

Disclaimer:

“The European Commission support for the production of this publication does not constitute endorsement of the contents which reflects the views only of the authors, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein.”

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.

DAS EUROPÄISCHE REFERENZNETZWERK FÜR SELTENE NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN (ERN-RND)

Das ERN-RND ist ein Europäisches Referenznetzwerk, das von der Europäischen Union eingerichtet wurde. ERN-RND ist ein Verbund der Krankenhäuser in der EU, die für die Versorgung von Menschen mit seltenen neurologischen Erkrankungen eine besondere Expertise besitzen. Ziel ist es eine verbesserte Versorgung von Patienten mit seltenen neurologischen Erkrankungen (rare neurological diseases - RND) zu erreichen. Die drei Säulen des ERN-RND sind: (I) Netzwerk bestehend aus Experten und Spezialzentren, (II) Entwicklung, Zusammenführung und Verbreitung von versorgungsrelevantem Wissen über seltene neurologische Erkrankungen, und (III) die Einrichtung und Nutzung von e-health Strukturen, die es ermöglichen, fallbezogenen Expertenwissen auszutauschen, ohne dass Patienten und Angehörige reisen müssen.

ERN-RND umfasst gegenwärtig 32 europäische Spezialzentren in 13 Mitgliedsstaaten, sowie mehrere, sehr aktive Patientenorganisationen. Die Spezialzentren befinden sich in Belgien, Bulgarien, Tschechien, Frankreich, Deutschland, Ungarn, Italien, Litauen, Niederlande, Polen, Slowenien, Spanien und Großbritannien.

ERN-RND deckt die folgenden Erkrankungsgruppen ab:

- Ataxien und hereditäre spastische Spinalparalysen (HSP)
- Atypische Parkinsonsyndrome und genetische Parkinsonerkrankungen
- Dystonien, Paroxysmale Erkrankungen und Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn (NBIA)
- Frontotemporale Demenz
- Huntington Erkrankung und andere Chorea
- Leukodystrophien

Mehr Informationen zum Netzwerk, den Spezialzentren und den oben genannten Erkrankungsgruppen finden Sie unter www.ern-rnd.eu

Empfehlung für die klinische Verwendung:

ERN-RND empfiehlt die Verwendung der folgenden klinischen Bewertungsskalen für Huntington-Erkrankungen und Chorea.

HAFTUNGSAUSSCHLUSS

Bei den klinischen Leitlinien, Praxisempfehlungen, systematischen Übersichtsarbeiten und anderen Leitlinien, die von ERN-RND veröffentlicht, befürwortet oder in ihrem Wert bestätigt werden, handelt es sich um die Bewertung aktueller wissenschaftlicher und klinischer Informationen, die als Bildungsangebot zur Verfügung gestellt werden.

Die Informationen (1) umfassen möglicherweise nicht alle geeigneten Behandlungen und Pflegemethoden und sollen nicht als Feststellung des Pflegestandards betrachtet werden; (2) werden nicht laufend aktualisiert und spiegeln möglicherweise nicht die neuesten Erkenntnisse wider (zwischen der Erstellung dieser Informationen und ihrer Veröffentlichung bzw. Lektüre können sich neue Informationen ergeben haben); (3) beziehen sich nur auf die spezifisch angegebenen Fragestellungen; (4) schreiben keine bestimmte medizinische Versorgung vor; (5) ersetzen nicht das unabhängige professionelle Urteil des behandelnden Arztes, da die Informationen keine individuellen Unterschiede zwischen den Patienten berücksichtigen. In jedem Fall sollte die gewählte Vorgehensweise vom behandelnden Arzt individuell auf den jeweiligen Patienten abgestimmt werden. Die Nutzung der Informationen ist freiwillig. Die Informationen werden vom ERN-RND auf der Basis des Ist-Zustands zur

Verfügung gestellt und ERN-RND übernimmt keine ausdrückliche oder stillschweigende Gewähr in Bezug auf die Informationen. ERN-RND lehnt ausdrücklich jegliche Gewähr der Gebrauchstauglichkeit und der Eignung für eine bestimmte Verwendung oder einen bestimmten Zweck ab. ERN-RND übernimmt keine Verantwortung für Personen- oder Sachschäden, die sich aus der Verwendung dieser Informationen ergeben oder damit im Zusammenhang stehen, noch für irgendwelche Fehler oder Unterlassungen.

METHODIK

Die Billigung der klinischen Bewertungsskalen für Huntington-Erkrankungen und Chorea erfolgte durch die ERN-RND Expertengruppe HD und Chorea. Der Billigungsprozess umfasste zwei Schritte. Im Schritt 1 wurde ein Mapping der Skalen durchgeführt, die im klinischen Alltag der einzelnen Spezialzentren verwendet werden. Im Schritt 2 wurde eine mittels Abstimmung ein Konsens herbeigeführt, dass die Skalen von Enroll-HD (www.enroll-hd.org) für die Anwendung in der klinischen Praxis befürwortet werden.

Datum der Billigung: 18.06.2019

Expertengruppe für Huntington-Erkrankungen und Chorea:

Koordinatoren der Expertengruppe:

Anne-Catherine Bachoud-Lévi¹, Juan Dario Ortigoza Escobar², Bernhard Landwehrmeier³

Mitglieder der Expertengruppe:

Alberto Albanese⁴, Enrico Bertini⁵, Adrian Danek⁶, Tom de Koning⁷, Maria Teresa Dotti⁸, Antonio Federico⁸, Josep Gámez⁹, Cinzia Gellera¹⁰, Jiri Klempir¹¹, Thomas Klopstock⁶, Norbert Kovacs¹², Berry Kremer⁷, Caterina Mariotti¹⁰, Renaud Massart¹, Bela Melegh¹², Maria Judit Molnar¹³, Alexander Munchau¹⁴, Esteban Munoz², Lorenzo Nanetti¹⁰, Belen Perez Duenas⁹, Borut Peterlin¹⁵, Daniela Rae¹⁶, Evžen Růžička¹⁷, Susanne Schneider⁶, Ludger Schols¹⁸, Sarah Tabrizi¹⁶, Sinem Tunc¹⁴, Algirdas Uktus¹⁹, Katia Youssov¹, Giovanna Zorzi¹⁰

Vertreter der Patientenorganisation:

Astri Arnesen²⁰

¹ Assistance Publique-Hopitaux de Paris, Hopital Henri-Mondor, France: Reference centre for Huntington's disease; ² Hospital Clinic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Deu, Spain; ³ Universitätsklinikum Ulm, Germany; ⁴ IRCCS Clinical Institute Humanitas – Rozzano, Italy; ⁵ Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; ⁶ Klinikum der Universität München, Germany; ⁷ University Medical Center Groningen, Netherlands; ⁸ AOU Siena, Italy; ⁹ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain; ¹⁰ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; ¹¹ General University Hospital in Prague, Czech Republic; ¹² University of Pecs, Hungary; ¹³ Semmelweis University, Hungary; ¹⁴ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; ¹⁵ University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; ¹⁶ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom; ¹⁷ Motol University Hospital, Czech Republic; ¹⁸ Universitätsklinikum Tübingen, Germany; ¹⁹ Vilnius University Hospital Santariškių Klinikos, Lithuania; ²⁰ Patient representative

EMPFOHLENE SKALEN

Domäne	Skala
Motorik	Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS) '99 Motor ¹
	UHDRS Diagnostic Confidence Index ¹
Funktionelle Bewertung	UHDRS '99 Total Functional Capacity ¹
	UHDRS '99 Functional Assessment Scale ¹
	UHDRS '99 Independence Scale ¹
Verhaltensbewertung	Problem Behaviors Assessment-Short (PBA-s) ²
	Hospital Anxiety/ Depression Rating Scale (HADS) ³ & Snaith Irritability Scale (SIS) ⁴ , combined
	Columbia Suicide Severity Rating Scale (CSSRS) ⁵
Kognitive Bewertung	Symbol Digit Modality Test ¹
	Stroop Color Naming ¹
	Stroop Word Reading ¹
	Categorical Verbal Fluency ⁶
	Stroop Interference ¹
	Trail Making A & B ⁷
	Letter Verbal Fluency ⁶
	Mini Mental State Examination (MMSE) ⁸
Globale Bwertung	Global Clinical Impression ⁹
Ergenismessung Physiotherapie	Timed Up and Go (TUG) ¹⁰

	30-second Chair Stand Test ¹¹
Lebensqualität	Short Form Health Survey-12 (SF-12) ¹²
	Caregivers Quality of Life Questionnaire ¹³
Gesundheitsökonomie	Client Services Receipt Inventory (CSRI) ¹⁴
	Work Productivity and Activity Impairment-Specific Health Problem Questionnaire (WPAISHP) ¹⁵

Aufgrund der Regelungen zum Schutz des geistigen Eigentums ist es uns nicht erlaubt, die tatsächlichen Bewertungsskalen in diesem Dokument abzdrukken.

REFERENZEN

¹ Unified Huntington's Disease Rating Scale: reliability and consistency. Huntington Study Group.(1996) Movement Disorders, 11(2): 136-42.

² McNally, G, Rickards, H, Horton, M et al. (2015) Exploring the Validity of the Short Version of the Problem Behaviours Assessment (PBA-s) for Huntington's disease: A Rasch Analysis. Journal of Huntington's disease, 4 (4). pp. 347-369.

³ <https://www.svri.org/sites/default/files/attachments/2016-01-13/HADS.pdf>

⁴ Snaith RP, Constantopoulos AA, Jardine MY, McGuffin P. (1978) A clinical scale for the selfassessment of irritability. British Journal of Psychiatry,132:164–171.

⁵ <https://depts.washington.edu/ebpa/sites/default/files/C-SSRS-LifetimeRecent-Clinical.pdf>

⁶ Rosser A, Hodges JR (1994) Initial letter and semantic category fluency in Alzheimer's disease, Huntington's disease, and progressive supranuclear palsy. Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry 57: 1389-1394.

⁷ Reitan RM. (1958) Validity of the Trail Making Test as an indication of organic brain damage. Percept Mot Skills, 8:271-276.

⁸ Folstein MF, Folstein SE, McHugh PR(1975) Mini mental state: a practical guide for grading the mental state of patients for the clinician. J Psychiatr Res, 12:189-198.

⁹ Guy.W (ed.): ECDEU Assessment for psychopharmacology. Rev. Ed. Rockville Maryland (1976).

¹⁰ Podsiadlo D, Richardson S (1991) The timed “Up & Go”: a test of basic functional mobility for frail elderly persons. J Am Geriatr Soc, 39:142-8.

¹¹ <https://www.sralab.org/rehabilitation-measures/30-second-sit-stand-test>

¹² Ware J, Kosinski M, Keller S (1996) A 12-Item Short-Form Health Survey: Construction of Scales and Preliminary Tests of Reliability and Validity, Medical Care. 34(3):220-33.

¹³ Weitzner, M A, Jacobsen, P B, Wagner, H, Friedland, J, & Cox, C (1999). The Caregiver Quality of Life Index–Cancer (CQOLC) Scale: development and validation of an instrument to measure quality of life of the family caregiver of patients with cancer. Quality of Life. Research, 8, 55–63.

¹⁴ Chisholm D, Knapp M, Knudsen HC, Amaddeo F, Gaité L, van Wijngaarden B, EPSILON Study Group (2000) Client Socio-Demographic and Service Receipt Inventory - European Version: development of an instrument for international research. EPSILON Study 5. British Journal of Psychiatry 177 Supplement 39 28-33.

¹⁵ http://www.reillyassociates.net/WPAI_SHP.html



<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

