Úřad pro publikace Evropské unie, 2019

© Evropská unie, 2019

Reprodukce je povolena pod podmínkou uvedení zdroje.

ÚVOD DO EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ PRO VZÁCNÁ 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 64 předních evropských odborných center a 4 přidružené partnery ve 24 členských státech a zahrnuje vysoce aktivní pacientské organizace. Centra se nacházejí v Rakousku, Belgii, Bulharsku, Chorvatsku, Kypru, České republice, Dánsku, Estonsku, Finsku, Francii, Německu, Řecku, Maďarsku, Irsku, Itálii, Lotyšsku, Litvě, Lucembursku, Maltě, Nizozemsku, Polsku, Slovinsku, Španělsku a Švédsku.

ERN-RND pokrývá následující skupiny onemocnění:

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

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

Doporučení pro klinické použití:

Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění schválila tento algoritmus pro předpověď diagnostické úspěšnosti sekvenování celého exomu u jedinců s dystonií. Referenční síť doporučuje používat tyto pokyny.

VYLOUČENÍ ODPOVĚDNOSTI

U klinických pokynů, doporučených postupů, systematických souhrnných prací a další metodiky, které ERN-RND zveřejňuje, schvaluje či považuje za přínosné, se jedná o hodnocení současných vědeckých a klinických poznatků, které jsou k dispozici jako studijní materiály.

Je možné, že tyto informační materiály (1) nezmiňují veškeré možné způsoby léčby a péče o pacienta, a nelze je tudíž považovat za pečovatelské standardy; (2) nejsou průběžně aktualizovány, a možná tedy nereflektují nejnovější poznatky (v době mezi zpracováním a publikací resp. četbou či studiem informačního materiálu se vývoj může posunout opět o něco dále); (3) jsou zaměřeny jen na explicitně uvedenou tematiku; (4) nepředepisují konkrétní lékařskou péči; (5) nenahrazují nezávislý, profesionální názor ošetřujícího lékaře, jelikož nezohledňují individuální rozdíly mezi pacienty. Ošetřující lékař by měl v každém případě volit léčebný postup individuálně podle konkrétního pacienta. Využití těchto informací je dobrovolné. Informace poskytované ERN-RND odrážejí současný stav poznatků a ERN-RND za ně neručí ani explicitně, ani implicitně. ERN-RND výslovně odmítá jakoukoliv záruku za praktickou použitelnost a vhodnost s ohledem na konkrétní způsob použití nebo konkrétní účel. ERN-RND nepřejímá žádnou odpovědnost za případnou újmu na zdraví nebo věcnou škodu, která vznikla na základě nebo v souvislosti s využíváním těchto informací, ani za případné omyly a opomenutí.

METODIKA

Proces schvalování provedla skupina pro dystonie, paroxysmální poruchy a NBIA ERN-RND.

Souhlas se schválením byl udělen celou skupinou pro nemoci dne: 20.09.2023

Skupina onemocnění pro dystonii, paroxysmální poruchy a NBIA:

Koordinátoři skupin nemocí:

Sylvia Boesch²⁵; Belen Perez⁴⁷; Tobias Bäumer⁴⁰

Členové skupiny nemocí:

Zdravotničtí pracovníci:

Aive Liigant³⁵; Alberto Albanese¹⁹; Alejandra Darling¹⁶; Alexander Münchau⁴⁰; Ana Rodríguez²²; Andras Salamon³⁴; Andrea Mignarri⁵; Anke Snijders²⁸; Anna De Rosa²; Anne Koy³⁶; Antonio Elia¹⁸; Antonio Federico⁵; Aoife Mahony²¹; Astrid Daniela Adarmes⁴⁸; Aurelie Meneret⁶; Bart Post²⁸; Bernhard Landwehrmeier⁴²; Christos Koros¹⁰; Damjan Osredkar⁴⁵; Daniel Boesch²⁵; Dirk Dressler¹⁵; Ebba Lohmann⁴¹; Elena Ojeda Lepe⁴⁸; Elina Pucite²⁶; Elisa Unti⁴; Enrico Bertini²⁷; Erik Johnsen¹; Erik Hvid Danielsen¹; Evangelos Anagnostou¹⁰; Fran Borovecki³⁸; Francesco Nicita²⁷; Francisco Grandas¹⁴; Giacomo Garone²⁷; Giorgos Pitsas⁹; Giovanna Zorzi¹⁸; Giovanni Palermo⁴; Giulia Giannini²⁰; Heli Helander¹²; Ivana Jurjevic³⁸; Javier Perez Sanchez¹⁴; Jeroen Vermeulen²⁴; Jiri Klempir¹³; Juan Dario Ortigoza Escobar¹⁶; Julian Zimmermann³⁷; Kathleen Gorman²¹; Kathrin Grundmann⁴¹; Katja Kollewe¹⁵; Katja Lohmann⁴⁰; Kinga Hadzsiev⁴⁶; Krista Ladzovska²⁶; Leonidas Stefanis¹⁰; Maja Kojovic⁴⁵; Malgorazate Dec-Cwiek³⁹; Manuel Dafotakis²⁹; Marek Baláž³²; Maria Jose Marti¹⁶; Maria Judit Molnar³¹; Maria Victoria Gonzalez Martinez⁴⁷; Marie Vidailhet⁶; Marina de Koning-Tijssen⁴⁴; Marta Skowronska¹⁷; Marta Correa⁴⁸; Marta Blázquez Estrada⁷; Martina Bočková³²; Mette Møller¹; Michal Sobstyl¹⁷; Michèl Willemsen²⁸; Myriam Carecchio³; Norbert Brüggemann⁴⁰; Norbert Kovacs⁴⁶; Ognjana Burgazlieva³³; Pablo Mir⁴⁸; Pawel Tacik³⁷; Pierre Kolber⁸; Ramona Valante²⁶; Richard Walsh²¹; Robero Cilia¹⁸; Roberto Ceravolo⁴; Roberto Eleopra¹⁸; Rocío García-Ramos³⁰; Sebastian Löns⁴⁰; Silvia Jesús Maestre⁴⁸; Soledad Serrano²²; Susanne Schneider²³; Thomas Klopstock²³; Thomas Gasser⁴¹; Thomas Musacchio⁴³; Tom de Koning⁴⁴; Wolfgang Nachbauer²⁵; Yaroslau Compta¹⁶

Zástupci pacientů:

Monika Benson¹¹

¹Aarhus University Hospital, Denmark; ²AOU - Federico II University Hospital, Naples, Italy; ³AOU - University Hospital Padua, Italy; ⁴AOU - University Hospital Pisa, Italy; ⁵AOU - University Hospital Siena, Italy; ⁶APHP - Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics', Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris, France; ⁷Asturias Central University Hospital, Oviedo, Spain; ⁸CHL - Luxembourg Hospital Center, Luxembourg; ⁹Cyprus Institute of Neurology and Genetics, Egkomi, Cyprus; ¹⁰Eginitio Hospital, National and Kapodistrian University of Athens, Greece; ¹¹ePAG representative; ¹²Finland Consortium: University Hospitals in Oulu, Tampere and Helsinki, Finland; ¹³General University Hospital Prague, Czech Republic; ¹⁴Gregorio Marañón General University Hospital, Madrid, Spain; ¹⁵Hannover Medical School, Germany; ¹⁶Hospital Clinic Barcelona and Sant Joan de Déu Hospital, Barcelona, Spain; ¹⁷Institute of Psychiatry and Neurology, Warsaw, Poland; ¹⁸IRCCS - Foundation of the Carlo Besta Neurological Institute, Milan, Italy; ¹⁹IRCCS - Humanitas Clinical Institute of Rozzano, Milan, Italy; ²⁰IRCCS - Institute of Neurological Sciences of Bologna, Italy; ²¹Irish Consortium: Tallaght University Hospital and Children's Health Ireland; ²²La Paz University Hospital, Madrid, Spain; ²³Ludwig Maximilian University Hospital, Munich, Germany; ²⁴Maastricht University Medical Center, Netherlands; ²⁵Medical University Innsbruck, Austria; ²⁶Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga, Latvia; ²⁷Pediatric Hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; ²⁸Radboud University Medical Centre, Nijmegen, Netherlands; ²⁹RWTH - University Hospital Aachen, Germany; ³⁰San Carlos Clinical Hospital, Madrid, Spain; ³¹Semmelweis University, Budapest, Hungary; ³²St. Anne's University Hospital Brno, Czech Republic; ³³St. Naum University Neurological Hospital, Sofia, Bulgaria; ³⁴Szent-Györgyi Albert Medical Center, Szeged, Hungary; ³⁵Tartu University Hospital, Estonia; ³⁶University Hospital Köln; ³⁷University Hospital Bonn, Germany; ³⁸University Hospital Center Zagreb, Croatia; ³⁹University Hospital in Krakow, Poland; ⁴⁰University Hospital Schleswig-Holstein, Lübeck, Germany; ⁴¹University Hospital Tübingen, Germany; ⁴²University Hospital Ulm, Germany; ⁴³University Hospital Würzburg, Germany; ⁴⁴University Medical Center Groningen, Netherlands; ⁴⁵University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; ⁴⁶University of Pécs, Hungary; ⁴⁷Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; ⁴⁸Virgen del Rocio University Hospital, Sevilla, Spain

REFERENCES

Zech M, Jech R, Boesch S, Škorvánek M, Weber S, Wagner M, Zhao C, Jochim A, Nécpl J, Dincer Y, Vill K, Distelmaier F, Stoklosa M, Krenn M, Grunwald S, Bock-Bierbaum T, Fečíková A, Havránková P, Roth J, Příhodová I, Adamovičová M, Ulmanová O, Bechyně K, Danhofer P, Veselý B, Haň V, Paveleková P, Gdovinová Z, Mantel T, Meindl T, Sitzberger A, Schröder S, Blaschek A, Roser T, Bonfert MV, Haberlandt E, Plecko B, Leineweber B, Berweck S, Herberhold T, Langguth B, Švantnerová J, Minár M, Ramos-Rivera GA, Wojcik MH, Pajusalu S, Ůunap K, Schatz UA, Pölsler L, Milenkovic I, Laccione F, Pilshofer V, Colombo R, Patzer S, Iuso A, Vera J, Troncoso M, Fang F, Prokisch H, Wilbert F, Eckenweiler M, Graf E, Westphal DS, Riedhammer KM, Brunet T, Alhaddad B, Berutti R, Strom TM, Hecht M, Baumann M, Wolf M, Telegrafi A, Person RE, Zamora FM, Henderson LB, Weise D, Musacchio T, Volkmann J, Szuto A, Becker J, Cremer K, Sycha T, Zimprich F, Kraus V, Makowski C, Gonzalez-Alegre P, Bardakjian TM, Ozelius LJ, Vetro A, Guerrini R, Maier E, Borggraefe I, Kuster A, Wortmann SB, Hackenberg A, Steinfeld R, Assmann B, Staufner C, Opladen T, Růžička E, Cohn RD, Dymant D, Chung WK, Engels H, Ceballos-Baumann A, Ploski R, Daumke O, Haslinger B, Mall V, Oexle K, Winkelmann J.

Monogenic variants in dystonia: an exome-wide sequencing study.

Lancet Neurol. 2020 Nov;19(11):908-918. doi: 10.1016/S1474-4422(20)30312-4.

ALGORITHMUS PRO PŘEDPOVĚĎ DIAGNOSTICKÉ ÚSPĚŠNOSTI SEKVENOVÁNÍ CELÉHO GENOMU U JEDINCŮ S DYSTONIÍ

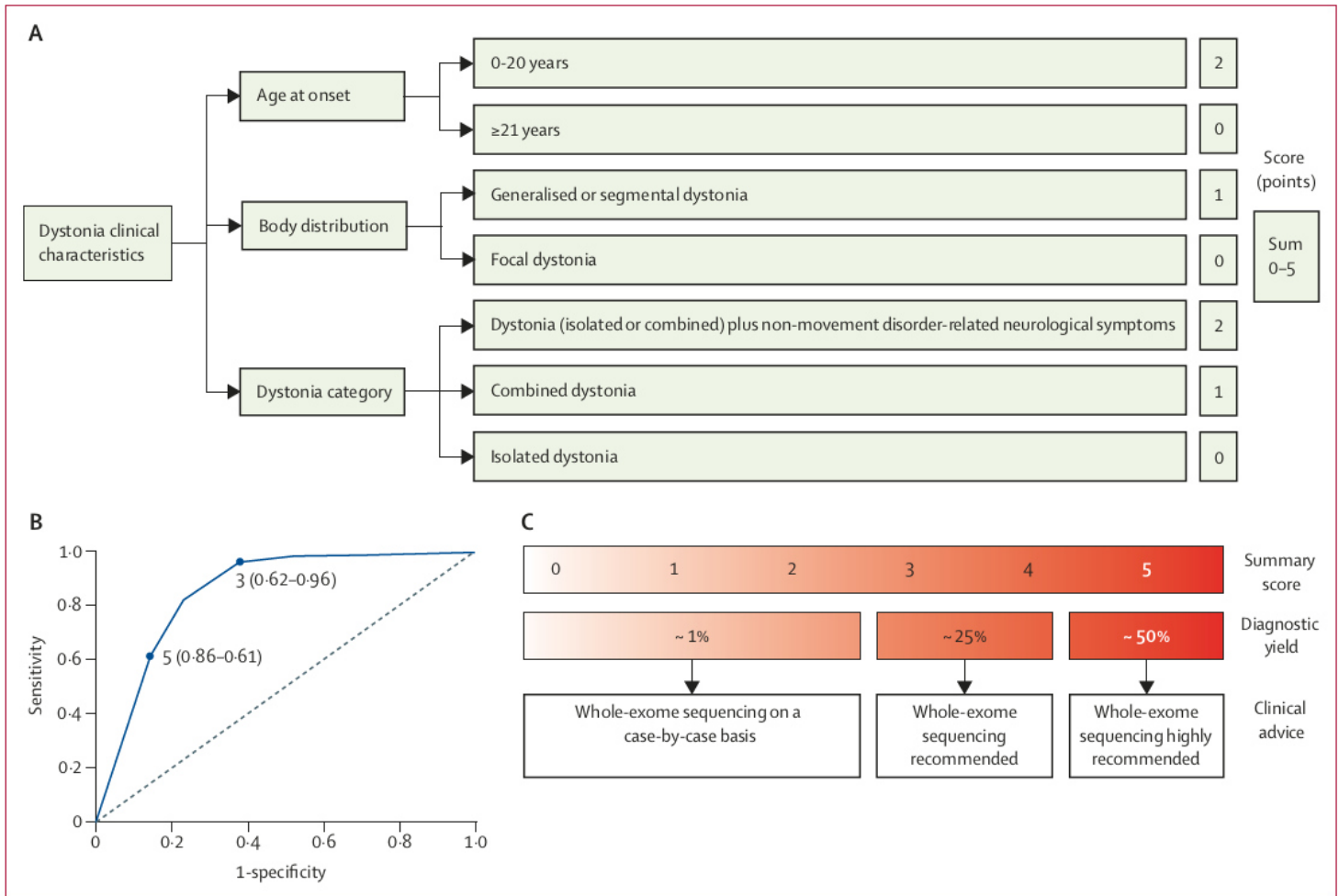


Figure 3: Proposed algorithm to predict diagnostic success rate of whole-exome sequencing in individuals with dystonia

(A) Schematic overview of the proposed scoring system. We selected as scoring parameters clinical predictors of a diagnostic whole-exome sequencing finding, as determined by multiple logistic regression analysis (appendix pp 52-53). The assigned scoring points add up to yield a summary score, ranging from 0 to 5. (B) Receiver operating characteristic curve plot for the proposed score with indication of the specificities and sensitivities at the thresholds postulated in part C. A summary score threshold of 3 points implies a small number (4%) of individuals are erroneously excluded from whole-exome sequencing and an acceptable number (38%) are erroneously included. (C) Summary scores (0-5), proportions of the subgroups with a diagnostic variant (diagnostic yield), and proposed recommendations for the clinical application of whole-exome sequencing in individuals with dystonia.



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

