

SCHEMAT DIAGNOSTYCZNY DLA WCZESNYCH ATAKSJI

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Zastrzeżenie:

"Wsparcie Komisji Europejskiej dla powstania tej publikacji nie stanowi poparcia dla jej treści, która odzwierciedla jedynie poglądy autorów, a Komisja nie ponosi odpowiedzialności za jakiegokolwiek wykorzystanie zawartych w niej informacji."

Więcej informacji na temat Unii Europejskiej można znaleźć w Internecie (<http://europa.eu>).

Luksemburg: Urząd Publikacji Unii Europejskiej, 2019 r.

© Unia Europejska, 2019 r.

Powielanie jest dozwolone pod warunkiem podania źródła.

WPROWADZENIE DO EUROPEJSKIEJ SIECI REFERENCYJNEJ DLA RZADKICH CHORÓB 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.

Zalecenie do stosowania klinicznego:

Europejska Sieć Referencyjna ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych opracowała schemat diagnostyczny dla wczesnych ataksji, aby ułatwić postawienie diagnozy. Sieć referencyjna zaleca korzystanie z tego schematu diagnostycznego.

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 domniemyanych 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

Opracowanie schematu diagnostycznego zostało wykonane przez Grupę Chorób dla Ataksji i Dziedzicznych Paraplegii Spastycznych ERN-RND.

Grupa chorobowa ds. ataksji i dziedzicznych paraplegii spastycznych:

Koordynatorzy grupy chorobowej:

Enrico Bertini¹², Alfons Macaya⁹, Caterina Mariotti⁶, Rebecca Schuele-Freyer¹⁸

Członkowie grupy chorobowej:

Pracownicy służby zdrowia:

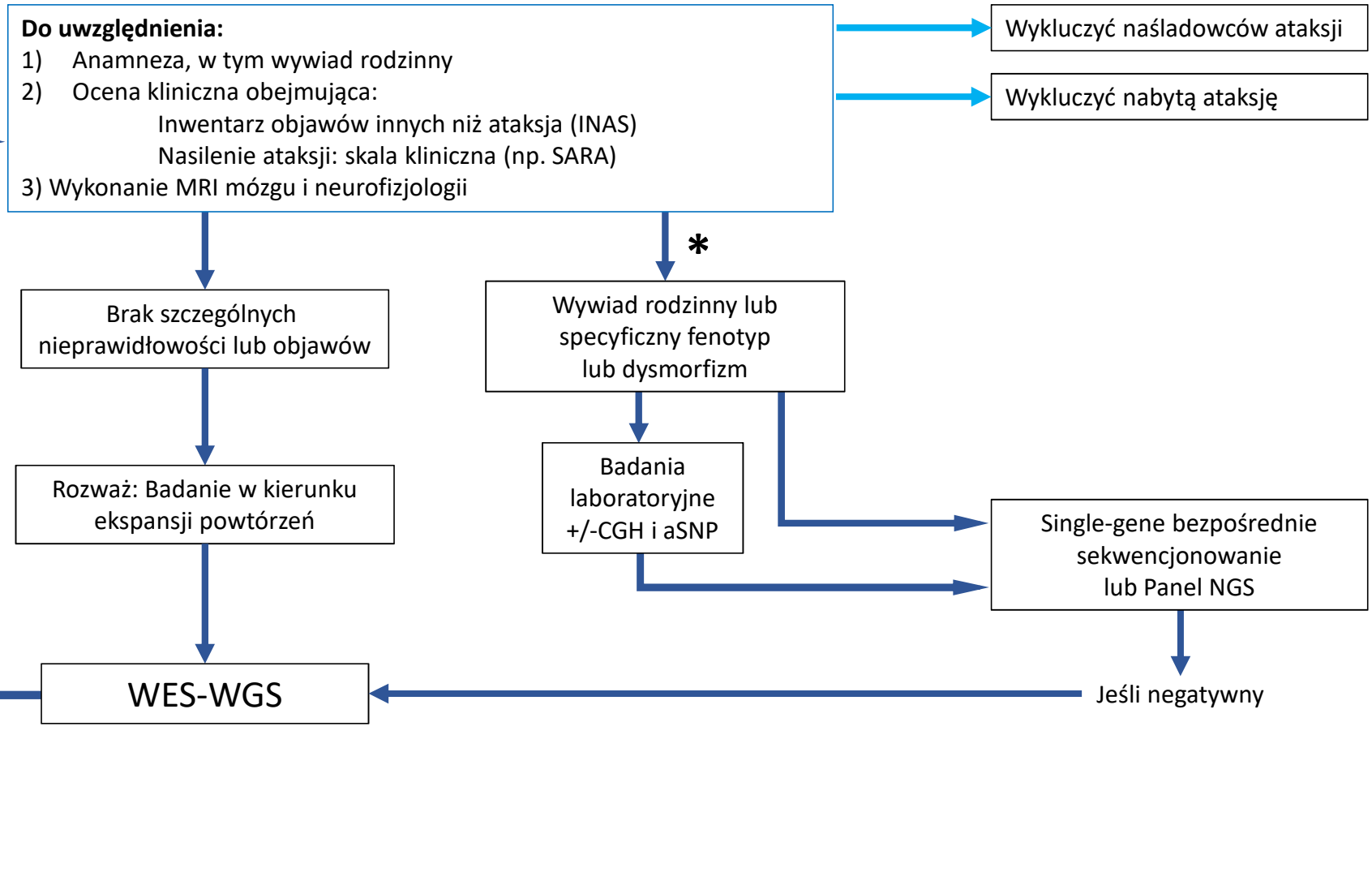
Anne Torvin Møller¹, Maria Teresa Dotti², Antonio Federico², Alexandra Durr³, Michael Freilinger⁴, Sandy Siegert⁴, Sylvia Boesch⁵, Wolfgang Nachbauer⁵, Isabella Moroni⁶, Lorenzo Nanetti⁶, Franco Taroni⁶, Jiri Klempir⁷, Esteban Muñoz⁸, Mar O'Callaghan⁸, Andrés Nascimento⁸, Alejandra Darling⁸, Carlos Ortez⁸, Josep Gámez⁹, Maria Salvadó⁹, David Gómez-Andrés⁹, Thomas Klopstock¹⁰, Susanne Schneider¹⁰, Martin Vyhnálek¹¹, Alena Zumrová¹¹, Jaroslav Jerabek¹¹, Klara Hrubá¹¹, Ginevra Zanni¹², Maurizio Petrarca¹², Gessica Vasco¹², Francesco Nicita¹², Maria Judit Molnar¹³, Bart van de Warrenburg¹⁴, Michèl Willemsen¹⁴, Judith van Gaalen¹⁴, Charlotte Haaxma¹⁴, Margit Lill¹⁵, Thomas Klockgether¹⁶, York Hellenbroich¹⁷, Alexander Münchau¹⁷, Sinem Tunc¹⁷, Martje Pauly¹⁷, Rebecca Herzog¹⁷, Ludger Schöls¹⁸, Ingeborg Krägeloh-Mann¹⁸, Matthis Synofzik¹⁸, Peter Martus¹⁸, Massimo Pandolfo¹⁹, Paola Giunti²⁰, Julie Vallortigara²⁰, Fran Boroveckí²¹, Joanna Pera²², Kristl Claeys²³, Berry Kremer²⁴, Deborah Sival²⁴, Borut Peterlin²⁵, Damjan Osredkar²⁵, David Neubauer²⁵, Norbert Kovacs²⁶, Bela Melegh²⁶, Kinga Hadziev²⁶, Judith Zima²⁶, Mary Kearney²⁷, Lori Renna Linton²⁷

¹ Aarhus Universitetshospital, ² AOU Siena, Italy, ³ Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, France: Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics', ⁴ Center for Pediatric Rare Neurological Diseases / Dpt. of Pediatrics, Medical University of Vienna, ⁵ Center for Rare Movement Disorders / Dpt. of Neurology, Medical University Innsbruck, ⁶ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy, ⁷ General University Hospital in Prague, Czech Republic, ⁸ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain, ⁹ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain, ¹⁰ Klinikum der Universität München, Germany, ¹¹ Motol University Hospital, Czech Republic, ¹² Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy, ¹³ Semmelweis University, Hungary, ¹⁴ Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Netherlands, ¹⁵ Tartu University Hospital, Estonia, ¹⁶ Universitätsklinikum Bonn, Germany, ¹⁷ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany, ¹⁸ Universitätsklinikum Tübingen, Germany, ¹⁹ Université libre de Bruxelles, Belgium, ²⁰ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom, ²¹ University Hospital Cente Zagreb, University Department of Neurology, ²² University Hospital in Krakow, Poland, ²³ University Hospitals Leuven, Belgium, ²⁴ University Medical Center Groningen, Netherlands, ²⁵ University Medical Centre Ljubljana, Slovenia, ²⁶ University of Pécs, Hungary, ²⁷ Patient representative

Proces rozwoju schematu diagnostycznego:

- Opracowanie schematu diagnostycznego – Wrzesień 2019 - lipiec 2020.
- Zgoda na dokument przez całą grupę chorobową – lipiec 2020.

Diagramy diagnostyczne - Ataksja o wczesnym początku (AWP)



Uwaga:

Badania WES-WGS można rozpocząć, jeśli są dostępne, równoległe z badaniami wykonywanymi po MRI mózgu

* Odrębne fenotypy EOA i ukierunkowane badania omówione w Brandsma R et al., Eur J Paediatr Neurol 2019

Skróty:

- aCGH – oparta na mikromacierzy porównawcza hybrydyzacja genomowa (microarray-based Comparative Genomic Hybridisation)
- aSNP – oparte na mikromacierzy badanie polimorfizmów pojedynczych nukleotydów (microarray-based testing for Single Nucleotide Polymorphisms)
- mtDNA seq – sekwencjonowanie mitochondrialnego DNA (Mitochondrial DNA sequencing)
- MRI – obrazowanie rezonansem magnetycznym (Magnetic Resonance Imaging)
- NGS – sekwencjonowanie następnej generacji (Next Generation Sequencing)
- WES – sekwencjonowanie całego eksomu (Whole Exome Sequencing)
- WGS – sekwencjonowanie całego genomu (Whole Genome Sequencing)



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

