

DIAGNOSTYCZNE SCHEMATY BLOKOWE DLA DYSTONII:

(1) U DOROSŁYCH

(2) U DZIECI I MŁODZIEŻY

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 CHOROÓB 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
- Ołębienie 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.

Zalecenie do stosowania klinicznego:

Europejska Sieć Referencyjna ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych opracowała schematy diagnostyczne dla dystonii, aby pomóc w diagnozowaniu pacjentów z dystonią. Sieć referencyjna zaleca stosowanie tych schematów diagnostycznych.

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 domniemych 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

Opracowaniem schematów diagnostycznych dla dystonii zajęła się grupa ds. dystonii, zaburzeń napadowych i NBIA ERN-RND.

Grupa chorób obejmująca dystonię, zaburzenia napadowe i NBIA:

Koordynatorzy grupy chorobowej:

Alberto Albanese¹; Thomas Klopstock²; Marie Vidailhet³

Członkowie grupy chorobowej:

Enrico Bertini⁴ ; Kailash Bhatia⁵ ; Elena Chorbadijeva⁶ ; Yaroslau Compta⁷ ; Adrian Danek² ; Alejandra Darling⁷ ; Tom de Koning⁸ ; Marina de Koning-Tijssen⁸ ; Malgorazate Dec-Cwiek⁹ ; Maria Teresa Dotti¹⁰ ; Antonio Elia¹¹ ; Antonio Federico¹⁰ ; Dusan Flisar¹² ; Thomas Gasser¹³ ; Kathrin Grundmann¹³ ; Kinga Hadzsiev¹⁴ ; Christine Klein¹⁵ ; Jiri Klempir¹⁶ ; Maja Kojovic¹⁷ ; Norbert Kovacs¹⁴ ; Bernhard Landwehrmeier¹⁸ ; Ebba Lohmann¹³ ; Sebastian Löns¹⁵ ; Maria Jose Marti⁷ ; Maria Judit Molnar¹⁹ ; Alexander Münchau¹⁵ ; Juan Dario Ortigoza Escobar⁷ ; Damjan Osredkar¹² ; Sebastian Paus²⁰ ; Belén Pérez Dueñas²¹ ; Bart Post²² ; Evžen Růžička²³ ; Sinem Tunc¹⁵ ; Michel Willemsen²² ; Giovanna Zorzi¹¹

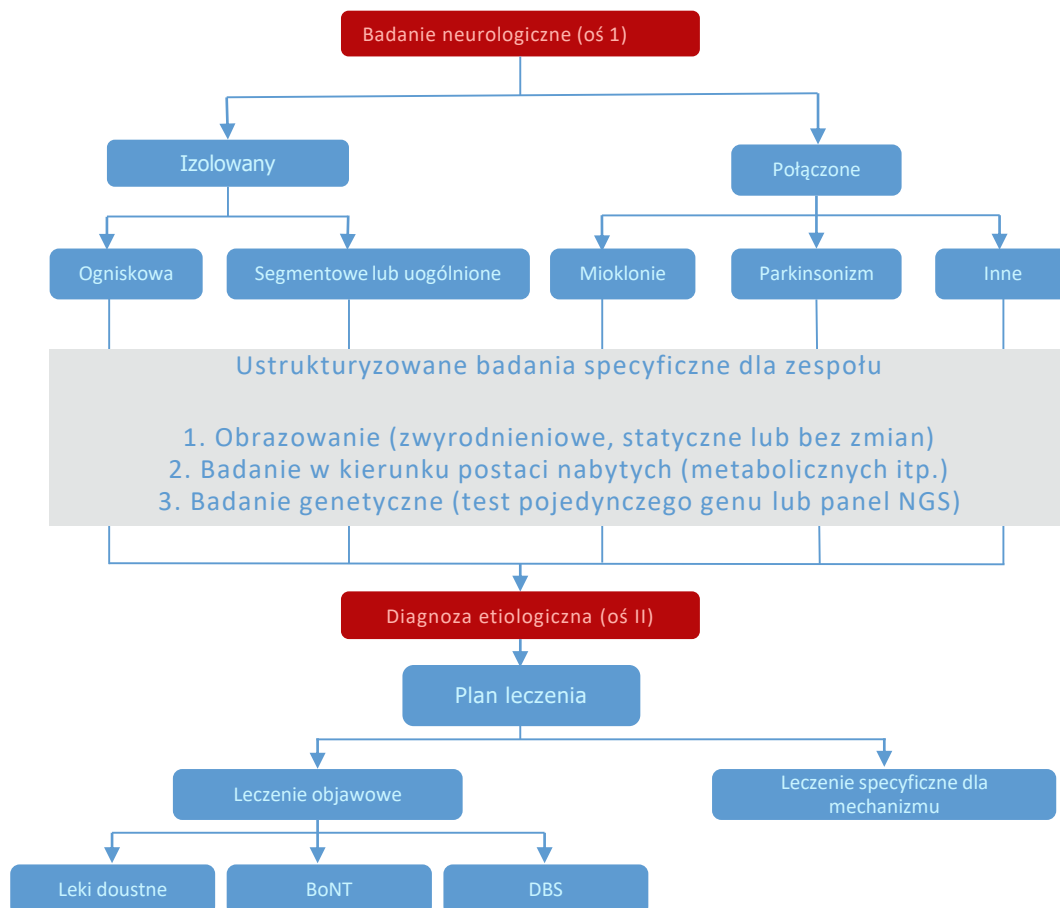
¹ IRCCS Clinical Institute Humanitas - Rozzano, Włochy; ² Klinikum der Universität München, Niemcy; ³ Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Francja; Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics'; ⁴ Pediatric hospital Bambino Gesù, Rzym, Włochy; ⁵ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Wielka Brytania; ⁶ University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bułgaria; ⁷ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Hiszpania; ⁸ University Medical Center Groningen, Holandia; ⁹ Szpital Uniwersytecki w Krakowie, Polska; ¹⁰ AOU Siena, Włochy; ¹¹ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta - Milan, Włochy; ¹² University Medical Centre Ljubljana, Słowenia; ¹³ Universitätsklinikum Tübingen, Niemcy; ¹⁴ University of Pécs, Węgry; ¹⁵ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Niemcy; ¹⁶ General University Hospital in Prague, Republika Czeska; ¹⁷ University Medical Centre Ljubljana, Słowenia; ¹⁸ Universitätsklinikum Ulm, Niemcy; ¹⁹ Semmelweis University, Węgry; ²⁰ Universitätsklinikum Bonn, Niemcy; ²¹ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Hiszpania; ²² Stichting Katholieke Universiteit, działający jako Radboud University Medical Center Nijmegen, Holandia; ²³ Motol University Hospital, Republika Czeska.

Proces tworzenia schematu blokowego:

- Opracowanie schematów blokowych - czerwiec - listopad 2017 r.
- Dyskusja/rewizja w grupie chorobowej ERN-RND - listopad 2017 - czerwiec 2018 r.
- Zgoda na schematy diagnostyczne podczas dorocznego spotkania ERN-RND 2018 - 08/06/2018
- Zgoda na dokument wyrażona przez całą grupę chorobową - 26/09/2018

Schemat diagnostyczny dla dystonii u dorosłych

(według A. Albanese, M. Di Giovanni i S. Lalli: *Dystonia: Diagnosis and Management*, Eur J Neurol. 2018 Jul 23. doi: 10.1111/ene.13762. [Epub ahead of print])



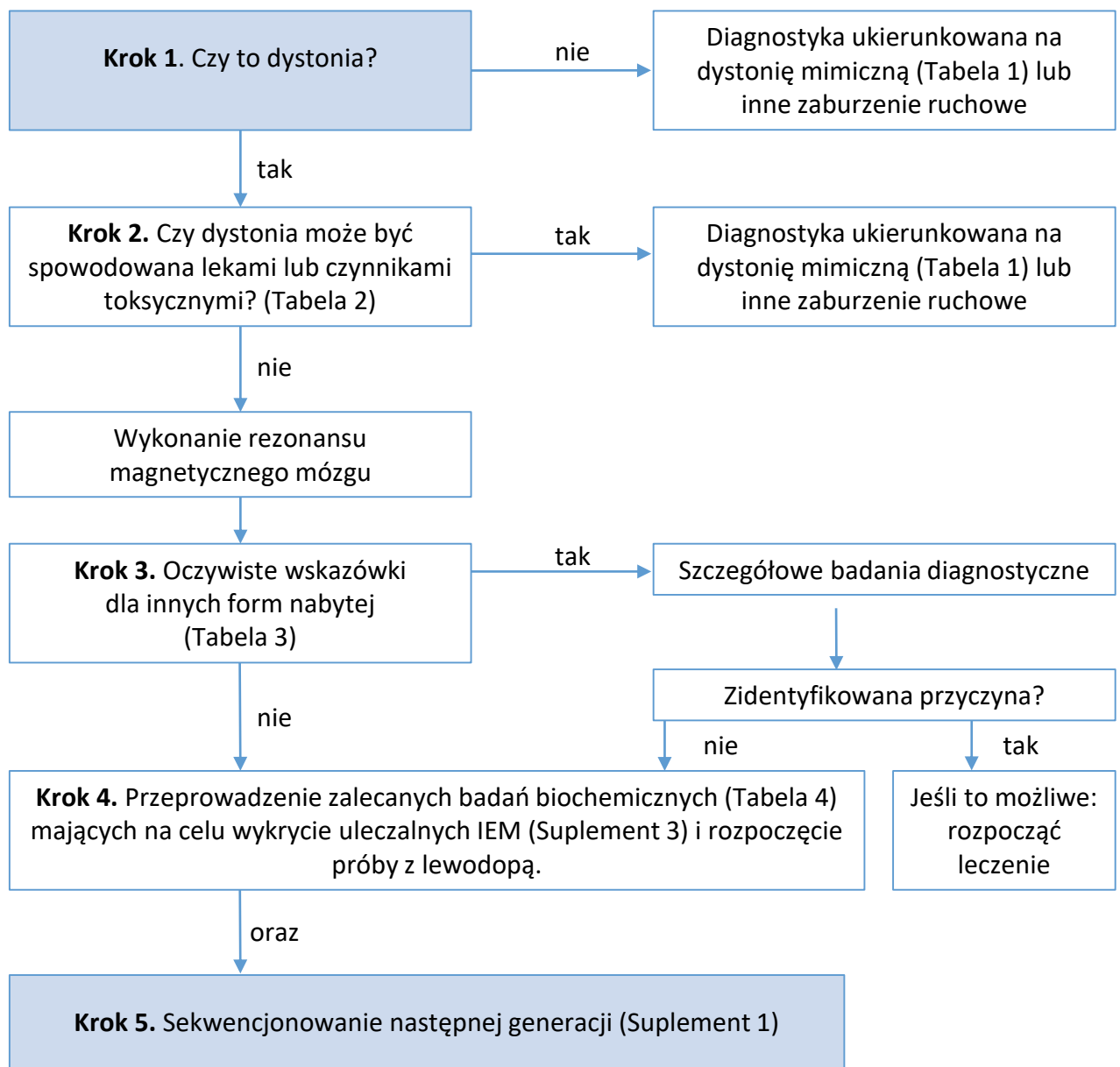
Rysunek 2 Strategia kliniczna od badania do planu leczenia. Po badaniu fenomenologia kieruje testami diagnostycznymi. Zebrane informacje pozwalają na zdefiniowanie planu leczenia, zarówno objawowego, jak i specyficznego dla danego mechanizmu. Niedawno opracowano listę konkretnych terapii modyfikujących przebieg choroby w przypadku zespołów dystonicznych [94] BoNT, neurotoksyna botulinowa; DBS, głęboka stymulacja mózgu; NGS, sekwencjonowanie nowej generacji. (Kolorowy rysunek można obejrzeć na stronie wileyonlinelibrary.com)

Schemat diagnostyczny dla dystonii u dzieci i młodzieży

(według van Egmond ME, Kuiper A, Eggink H, et al. J Neurol Dystonia u dzieci i młodzieży: przegląd systematyczny i nowy algorytm diagnostyczny Neurosurg Psychiatriy 2015;86:774-781).

Pełny artykuł można znaleźć tutaj: <http://dx.doi.org/10.1136/jnnp-2014-309106>

Algorytm diagnostyczny dystonii u dzieci i młodzieży





European Reference Networks

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

Co-funded by the European Union

