

DIAGNOSTICKÉ SCHÉMA PRO ATAXIE U DOSPĚLÝCH

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Odmítnutí odpovědnosti:

"Podpora Evropské komise pro vydání této publikace nepředstavuje schválení jejího obsahu, který odráží pouze názory autorů, a Komise nenes odpovědnost za jakékoli použití informací v ní obsažených."

Další informace o Evropské unii jsou k dispozici na internetu (<http://europa.eu>).

Lucemburk: Úřad pro publikace Evropské unie, 2019

© Evropská unie, 2019

Reprodukce je povolena pod podmínkou uvedení zdroje.

ÚVOD DO EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ PRO VZÁCNÁ NEUROLOGICKÁ ONEMOCNĚNÍ (ERN-RND)

ERN-RND je evropská referenční síť zřízená a schválená Evropskou unií. ERN-RND je zdravotnická infrastruktura, která se zaměřuje na vzácná neurologická onemocnění (RND). Třemi hlavními pilíři ERN-RND jsou (i) síť odborníků a odborných center, (ii) vytváření, sdružování a šíření znalostí o RND a (iii) zavádění elektronického zdravotnictví, které umožní, aby odborné znalosti cestovaly místo pacientů a rodin.

ERN-RND sdružuje 32 předních evropských odborných center a 10 přidružených partnerů ve 20 členských státech a zahrnuje velmi aktivní patientské organizace. Centra se nacházejí v Rakousku, Belgii, Bulharsku, České republice, Dánsku, Estonsku, Finsku, Francii, Německu, Maďarsku, Itálii, Lotyšsku, Litvě, Lucembursku, Maltě, Nizozemsku, Polsku, Slovinsku, Španělsku a Velké Británii.

ERN-RND pokrývá následující skupiny onemocnění:

- Ataxie a dědičné spastické paraplegie
- Atypický parkinsonismus a genetická Parkinsonova choroba
- Dystonie, paroxysmální porucha a neurodegenerace s akumulací mozkových iontů
- Frontotemporální demence
- Huntingtonova choroba a další úkoly
- Leukodystrofie

Konkrétní informace o síti, odborných centrech a onemocněních, kterými se zabývá, najdete na webových stránkách sítě www.ern-rnd.eu.

Doporučení pro klinické použití:

Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění vypracovala Diagnostický diagram pro časné ataxie, který má pomoci při diagnostice. Referenční síť doporučuje používat tento diagnostický diagram.

VYLOUČENÍ ODPOVĚDNOSTI

U klinických pokynů, doporučených postupů, systematických souhrnných prací a další metodiky, které ERN-RND zveřejňuje, schvaluje či považuje za přínosné, se jedná o hodnocení současných vědeckých a klinických poznatků, které jsou k dispozici jako studijní materiály.

Je možné, že tyto informační materiály (1) nezmiňují veškeré možné způsoby léčby a péče o pacienta, a nelze je tudíž považovat za pečovatelské standardy; (2) nejsou průběžně aktualizovány, a možná tedy nereflktují nejnovější poznatky (v době mezi zpracováním a publikací resp. četbou či studiem informačního materiálu se vývoj může posunout opět o něco dále); (3) jsou zaměřeny jen na explicitně uvedenou tematiku; (4) nepředepisují konkrétní lékařskou péči; (5) nenahrazují nezávislý, profesionální názor ošetřujícího lékaře, jelikož nezohledňují individuální rozdíly mezi pacienty. Ošetřující lékař by měl v každém případě volit léčebný postup individuálně podle konkrétního pacienta. Využití těchto informací je dobrovolné. Informace poskytované ERN-RND odrážejí současný stav poznatků a ERN-RND za ně neručí ani explicitně, ani implicitně. ERN-RND výslovně odmítá jakoukoliv záruku za praktickou použitelnost a vhodnost s ohledem na konkrétní způsob použití nebo konkrétní účel. ERN-RND nepřejímá žádnou odpovědnost za případnou újmu na zdraví nebo věcnou škodu, která vznikla na základě nebo v souvislosti s využíváním těchto informací, ani za případné omyly a opomenutí.

METODIKA

Vývoj diagnostického schématu provedla skupina pro onemocnění ataxií a hereditárních spastických paraplegií ERN-RND.

Skupina pro onemocnění ataxií a dědičných spastických paraplegií:

Koordinátoři skupiny pro onemocnění:

Caterina Mariotti¹⁶; Rebecca Schuele-Freyer¹⁴.

Členové skupiny pro onemocnění:

Zdravotničtí pracovníci:

Segolene Ayme¹; Enrico Bertini²; Kristl Claeys³; Maria Teresa Dotti⁴; Alexandra Durr¹; Antonio Federico⁴; Josep Gámez⁵; Paola Giunti⁶; David Gómez-Andrés⁵; Kinga Hadziev⁷; York Hellenbroich⁸; Jaroslav Jerabek⁹; Jiri Klempir¹¹; Thomas Klockgether¹²; Thomas Klopstock¹³; Norbert Kovacs⁷; Ingeborg Krägeloh-Mann¹⁴; Berry Kremer¹⁵; Alfons Macaya⁵; Bela Melegh⁷; Maria Judit Molnar⁸; Isabella Moroni¹⁶; Alexander Münchau⁸; Esteban Muñoz¹⁷; Lorenzo Nanetti¹⁶; Andrés Nascimento¹⁷; Mar O'Callaghan¹⁷; Damjan Osredkar¹⁸; Massimo Pandolfo¹⁹; Joanna Pera²⁰; Borut Peterlin¹⁸; Maria Salvadó⁵; Ludger Schöls¹⁴; Deborah Sival¹⁵; Matthis Synofzik¹⁴; Franco Taroni¹⁶; Sinem Tunc⁸; Bart van de Warrenburg²¹; Judith van Gaalen²¹; Martin Vyhnálek⁹; Michèl Willemsen²¹; Ginevra Zanni²; Judith Zima⁷; Alena Zumrová⁹.

Zástupci pacientů:

Lori Renna Linton¹⁰, Mary Kearney¹⁰, Cathalijne van Doorne¹⁰

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

Proces vývoje vývojového diagramu:

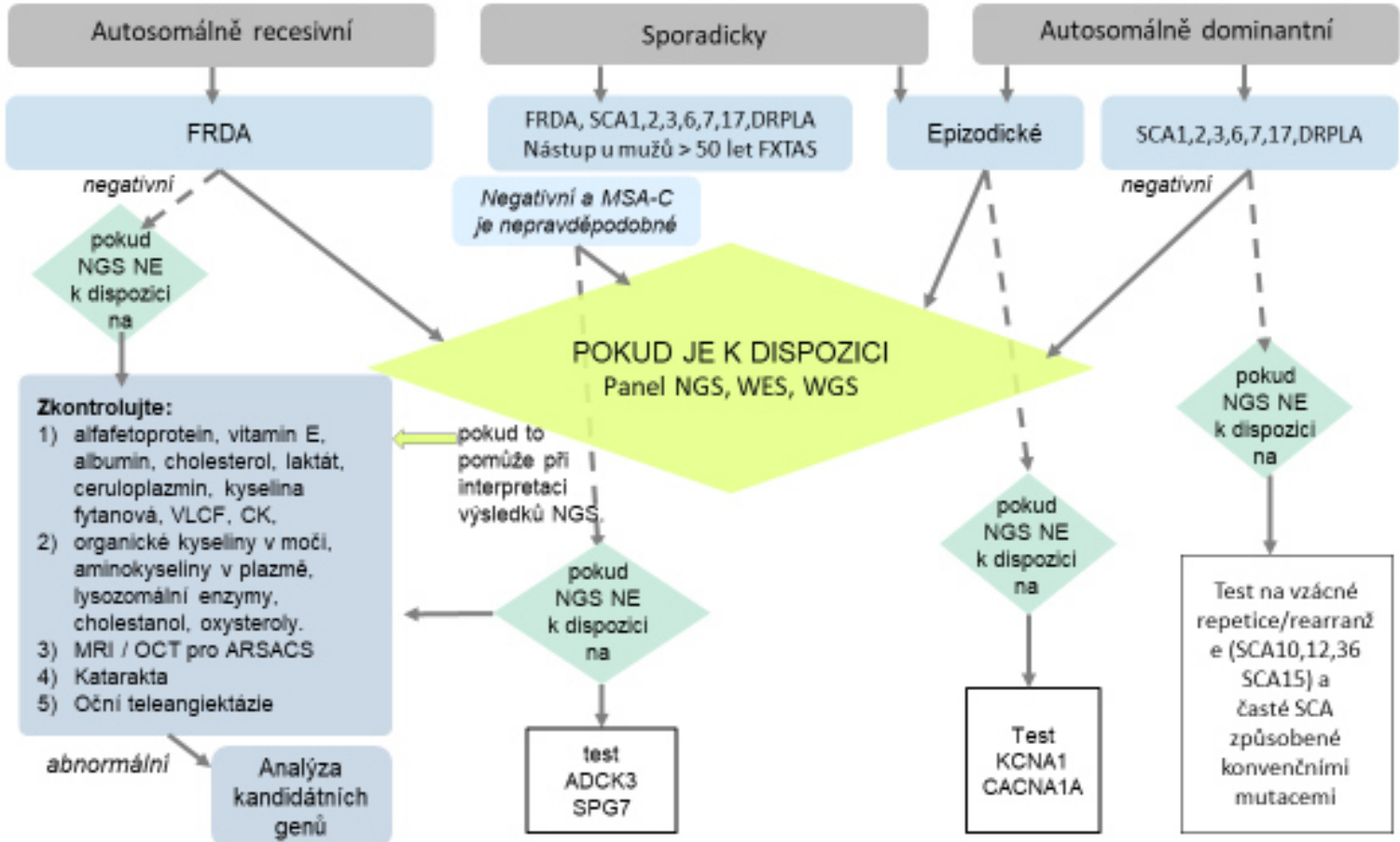
- Vývoj vývojového diagramu - červen až listopad 2017
- Diskuse/revize ve skupině pro onemocnění ERN-RND - listopad 2017 - červen 2018
- Souhlas s diagnostickým vývojovým diagramem: 30. listopadu 2018
- Odsouhlasení dokumentu celou skupinou pro danou nemoc - 5. 2. 2019

DIAGNOSTICKÉ SCHÉMA - ATAXIE

Diagnostické vývojové diagramy -Ataxie

Vyloučení získaných příčin*** v případě negativní rodinné anamnézy, (sub)akutního začátku, specifické anamnézy atd.
***Obvyklé získané příčiny: autoimunitní onemocnění (RS, sarkoidóza, celiakie atd.), toxická reakce, úraz hlavy, mozková obna, nádor, mrtvice, infekce, nedostatek vitamínů, paraneoplastické syndromy.

KONTROLUJTE přítomnost/nepřítomnost: (1) periferní neuropatie - senzorycká neuronopatie; (2) nález na MRI mozečku /mozkového kmene/ mozku.



ZKRATKY

ADCK3:	proteinová kináza 3 obsahující doménu aarF
ARSACS:	autozomálně recesivní spastická ataxie Charlevoix-Saguenay
CACNA1A:	podjednotka alfa1 kanálu řízeného napětím s vápníkem A
CK:	kreatinkináza
DRPLA:	dentatorubrální-pallidolusní atrofie
FRDA:	friedreichova ataxie
FXTAS:	syndrom tremoru/ataxie spojený s křehkou chromozomální vadou X
KCNA1:	draslíkový kanál řízený napětím, člen podrodiny A 1
MRI:	magnetická rezonance
MSA-C:	atrofie mnohočetného systému, cerebelární typ
NGS:	sekvenování nové generace
OCT:	optická koherentní tomografie
SCA:	spinocerebelární ataxie
SPG7:	spastická paraplegie typu 7
VLCF:	mastné kyseliny s velmi dlouhým řetězcem
WES:	celoexomové sekvenování
WGS:	celogenomové sekvenování



<https://ec.europa.eu/health/ern>



Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)

Coordinator
Universitätsklinikum
Tübingen — Deutschland

Co-funded by the European Union

