

Rastúci význam genetiky a koncept genetického testovania v oblasti Alzheimerovej choroby a príbuzných demencií. Skúsenosti z jedného centra

prof. MUDr. Stanislav Šutovský, PhD.¹, MUDr. Patrik Karapin, PhD.¹, RNDr. Róbert Petrovič, PhD.², RNDr. Katarína Kolejková, PhD.², prof. MUDr. Peter Turčáni, PhD.¹

¹I. neurologická klinika LF UK a UNB, Bratislava

²Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB, Bratislava

Vedecká obec postupne rozuzluje etiologické faktory a patogenetické mechanizmy neurodegeneratívnych ochorení. Z roka na rok pribúdajú dôkazy o čoraz väčšej sile genetického pozadia ako etiologického faktora. V našom príspevku integrujeme dve roviny pohľadu na genetiku Alzheimerovej choroby a príbuzných demencií. V prvej časti článku sumarizujeme súčasné poznatky o genetickom pozadí neurodegeneratívnych demencií s hlavným zameraním sa na Alzheimerovu chorobu. Okrem „klasických“ kauzálnych génov a génov susceptability prinášame prehľad vybraných „nových“ génov, ktorých polymorfizmy môžu zvyšovať náchylnosť na Alzheimerovu chorobu. V druhej časti – Skúsenosti z jedného centra – prinášame pohľad na vývoj a súčasný koncept genetického testovania na I. neurologickej klinike v Bratislave. Predstavujeme panel génov pre demencie, ktorý v súčasnosti zahŕňa 45 génov zapojených do patogenézy Alzheimerovej choroby, frontotemporálnej demencie, Parkinsonovej choroby a zriedkavých demencií. V blízkej budúcnosti ho plánujeme rozšíriť na 150-génový panel a postupne kontinuálne aktualizovať. Rozsah genetického testovania, ktorý prinášame v tomto príspevku, sa vzťahuje hlavne na kliniky špecializované na demencie a špecializované centrá pre demencie. Načrtávame koncept, akým by sa mohlo testovanie uberať do budúcnosti na príklade konceptu testovania na našej I. neurologickej klinike. V každom prípade sa snažíme priblížiť problematiku aj ostatným neurologickým klinikám, oddeleniam a ambulanciám, ktoré sa rovnako môžu zapojiť do tohto systému, ak majú vhodných pacientov. Článok ukončujeme kapitolou o relativite súčasných poznatkov, ktorá odzrkadľuje turbulentnú tému genetiky Alzheimerovej choroby, ktorá sa neustále mení, rozširuje, aktualizuje a možno prinesie odpovede na množstvo v súčasnosti nezodpovedaných otázok.

Kľúčové slová: Alzheimerova choroba, apolipoproteín E4, genetické testovanie, panel génov.

The growing importance of genetics and the concept of genetic testing in Alzheimer's disease and related dementias. Experience from one center

The scientific community is gradually unraveling the etiological factors and pathogenetic mechanisms of neurodegenerative diseases. From year to year there is the robust evidence of the increasing power of the genetic background as an etiological factor. In our paper, we integrate two levels of insight into the genetics of Alzhei-

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Authors' contributions:

Not applicable.

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2024;25(2):97-106

<https://doi.org/10.36290/neu.2024.014>

Článok prijat redakci: 4. 8. 2023

Článok prijat k publikaci: 1. 3. 2024

prof. MUDr. Stanislav Šutovský, PhD.

nilusuto@gmail.com