

DIAGNOSTISCH STROOMSCHEMA VOOR ERFELIJKE SPASTISCHE PARAPLEGIEËN (HSP)

suggesties voor uitgebreide fenotypering bij HSP

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Disclaimer:

"De steun van de Europese Commissie voor de vervaardiging van deze publicatie houdt geen goedkeuring van de inhoud in; deze geeft uitsluitend de mening van de auteurs weer, en de Commissie kan niet verantwoordelijk worden gesteld voor het gebruik dat eventueel van de daarin vervatte informatie wordt gemaakt."

Meer informatie over de Europese Unie is te vinden op internet (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Bureau voor publicaties van de Europese Unie, 2019

© Europese Unie, 2019

Reproductie met bronvermelding is toegestaan.

INLEIDING TOT HET EUROPEES REFERENTIENETWERK VOOR ZELDZAME NEUROLOGISCHE ZIEKTEN (ERN-RND)

ERN-RND is een door de Europese Unie opgericht en goedgekeurd Europees referentienetwerk. ERN-RND is een infrastructuur voor gezondheidszorg die zich richt op zeldzame neurologische ziekten (RND). De drie belangrijkste pijlers van ERN-RND zijn (i) netwerk van deskundigen en expertisecentra, (ii) genereren, bundelen en verspreiden van RND-kennis, en (iii) implementatie van e-health om de expertise te laten reizen in plaats van patiënten en families.

ERN-RND verenigt 32 van Europa's toonaangevende expertisecentra en 10 aangesloten partners in 20 lidstaten en omvat zeer actieve patiëntenorganisaties. De centra bevinden zich in België, Bulgarije, Denemarken, Duitsland, Estland, Finland, Frankrijk, Hongarije, Italië, Letland, Litouwen, Luxemburg, Malta, Nederland, Oostenrijk, Polen, Slovenië, Spanje, Tsjechië en het Verenigd Koninkrijk.

De volgende ziektegroepen vallen onder ERN-RND:

- Ataxias en Erfelijke Spastische Paraplegieën
- Atypisch Parkinsonisme en de genetische ziekte van Parkinson
- Dystonie, Paroxysmale Stoornis en Neurodegeneratie met Ophoping van Hersenionen
- Frontotemporale Dementie
- Ziekte van Huntingtons en andere klusjes
- Leukodystrophies

Specifieke informatie over het netwerk, de expertisecentra en de behandelde ziekten is te vinden op de website van het netwerk www.ern-rnd.eu.

Aanbeveling voor klinisch gebruik:

Het European Reference Network for Rare Neurological Diseases heeft het Diagnostic Flowchart for early-onset Ataxias ontwikkeld als leidraad voor de diagnose. Het referentienetwerk beveelt het gebruik van dit Diagnostic Flowchart aan.

DISCLAIMER

Bij de klinische richtsnoeren, aanbevelingen voor de praktijk, systematische reviews en andere richtsnoeren die het ERN RND publiceert, aanbeveelt of in hun waarde bevestigt, gaat het om beoordelingen van actuele wetenschappelijke en klinische informatie die als educatief materiaal wordt verstrekt.

De informatie (1) bestrijkt mogelijk niet alle passende behandelingen en zorgmethoden en mag niet worden beschouwd als een bepaling van de zorgstandaard; (2) wordt niet voortdurend geactualiseerd en weerspiegelt mogelijk niet het meest recente inzicht (tussen het opstellen van deze informatie en het moment waarop deze wordt gepubliceerd of gelezen, kan nieuwe informatie ontstaan); (3) heeft alleen betrekking op de specifiek vermelde vragen; (4) schrijft geen specifieke medische zorg voor; en (5) is niet bedoeld ter vervanging van het onafhankelijke professionele oordeel van de behandelend arts, aangezien de informatie geen rekening houdt met individuele verschillen tussen patiënten. In ieder geval moet de gekozen behandelwijze door de behandelend arts worden afgestemd op de individuele patiënt. Het gebruik van de informatie is vrijwillig. Het ERN RND verstrekt deze informatie op een as-isbasis en geeft geen enkele garantie, expliciet of impliciet, met betrekking tot de informatie. Het ERN RND wijst uitdrukkelijk elke garantie van bruikbaarheid of geschiktheid voor een bepaald doel van de hand. Het ERN

RND aanvaardt geen aansprakelijkheid voor persoonlijk letsel of materiële schade die ontstaan als gevolg van of in verband met het gebruik van deze informatie, noch voor eventuele fouten of weglatingen.

METHODOLOGIE

De ontwikkeling van het Diagnostisch Stroomschema is gedaan door de Ziektebeeldengroep Ataxie en Erfelijke Spastische Paraplegieën van ERN-RND.

Ziektebeeldengroep voor Ataxie en Erfelijke Spastische Paraplegieën:

Coördinatoren van de ziektegroep:

Caterina Mariotti¹⁶; Rebecca Schuele-Freyer¹⁴

Leden van de ziektegroep:

Zorgverleners:

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 Salvador⁵; 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

Vertegenwoordigers van patiënten:

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.

Ontwikkelingsproces stroomschema:

- Ontwikkeling stroomschema - juni - november 2017
- Bespreking/herziening in ERN-RND ziektegroep - november 2017 - juni 2018
- Instemming over diagnostisch stroomschema tijdens ERN-RND jaarvergadering 2018 - 08/06/2018
- Instemming over document door hele ziektegroep - 15/11/2018

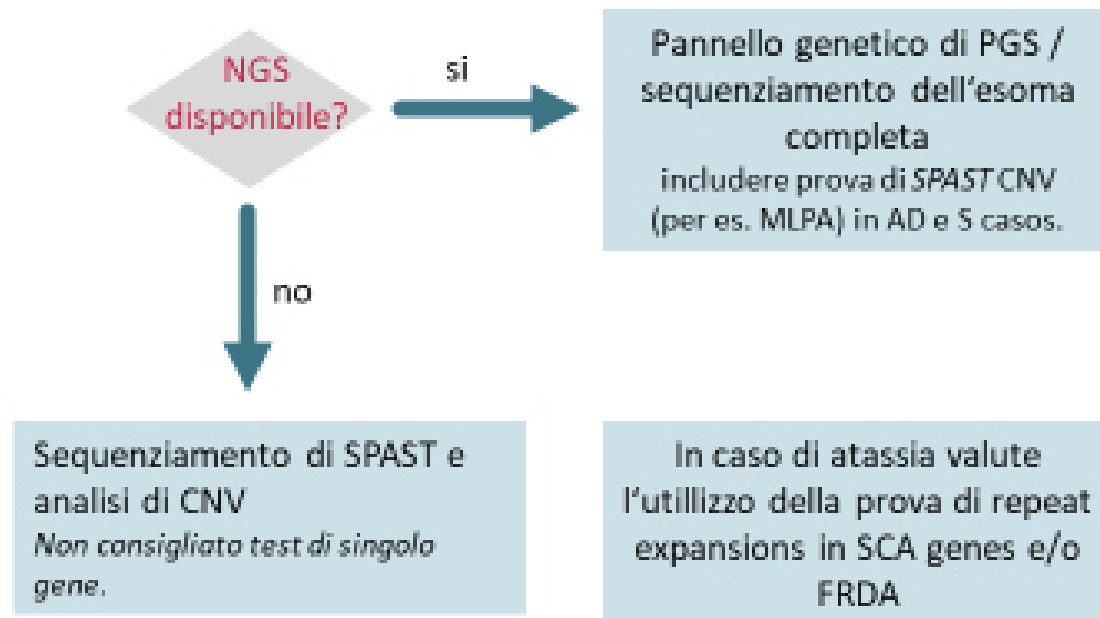


Diagramma di flusso diagnostico – PSE

indicazioni della PSE fenotipizzazione completo

1

Prozedura di test genetici



PSEs presentano un fenotipo altamente variabile e un genotipo assai eterogeneo. Test di singolo gene non è consigliato salvo quanto indicato al successivo punto. Utilizzare un pannello genico basato su PGS completa o sequenziamento dell'esoma/del genoma completo come una prova diagnostico iniziale.

esclusione di cause secondari (struttura, infiammazione, metabolismo) e biomarcatores diagnostico

IRM cervello e midollo spinale

CSF [valute]: conta dei globuli bianchi, banda oligoclonali

Valore di laboratorio [valute, non esauritivi]:

- Profilo di acilcarnitina e carnitina (disturbo metabolico dei lipidi)
- Ammoniaca (hyperarginemia e HHH).
- Arilolfattasi A (leucodistrofia metacromatica).
- Attività della biotinidase (carenza della biotinidase).
- Colesterolo/alcololi biliari urinario (xantomatosi cerebro-tendinee)
- Acido colestanoico, acido fitanico, acido pristanico, acido pipercolico, acido docosaesanoico, plasmalogens (disturbi peroxisoma).
- Rame/coeruloplasmina/zinco/ (escrezione di rame e zinco nell'urina a 24 orario) (Carenza del rame).
- Acido folico (carenza del folato).
- Galactosylcoeramidasa (Malattia di Krabbe).
- HTLV-1 (paraparesi spastico tropicale), HIV (HIV mielopatia).
- 25-/27-idrossicolessterolo (SPGS).
- Lattato, piruvato (disturbo mitocondriale, malattie di gluconeogenesi/di piruvato metabolismo e altri malattie)
- Plasma amminoacidi (malattie di amminoacidi metabolismo).
- Borrelia burgdorferi (neuroborreliosi).
- Acidi organici nell'urina (acidemia organica).
- VDRL/RPR (neurosiuco).
- Acidi grassi a catena molto lunga (adrenoleucodistrofia/ adrenomieloneuropatia, disturbi peroxisomal).
- Vitamina B12/omocisteina/acido metilmalonico (carenza di vitamina B12).
- Vitamina E (carenza di vitamina E).

Altra prova [valute]:

- Tomografia Ottica Coerenza di Fase (ARSAACS), elettroretinografia, EMG, potenziali evocati

Passato di esposizione tossico: ossido nitroso, eroina, radice di manioca (Konzo), clorochina (neuroleptirismo), radiazione, cloroquinol, organofosfati, chemioterapia intratecale o endovenosa (per es. metotrexato, citarabina, cisplatino, cladribina, carmustina, antagonisti del TNF), cirrosi epatico con portosystemic shunting (mielopatia epatica)



European Reference Networks

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



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

