

Martin Klimeš, nar. 13.6. 2008 , r.č. [REDACTED]

## Souhrn závěrů z neuropediatrického semináře

„Der Ungeloste Fall „

na Univerzitní klinice v Gottingenu, Německo 27.-28.10. 2023

Martin byl představen a vyšetřen v rámci mezinárodního neuropediatrického semináře, s dlouho tradicí, již 28. ročník, pořádaný dětskou klinikou Univerzity v Gottingenu. Podrobné podklady a dosavadní zdravotní dokumentace a výsledky vyšetření, vč. MRI mozku a míchy a souhrn dosavadního průběhu onemocnění u Martina a také rozsáhlá foto a videodokumentace Martina od 1. roku života do současnosti byly předem zaslány na pořádající pracoviště, které je pak předalo vybraným expertům k posouzení a přípravě. Dále byly zaslány vzorky krve od Martina a obou rodičů k vyšetření exomovým sekvenováním jako trio a následné vyhodnocení.

Pro Martina byli vybráni jako vyšetřující a posuzující experti Prof Alexander Muenchau z Lubecku ( [alexander.muenchau@neuro.uni-luebeck.de](mailto:alexander.muenchau@neuro.uni-luebeck.de)) a Prof. Michel Willemsen z Univerzity v Nijmegenu (Nizozemí) ([michel.willemsen@radboudumc.nl](mailto:michel.willemsen@radboudumc.nl)).

Při semináři byl Martin těmito vybranými experty, předem seznámenými s dosavadním průběhem podrobně vyšetřen a experti kladli i otázky rodičům.

Expertí pak udělali souhrn jak z podkladů, tak z jejich vyšetření a prezentovali své úvahy a diferenciální diagnostiku.

Dále byly ukázány a popisovány a radioložkou hodnoceny snímky z MRI.

Výsledky genetických vyšetření a vyhodnocení exomového sekvenování jako trio (pacient + oba rodiče) pak prezentoval Dr. Yigit Gökhan z Ústavu lidské genetiky Univerzity Gottingen ([goekhan.yigit@med.uni-goettingen.de](mailto:goekhan.yigit@med.uni-goettingen.de)), který ukázal, že byla u Martina m.j. nalezena varianta, de novo vzniklá, tedy nepřítomná u rodičů a to typu delece 5 nukleotidů v genu FGD5, který predikuje posun čtecího rámce a vznik předčasného stopkodonu, konkrétně jde o variantu: c.2289\_2291delinsAGTGG (p.Ile764Valfs\*18) a dále další 3 de novo vzniklé varianty a to v genech KLC3, NAPA a OR1069. Dr. Yigit Gökhan uvedl, že de novo vzniklá varianta typu frame shift v genu FGD5 je nejpravděpodobnější příčinou onemocnění u Martina. Porucha genu FGD5 však dosud nebyla spojena s žádným onemocněním u lidí, je tedy třeba dále prokázat, že tato porucha FGD5 genu je opravdu příčinou obtíží u Martina. K tomuto průkazu příčinné souvislosti budou potřeba další studie a hlavně nalezení další pacientů s podobnými příznaky a s mutacemi / variantami v tomto genu. U Martina tedy nejspíše opravdu jde o zcela nové, dosud nepopsané onemocnění.

Z přítomných odborníků bylo dále pro Martina , vzhledem k jeho neschopnosti artikulovat a tím ústně komunikovat s okolím , při Martinově zcela normální kognici a mentální úrovni doporučen obstarání a využívání tzv. talkeru – pomůcky pro komunikaci.



Prof. MUDr. Pavel Seeman Ph.D. – Klinika dětské neurologie 2.LF UK a FN v Motole

IČP	FAKULTNÍ NEMOCNICE V MOTOLE	105/18
05	150 06 Praha 5 - Motol, V Úvalu 84	
002	KLINIKA DĚTSKÉ NEUROLOGIE	
169	Přednosta: Prof. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D.	
	AMBULANCE	
	odbornost: 209, 409 tel.: 22443 3834	
	IČO: 00064203 DIČ: CZ00064203	