

ESCALA PARA LA EVALUACIÓN Y CALIFICACIÓN DE LA ATAXIA (SARA)

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Descargo de responsabilidad:

"El apoyo de la Comisión Europea para la producción de esta publicación no constituye el respaldo de los contenidos que reflejan solo las opiniones de los autores, y la Comisión no se hace responsable del uso que pueda hacerse de la información que contiene".

More information on the European Union is available on the Internet (<http://europa.eu>).

Luxembourg: Publications Office of the European Union, 2019

© European Union, 2019

Reproduction is authorised provided the source is acknowledged.

RED EUROPEA DE REFERENCIA PARA ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS RARAS (ERN-RND)

La ERN-RND es una red de referencia europea establecida y aprobada por la Unión Europea. La ERN-RND es una infraestructura de atención médica que se enfoca hacia las enfermedades neurológicas raras. Los tres pilares principales de la ERN-RND son (i) red de expertos y centros expertos, (ii) generación, agrupación y difusión de conocimiento sobre enfermedades neurológicas raras, y (iii) implementación de e-salud para permitir que viaje el conocimiento en lugar de los pacientes y sus familias.

La ERN-RND une a 32 de los principales centros de expertos de Europa en 13 Estados miembros e incluye organizaciones de pacientes muy activas. Los centros están ubicados en Bélgica, Bulgaria, República Checa, Francia, Alemania, Hungría, Italia, Lituania, Países Bajos, Polonia, Eslovenia, España y el Reino Unido.

Los siguientes grupos de enfermedades están cubiertos por la ERN-RND:

- Ataxias y paraplejías espásticas hereditarias
- Parkinsonismo atípico y enfermedad de Parkinson genética
- Distonía, trastornos paroxísticos y neurodegeneración con acúmulo cerebral de hierro
- Demencia frontotemporal
- Enfermedad de Huntington y otras Coreas
- Leucodistrofias

Puede encontrar información específica sobre la red, los centros expertos y las enfermedades cubiertas en el sitio web de la red: www.ern-rnd.eu.

Recomendaciones para uso clínico:

La Red Europea de Referencia para Enfermedades Neurológicas Raras recomienda encarecidamente el uso de la Escala para la Evaluación y Valoración de la Ataxia (SARA) como mejor práctica clínica para la evaluación y valoración de los pacientes con Ataxia

EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD

Las pautas clínicas, buenas prácticas, revisiones sistemáticas y demás indicaciones orientativas publicadas, avaladas o confirmadas por la ERN-RND son evaluaciones de la información científica y clínica actual que se ofrece como material educativo.

La información 1) no debe considerarse como inclusiva de todos los tratamientos y terapias apropiados ni como afirmación de un determinado estándar de cuidados; 2) no se actualiza constantemente y es posible que tampoco refleje el estado actual de conocimientos (desde el momento de la redacción de esta información y su publicación y lectura puede haber surgido nueva información); 3) se refiere solo a las cuestiones expresamente indicadas; 4) no prescriben ninguna medida sanitaria específica; 5) no sustituyen el criterio independiente y profesional del médico, ya que dichas informaciones no tienen en cuenta las diferencias individuales entre los pacientes. En todos los casos, el médico debe adaptar el modo de proceder elegido a cada paciente en su contexto individual. El uso de las informaciones es voluntario. La ERN-RND proporciona la información partiendo de la situación actual y no ofrece ninguna garantía

expresa ni tácita respecto de ellas. La ERN-RND rechaza expresamente cualquier responsabilidad en relación con la comerciabilidad o adecuación para un uso o propósito específicos. La ERN-RND no se responsabiliza de ningún daño personal ni material resultante del empleo de esta información o en relación con ella ni de ningún error u omisión.

METODOS

El desarrollo del Diagnostic Flowchart fue realizado por el grupo de Enfermedades para Ataxia y Paraplejías Espásticas Hereditarias de ERN-RND.

Grupo de enfermedades para Ataxia y Paraplejías Espásticas Hereditarias:

Coordinadores de grupos de enfermedades:

Caterina Mariotti¹⁶; Rebecca Schuele-Freyer¹⁴

Miembros del grupo de enfermedades:

Profesionales de la salud:

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; Mary Kearney¹⁰; 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

Representantes de los pacientes:

Lori Renna Linton¹⁰, 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 IRCCS-Foundation 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;

Proceso de aprobación:

- Mapeo de las escalas de enfermedades utilizadas por grupo de enfermedades - junio - diciembre de 2017

- Propuesta de aprobación de la escala de valoración por parte de los coordinadores de los grupos de enfermedades ERN-RND - 15/05/2018
- Debate en el grupo de enfermedades ERN-RND durante la reunión anual - 08/06/2018
- Consentimiento sobre la aprobación de la escala de enfermedades durante la reunión anual 2018 de ERN-RND - 08/06/2018
- Consentimiento sobre el respaldo de todo el grupo de enfermedades - 13/07/2018

ESCALA

<p>1) Marcha</p> <p>A Proband se le pide (1) que camine a una distancia segura en paralelo a una pared, incluyendo una media vuelta (girar para mirar hacia el sentido contrario de la marcha) y (2) que camine en tándem (de los talones a los dedos de los pies) sin apoyo.</p> <p>0 Normal, sin dificultades para andar, girar y caminar en tándem (se permite hasta un paso en falso)</p> <p>1 Ligeras dificultades, sólo visibles al caminar 10 pasos consecutivos en tándem.</p> <p>2 Claramente anormal, caminar en tándem >10 pasos no es posible</p> <p>3 Considerable tambaleo, dificultades en media vuelta, pero sin apoyo</p> <p>4 Escalonamiento marcado, apoyo intermitente de la pared necesario</p> <p>5 Escalonamiento grave, se requiere el apoyo permanente de un bastón o el apoyo ligero de un brazo.</p> <p>6 Caminar > 10 m sólo con apoyo fuerte (dos bastones especiales o cochecito o acompañante)</p> <p>7 Caminar < 10 m sólo con apoyo fuerte (dos bastones especiales o cochecito o acompañante)</p> <p>8 Incapaz de caminar, incluso apoyado</p>	<p>2) Postura</p> <p>Se pide a la banda que se coloque (1) en posición natural, (2) con los pies juntos en paralelo (los dedos gordos de los pies tocándose) y (3) en tándem (ambos pies en una misma línea, sin espacio entre el talón y la punta). Proband no lleva zapatos, los ojos están abiertos. Para cada condición, se permiten tres ensayos. Se puntúa la mejor prueba.</p> <p>0 Normal, capaz de permanecer de pie en tándem durante > 10 s</p> <p>1 Capaz de permanecer de pie con los pies juntos sin balancearse, pero no en tándem durante > 10s</p> <p>2 Capaz de permanecer de pie con los pies juntos durante > 10 s, pero sólo con balanceo</p> <p>3 Capaz de permanecer de pie durante > 10 s sin apoyo en posición natural, pero no con los pies juntos.</p> <p>4 Capaz de permanecer de pie durante >10 s en posición natural sólo con apoyo intermitente.</p> <p>5 Capaz de permanecer de pie >10 s en posición natural sólo con apoyo constante de un brazo</p> <p>6 Incapaz de mantenerse de pie durante >10 s incluso con apoyo constante de un brazo.</p>
<p>Puntuación</p>	<p>Puntuación</p>
<p>3) Sentado</p>	<p>4) Alteraciones del habla</p> <p>El habla se evalúa durante una conversación normal.</p>

<p>Se pide al paciente que se siente en una camilla sin apoyar los pies, con los ojos abiertos y los brazos extendidos hacia delante.</p> <p>0 Normal, sin dificultades sentado >10 seg 1 Ligeras dificultades, balanceo intermitente 2 Balanceo constante, pero capaz de sentarse > 10 s sin apoyo 3 Capaz de permanecer sentado durante > 10 s sólo con apoyo intermitente 4 Incapaz de sentarse durante >10 s sin apoyo continuo</p>			<p>0 Normal 1 Sugerencia de alteración del habla 2 Discurso deficiente, pero fácil de entender 3 Palabras ocasionales difíciles de entender 4 Muchas palabras difíciles de entender 5 Sólo palabras sueltas comprensibles 6 Habla ininteligible / anartria</p>		
Puntuación			Puntuación		
<p>5) Persecución con los dedos</p> <p>Clasificado por separado para cada lado</p> <p>Proband se sienta cómodamente. Si es necesario, se permite apoyar los pies y el tronco. El examinador se sienta frente al paciente y realiza 5 movimientos consecutivos, bruscos y rápidos, en direcciones impredecibles en un plano frontal, aproximadamente al 50% del alcance del paciente. Los movimientos tienen una amplitud de 30 cm y una frecuencia de 1 movimiento cada 2 s. Se pide al probando que siga los movimientos con el dedo índice, lo más rápido y preciso posible.</p> <p>Se califica el rendimiento medio de los 3 últimos movimientos.</p> <p>0 Sin disimetría 1 Dismetría, por debajo/por encima del objetivo <5 cm 2 Dismetría, por debajo/por encima del objetivo < 15 cm 3 Dismetría, infra/exceso del objetivo > 15 cm 4 Incapaz de realizar 5 movimientos de puntería</p>			<p>6) Prueba nariz-dedo</p> <p>Clasificado por separado para cada lado</p> <p>Proband se sienta cómodamente. Si es necesario, puede apoyar los pies y el tronco. Se pide al probando que señale repetidamente con su dedo índice desde su nariz hasta el dedo del examinador, que se encuentra delante del probando a un 90 % aproximadamente del alcance del probando. Los movimientos se realizan a una velocidad moderada. La ejecución media de los movimientos se evalúa en función de la amplitud del temblor cinético.</p> <p>0 Sin temblor 1 Temblor con una amplitud < 2 cm 2 Temblor con una amplitud < 5 cm 3 Temblor con una amplitud > 5 cm 4 Incapaz de realizar 5 movimientos de puntería</p>		
Puntuación	Derecha	Izquierda	Puntuación	Derecha	Izquierda
media de ambos lados (D+I)/2			media de ambos lados (D+I)/2		

7) Movimientos rápidos y alternados de las manos

Clasificado por separado para cada lado

Proband se sienta cómodamente. Si es necesario, se permite apoyar los pies y el tronco. Se pide al examinador que ejecute 10 ciclos de alternancia repetitiva de pronación y supinación de la mano sobre el muslo con la mayor rapidez y precisión posibles. El examinador demuestra el movimiento a una velocidad aproximada de 10 ciclos en 7 s. Deben tomarse tiempos exactos para la ejecución del movimiento.

- 0 Normal, sin irregularidades (actuaciones <10s)
- 1 Ligeramente irregular (realiza <10s)
- 2 Claramente irregular, movimientos individuales difíciles de distinguir o interrupciones relevantes, pero realiza <10s
- 3 Muy irregular, movimientos individuales difíciles de distinguir o interrupciones relevantes, realiza >10s
- 4 Incapaz de completar 10 ciclos

8) Deslizamiento talón-espiniilla

Clasificado por separado para cada lado

Proband se tumba en la camilla, sin ver sus piernas. Se pide a Proband que levante una pierna, apunte con el talón a la rodilla opuesta, se deslice por la espiniilla hasta el tobillo y vuelva a colocar la pierna en la camilla. La tarea se realiza 3 veces. Los movimientos de deslizamiento hacia abajo deben realizarse en 1 s. Si el paciente se desliza hacia abajo sin contacto con la espiniilla en los tres ensayos, puntúe 4.

- 0 Normal
- 1 Ligeramente anormal, se mantiene el contacto con la espiniilla
- 2 Claramente anormal, se apaga la espiniilla hasta 3 veces durante 3 ciclos
- 3 Gravemente anormal, se sale de la espiniilla 4 o más veces durante 3 ciclos
- 4 No se puede realizar la tarea

Puntuación	Derecha	Izquierda	Puntuación	Derecha	Izquierda
media de ambos lados (D+I)/2			media de ambos lados (D+I)/2		

REFERENCIA

T. Schmitz-Hübsch, S. Tezenas du Montcel, L. Baliko, et al. Scale for the assessment and rating of ataxia: Development of a new clinical scale, Neurology. 2006 Jun 13;66(11):1717-20.



<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

Co-funded by the European Union

