

# DIAGNOSZTIKAI FOLYAMATÁBRA FOR ADULT ATAXIAS

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



## Felelősségi nyilatkozat:

"Az Európai Bizottság e kiadvány elkészítéséhez nyújtott támogatása nem jelenti a tartalom jóváhagyását, amely kizárólag a szerzők véleményét tükrözi, és a Bizottság nem tehető felelőssé a benne foglalt információk bármilyen felhasználásáért."

Az Európai Unióról további információk az interneten találhatóak (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Az Európai Unió Kiadóhivatala, 2019.

© Európai Unió, 2019

A sokszorosítás a forrás megjelölésével engedélyezett.

## BEVEZETÉS AZ EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATBA RITKA NEUROLÓGIAI BETEGSÉGEK (ERN-RND)

Az ERN-RND az Európai Unió által létrehozott és jóváhagyott európai referenciahálózat. Az ERN-RND egy olyan egészségügyi infrastruktúra, amely a ritka neurológiai betegségekre (RND) összpontosít. Az ERN-RND három fő pillére a következő: (i) szakértők és szakértői központok hálózata, (ii) az RND-kkel kapcsolatos tudás létrehozása, összegyűjtése és terjesztése, valamint (iii) az e-egészségügy megvalósítása, hogy a betegek és családok helyett a szakértelem utazhasson.

Az ERN-RND 32 vezető európai szakértői központot, valamint 10 társult partnert egyesít 20 tagállamban, és rendkívül aktív betegszervezeteket foglal magában. A központok Ausztriában, Belgiumban, Bulgáriában, a Cseh Köztársaságban, Dániában, Észtországban, Finnországban, Franciaországban, Németországban, Magyarországon, Olaszországban, Lettországon, Litvániában, Luxemburgban, Máltán, Hollandiában, Lengyelországban, Szlovéniában, Spanyolországban és az Egyesült Királyságban található.

Az ERN-RND a következő betegcsoportokra terjed ki:

- Ataxiák és örökletes spasztikus paraplegiák
- Atipikus parkinsonizmus és genetikai Parkinson-kór
- Dystonia, paroxizmális rendellenesség és neurodegeneráció agyi ionfelhalmozódással
- Frontotemporális demencia
- Huntingtons-kór és más házimunkák
- Leukodisztrófiák

A hálózatról, a szakértői központokról és a lefedett betegségekről a hálózat honlapján ([www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)) található részletes információk.

### **Ajánlás klinikai használatra:**

***A Ritka Neurológiai Betegségek Európai Referenciahálózata a diagnózis felállításának segítésére kidolgozta a korai ataxiák diagnosztikai folyamatábráját. A referenciahálózat a diagnosztikai folyamatára használatát ajánlja.***

## FELELŐSÉG KIZÁRÁSA

Az ERN-RND által közzétett, támogatott, értékükben megerősített klinikai irányelvek, gyakorlati ajánlások, szisztematikus áttekintések és egyéb irányelvek esetében naprakész tudományos és klinikai információk értékeléséről van szó, amelyeket képzési ajánlatként bocsátanak rendelkezésre.

Az információk (1) nem feltétlenül tartalmazzák az összes megfelelő kezelést és ápolási módszert, és nem tekintendők az ápolási norma meghatározásának; (2) nem frissülnek folyamatosan és nem feltétlenül tükrözik a legújabb ismereteket (jelen információk létrehozása és a közzétételük, ill. elolvasásuk között új információk merülhetnek fel); (3) csak a konkrétan megadott kérdésselvetésekre vonatkoznak; (4) nem írnak elő meghatározott orvosi ellátást; (5) nem helyettesítik a kezelőorvos független szakmai ítéletét, mivel az információk nem veszik figyelembe az egyes páciensek közötti egyedi eltéréseket. A kezelőorvosnak minden esetben egyedileg kell meghatároznia a választott eljárás módját az adott beteg számára. Az információk felhasználása önkéntes. Az ERN-RND az információkat a tényleges állapot alapján bocsátja rendelkezésre, és az ERN-RND nem vállal semmiféle kifejezett vagy hallgatóságos garanciát az információkra vonatkozóan. Az ERN-RND kifejezetten elutasítja a használhatóság, valamint egy meghatározott felhasználásra vagy célra való alkalmasság garantálását. Az ERN-RND nem vállal

felelősséget azokért a személyi sérülésekért vagy anyagi károkért, amelyek jelen információk felhasználásából adódnak vagy azokkal összefüggésben állnak, és az előforduló hibákért és mulasztásokért sem.

## METODOLÓGIA

A diagnosztikai folyamatára kidolgozását az ERN-RND Ataxia és örökletes spasztikus paraplegiák betegségcsoportja végezte.

### Az Ataxia és örökletes spasztikus paraplegiák betegségcsoportja:

#### A betegségcsoport koordinátorai:

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

#### Betegségcsoport tagjai:

##### Egészségügyi szakemberek:

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 Meleg<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>

##### Betegképviselők:

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>8</sup> Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; <sup>9</sup> Motol University Hospital, Czech Republic; <sup>10</sup> Patient representative; <sup>11</sup> General University Hospital in Prague, Czech Republic; <sup>12</sup> Universitätsklinikum Bonn, Germany; <sup>13</sup> Klinikum der Universität München, Germany; <sup>14</sup> Universitätsklinikum Tübingen, Germany; <sup>15</sup> University Medical Center Groningen, Netherlands; <sup>16</sup> Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; <sup>17</sup> Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; <sup>18</sup> University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>19</sup> Université libre de Bruxelles, Belgium; <sup>20</sup> University Hospital in Krakow, Poland; <sup>21</sup> Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Netherlands.

### Folyamatdiagram kidolgozási folyamata:

- A folyamatára kidolgozása - 2017. június - november
- Megvitatás/felülvizsgálat az ERN-RND betegségcsoportban - 2017. november - 2018. június
- Hozzájárulás a diagnosztikai folyamatábrához: 2018. november 30.
- A dokumentummal kapcsolatos hozzájárulás a teljes betegségcsoport részéről - 2019.02.05.

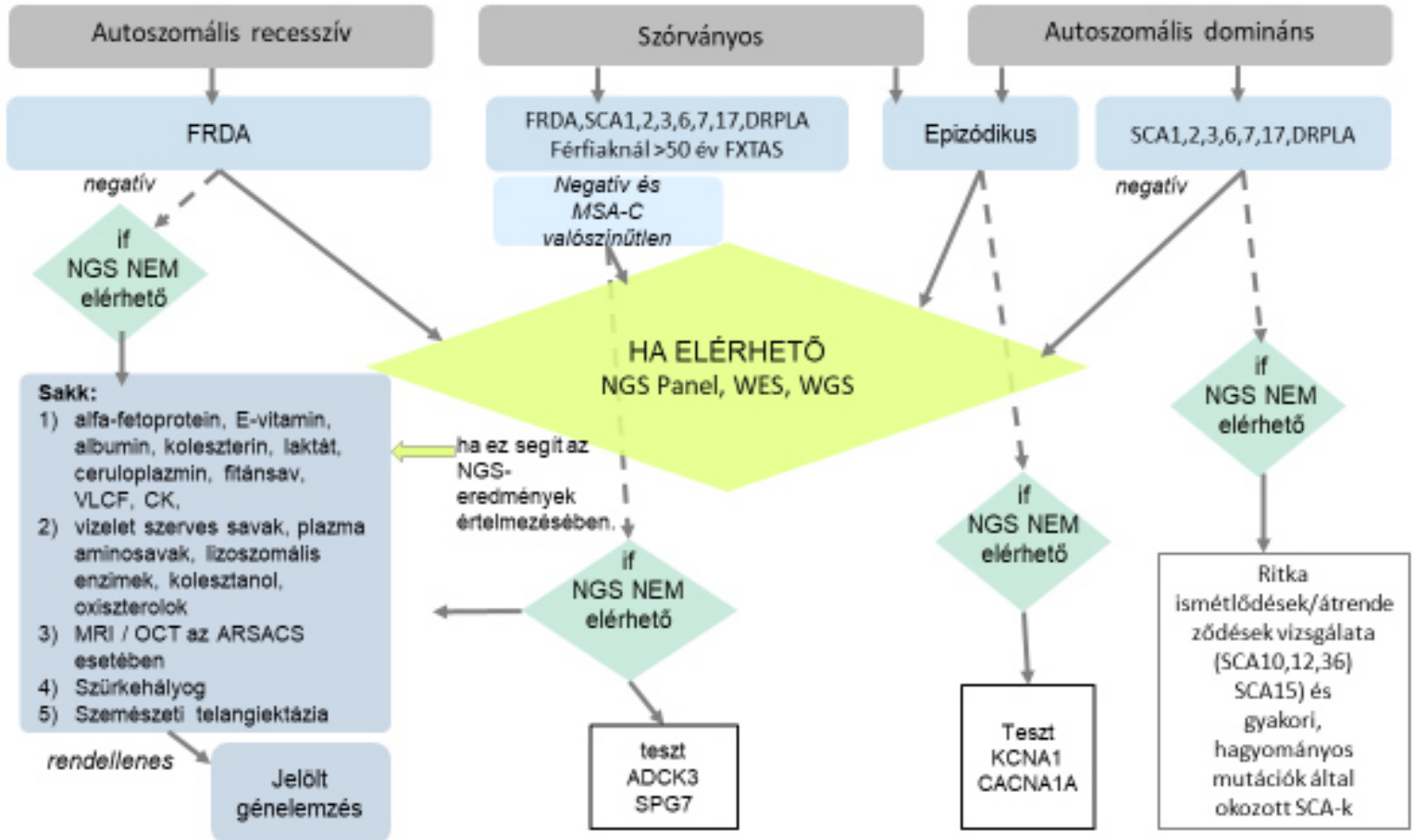
# DIAGNOSZTIKAI FOLYAMATÁBRA - ATAXIA

## Diagnosztikai folyamatábrák -Ataxiák

A szerzett okok kizárása\*\*\* negatív családi anamnézis, (szub)akut kezdet, specifikus kórtörténet stb. esetén.

\*\*\*Gyakori szerzett okok: autoimmun betegségek (MS, szarkoidózis, cöliákia stb.), toxikus reakció, fejsérülés, agyi bénulás, tumor, stroke, fertőzések, vitaminhiány, paraneoplasztikus szindrómák, stb.

Vizsgálja meg a következők meglétét/hiányát: (1) perifériás neuropátia-érzékszervi neuronopátia; (2) kisagyi/agytörzsi/agyi MRI-leletek.



## RÖVIDÍTÉSEK

ADCK3:	aaF domén-tartalmú protein kináz 3
ARSACS:	Charlevoix-Saguenay autoszomális recesszív spasztikus ataxia.
CACNA1A:	kalcium-feszültségkapcsolt csatorna alegység Alpha1 A
CK:	kreatin-kináz
DRPLA:	Dentatorubrális-pallidoluiiloszi atrófia
FRDA:	friedreichi ataxia
FXTAS:	törékeny X-hez társuló tremor/ataxia szindróma
KCNA1:	kálium-feszültségkapcsolt csatorna A alcsalád 1. tagja
MRI:	Mágneses rezonancia képalkotás
MSA-C:	kisagyi típusú, többszörös rendszeratrófia
NGS:	újgenerációs szekvenálás
OCT:	optikai koherencia tomográfia
SCA:	spinocerebelláris ataxia
SPG7:	7-es típusú spasztikus paraplégia
VLCF:	nagyon hosszú láncú zsírsavak
WES:	teljes exom szekvenálás
WGS:	teljes genom szekvenálás



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



Network  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)

Coordinator  
Universitätsklinikum  
Tübingen — Deutschland

Co-funded by the European Union

