

Genetika extrapyramídových ochorení – orientácia v súčasných možnostiach a trendoch diagnostiky pre klinického neurológa

MUDr. Miriam Ostrožovičová^{1,2,3,4}, prof. MUDr. Matej Škorvánek, PhD.^{1,2}

¹Neurologická klinika, Lekárska fakulta Univerzity Pavla Jozefa Šafárika v Košiciach

²Neurologická klinika, Univerzitná nemocnica L. Pasteura v Košiciach

³Laboratórium klinických neurovied, Univerzitný vedecký park MEDIPARK, Univerzita Pavla Jozefa Šafárika v Košiciach

⁴Department of Neuromuscular Diseases, UCL Queen Square Institute of Neurology, London, UK

Extrapyramídové ochorenia predstavujú heterogénnu skupinu ochorení, v mnohých prípadoch monogénne podmienenú. Najmä zásluhou technologického pokroku v oblasti sekvenovania došlo v posledných rokoch k významnému posunu diagnostických algoritmov pre túto skupinu ochorení, kde sa čoraz viac využívajú metodiky „next-generation sequencing“. V prehľadovom článku je prezentovaný súčasný pohľad na genetickú diagnostiku extrapyramídových ochorení, súčasné možnosti testovania a prichádzajúce trendy so zameraním najmä na priblíženie pragmatických algoritmov testovania.

Kľúčové slová: genetika, parkinsonizmus, hyperkinetické ochorenia, NGS, WES, WGS, monogénové ochorenia, multiomika.

Genetics of movement disorders – outline of current options and upcoming diagnostic trends for clinical neurologists

Movement disorders represent a heterogeneous group of diseases, often with a monogenic background. Especially thanks to technological progress in the field of sequencing, there has been a significant shift in diagnostic algorithms for this group of diseases in recent years, where "next-generation sequencing" methodologies are increasingly being used. The review article presents a current view of the genetic diagnostics of movement disorders, current testing options and upcoming trends, with a particular focus on pragmatic testing algorithms.

Key words: genetics, parkinsonism, hyperkinetic disorders, NGS, WES, WGS, monogenic disorders, multiomics.

Hypokinetické ochorenia – parkinsonizmus

Parkinsonova choroba (Pch) predstavuje druhé najčastejšie neurodegeneratívne ochorenie, pri ktorom až objav familiárnej formy Pch v dôsledku mutácie v géne pre alfa-synukleín (SNCA) koncom deväťdesiatych rokov (Polymeropoulos, 1997) viedol k súčasnému chápaniu Pch ako ochorenia s komplexným genetickým pozadím (Blauwendraat, 2019).

Na celkovom riziku rozvoja Pch sa genetické varianty podieľajú vo všeobecnosti približne v 25 %. V širšom spektre rozlišujeme genetické varianty, ktoré len zvyšujú riziko vzniku ochorenia, a zriedkavé varianty s monogénovou dedičnosťou (približne 5–10 % prípadov), ktoré sa riadia klasickými mendelovskými zákonmi dedičnosti (Day, 2021). V súčasnosti poznáme viacero lokusov asociovaných s monogénovou formou Pch. Mutácie v géne pre SNCA, LRRK2, VPS35

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.

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2025;26(1):37-42
<https://doi.org/10.36290/neu.2024.081>
Článok prijat redakci: 22. 10. 2024
Článok prijat k publikaci: 3. 12. 2024

prof. MUDr. Matej Škorvánek, PhD.
mskorvanek@gmail.com