

# SKALE DO OCENY DLA HSP U DZIECI PRZED OKRESEM DOJRZEWANIA

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](http://www.ern-rnd.eu).

### **Zalecenie do stosowania klinicznego:**

**Europejska Sieć Referencyjna ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych zdecydowanie zaleca stosowanie poniższej skali jako najlepszej praktyki klinicznej do oceny i klasyfikacji pacjentów w wieku przedszkolnym z HSP.**

## 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

Proces zatwierdzania zostało wykonane przez Grupę Chorób dla Ataksji i Dziedzicznych Paraplegii Spastycznych ERN-RND.

### Grupa chorobowa ds. ataksji i dziedzicznych paraplegii spastycznych:

#### Koordynatorzy grupy chorobowej:

Caterina Mariotti<sup>16</sup>; Rebecca Schuele-Freyer<sup>14</sup>

#### Członkowie grupy chorobowej:

##### Pracownicy służby zdrowia:

Segolene Ayme<sup>1</sup>; Enrico Bertini<sup>2</sup>; Kristl Claeys<sup>3</sup>; Maria Teresa Dotti<sup>4</sup>; Alexandra Durr<sup>1</sup>; Antonio Federico<sup>4</sup>; Josep Gámez<sup>5</sup>; Paola Giunti<sup>6</sup>; David Gómez-Andrés<sup>5</sup>; Kinga Hadziev<sup>7</sup>; York Hellenbroich<sup>8</sup>; Jaroslav Jerabek<sup>9</sup>; Jiri Klempir<sup>11</sup>; Thomas Klockgether<sup>12</sup>; Thomas Klopstock<sup>13</sup>; Norbert Kovacs<sup>7</sup>; Ingeborg Krägeloh-Mann<sup>14</sup>; Berry Kremer<sup>15</sup>; Alfons Macaya<sup>5</sup>; Bela Melegh<sup>7</sup>; Maria Judit Molnar<sup>8</sup>; Isabella Moroni<sup>16</sup>; Alexander Münchau<sup>8</sup>; Esteban Muñoz<sup>17</sup>; Lorenzo Nanetti<sup>16</sup>; Andrés Nascimento<sup>17</sup>; Mar O'Callaghan<sup>17</sup>; Damjan Osredkar<sup>18</sup>; Massimo Pandolfo<sup>19</sup>; Joanna Pera<sup>20</sup>; Borut Peterlin<sup>18</sup>; Maria Salvadó<sup>5</sup>; Ludger Schöls<sup>14</sup>; Deborah Sival<sup>15</sup>; Matthis Synofzik<sup>14</sup>; Franco Taroni<sup>16</sup>; Sinem Tunc<sup>8</sup>; Bart van de Warrenburg<sup>21</sup>; Judith van Gaalen<sup>21</sup>; Martin Vyhnálek<sup>9</sup>; Michèl Willemsen<sup>21</sup>; Ginevra Zanni<sup>2</sup>; Judith Zima<sup>7</sup>; Alena Zumrová<sup>9</sup>

##### Przedstawiciele pacjentów:

Lori Renna Linton<sup>10</sup>, Mary Kearney<sup>10</sup>, Cathalijne van Doorne<sup>10</sup>

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

### Proces zatwierdzania:

- Identyfikacja skal chorób według grup chorób - czerwiec - listopad 2018 r.
- Propozycja zatwierdzenia skali oceny przez koordynatorów grup chorób ERN-RND - listopad 2018 r. Listopad 2018 r.
- Dyskusja w grupie chorób ERN-RND - 11/02/2019
- Zgoda na dokument przez całą grupę chorobową - 11/02/2019

## Zalecane skale do oceny HSP u dzieci przed okresem dojrzewania

Domena	Skala
Ocena funkcji motoryki dużej	<a href="#">GMFCS - Gross Motor Classification System</a> Palisano et al. 1997, Dev Med Chil Neurol 39:214-23 CanChild: www.canchild.ca Illustrations Version 2 © Bill Reid, Kate Willoughby, Adrienne Harvey and Kerr Graham, The Royal Children's Hospital Melbourne ERC151050
Zdolności w zakresie motoryki precyzyjnej	<a href="#">MACS - Manual Ability Classification System Dla dzieci &lt;4 lat: Mini MACS</a> , Ann- Christin Eliasson, Lena Krumlinde-Sundholm, 2013 Contributors: Ann-Marie Öhrwall, Ulla Wahlström, Åsa Persson-Annerste
Język i komunikacja	<a href="#">Viking Speech Scale</a> , Lindsay Pennington, Tone Mjøen, Maria da Graça Andrada, Janice Murray, Viking Speech Scale, 2010©, Copyright © Newcastle University UK, Vestfold Hospital Trust Norway, Centro de Reabilitação de Paralisia Cerebral Calouste Gulbenkian-Lisbon and Manchester Metropolitan University UK, 2011.
Jedzenie i picie	<a href="#">EDACS - Eating and Drinking Ability Classification System</a> , Sellers D, Mandy A, Pennington L, Hankins M, Morris C. Development and reliability of a system to classify the eating and drinking ability of people with cerebral palsy. Dev Med Chil Neurol 2014;56:245- 51
Trudności w uczeniu się	Zastosuj skalę używaną w codziennych czynnościach, uwzględnij zaangażowanie ruchowe.
Kwestie urologiczne	<a href="#">Dysfunctional voiding and incontinence symptoms score questionnaire</a> , Akbal C, Genc Y, Burgu B, Ozden E, Tekgul S. Dysfunctional voiding and incontinence scoring system: quantitative evaluation of incontinence symptoms in pediatric population. J Urol 2005;173:969-73.

### EDACS -Eating and Drinking Ability Classification System:

<https://bit.ly/2Cy6E89>

Ze względu na przepisy dotyczące własności intelektualnej, nie możemy drukować w tym dokumencie rzeczywistych skal ocen.

## POZOSTAŁE REFERENCJE

Wood E, Rosenbaum P. The gross motor function classification system for cerebral palsy: a study of reliability and stability over time. *Developmental medicine and child neurology* 2000;42:292-6.

Towns M, Rosenbaum P, Palisano R, Wright FV. Should the Gross Motor Function Classification System be used for children who do not have cerebral palsy? *Developmental medicine and child neurology* 2018;60:147-54.

Eliasson AC, Krumlinde-Sundholm L, Rosblad B, et al. The Manual Ability Classification System (MACS) for children with cerebral palsy: scale development and evidence of validity and reliability. *Developmental medicine and child neurology* 2006;48:549-54.

Eliasson AC, Ullenhag A, Wahlstrom U, Krumlinde-Sundholm L. Mini-MACS: development of the Manual Ability Classification System for children younger than 4 years of age with signs of cerebral palsy. *Developmental medicine and child neurology* 2017;59:72-8.

Pennington L, Virella D, Mjoen T, et al. Development of The Viking Speech Scale to classify the speech of children with cerebral palsy. *Research in developmental disabilities* 2013;34:3202-10.

Benfer KA, Weir KA, Bell KL, Ware RS, Davies PSW, Boyd RN. The Eating and Drinking Ability Classification System in a population-based sample of preschool children with cerebral palsy. *Developmental medicine and child neurology* 2017;59:647-54.



# European Reference Networks

[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](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](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

