

# SKÁLÁK A HUNTINGTON 'S BETEGSÉG ÉS A HÁZIMUNKÁK MÉRÉSÉRE

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



## Felelősség kizárása:

"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.

## A RITKA NEUROLÓGIAI BETEGSÉGEK EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATÁNAK (ERN-RND) BEMUTATÁSA:

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 Európa 32 vezető szakértői központját egyesíti 13 tagállamban, és rendkívül aktív betegszervezeteket foglal magában. A központok Belgiumban, Bulgáriában, a Cseh Köztársaságban, Franciaországban, Magyarországon, Németországban, Olaszországban, Litvániában, Hollandiában, Lengyelországban, Szlovéniában, Spanyolországban és az Egyesült Királyságban találhatók.

Az ERN-RND a következő betegcsoportokra terjed ki:

- Ataxiák és örökletes spasztikus paraplegiák
- Atípusos Parkinsonizmus és genetikai Parkinson-kór
- Dystonia, paroxizmális rendellenesség és neurodegeneráció agyi vasfelhalmozódással
- Frontotemporális demencia
- Huntington-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)) **találhatók** részletes információk.

### **Ajánlás klinikai használatra:**

**A Ritka Neurológiai Betegségek Európai Referenciahálózata A Ritka Neurológiai Betegségek Európai Referenciahálózata a Huntington-kór és más koreák értékelésére és minősítésére a következő skálák használatát ajánlja a legjobb klinikai gyakorlatként.**

## FELELŐSSÉG 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 kérdéssel kapcsolatos információk 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 semmilyen 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.

## MÓDSZERTAN:

A HD és a Chorea betegségcsoport úgy döntött, hogy az ERN-RND esetében az Enroll-HD ([www.enroll-hd.org](http://www.enroll-hd.org)) által használt skálákat támogatja.

HD és Chorea betegségcsoport:

### Betegségcsoport-koordinátorok:

Anne-Catherine Bachoud-Lévi<sup>1</sup>, Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>2</sup>, Bernhard Landwehrmeier<sup>3</sup>

### Betegségcsoport tagjai:

#### Egészségügyi szakemberek:

Alberto Albanese<sup>4</sup>, Enrico Bertini<sup>5</sup>, Adrian Danek<sup>6</sup>, Tom de Koning<sup>7</sup>, Maria Teresa Dotti<sup>8</sup>, Antonio Federico<sup>8</sup>, Josep Gámez<sup>9</sup>, Cinzia Geller<sup>10</sup>, Jiri Klempir<sup>11</sup>, Thomas Klopstock<sup>6</sup>, Norbert Kovacs<sup>12</sup>, Berry Kremer<sup>7</sup>, Caterina Mariotti<sup>10</sup>, Renaud Massart<sup>1</sup>, Bela Melegh<sup>12</sup>, Maria Judit Molnar<sup>13</sup>, Alexander Münchau<sup>14</sup>, Esteban Muñoz<sup>2</sup>, Lorenzo Nanetti<sup>10</sup>, Belén Pérez Dueñas<sup>9</sup>, Borut Peterlin<sup>15</sup>, Daniela Rae<sup>16</sup>, Evžen Růžička<sup>17</sup>, Susanne Schneider<sup>6</sup>, Ludger Schöls<sup>18</sup>, Sarah Tabrizi<sup>16</sup>, Sinem Tunc<sup>14</sup>, Algirdas Uktus<sup>19</sup>, Katia Youssov<sup>1</sup>, Giovanna Zorzi<sup>10</sup>

#### A betegek képviselői:

Astri Arnesen<sup>20</sup>

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

Folyamatdiagram fejlesztési folyamat:

- Az ERN-RND 2019. évi éves ülésén - 18/06/2019 - a következő HD és Choras skálák jóváhagyásáról szóló hozzájárulás.

## AJÁNLOTT MÉRLEGEK:

Domain	Skála
<b>Motoros értékelések</b>	Egységes Huntington-betegség értékelő skála (UHDRS) '99 Motoros <sup>1</sup>
	UHDRS diagnosztikai bizalmi index <sup>1</sup>
<b>Funkcionális értékelések</b>	UHDRS '99 Teljes funkcionális kapacitás <sup>1</sup>
	UHDRS '99 funkcionális értékelő skála <sup>1</sup>
	UHDRS '99 Függetlenségi skála <sup>1</sup>
<b>Viselkedési értékelés</b>	Problémás viselkedésfelmérés-rövid (PBA-s) <sup>2</sup>
	Kórházi szorongás/depresszió értékelő skála (HADS) <sup>3</sup> & Snaitth Irritabilitási skála (SIS) <sup>4</sup> , kombinálva.
	Columbia öngyilkossági súlyossági skála (CSSRS) <sup>5</sup>
<b>Kognitív értékelések</b>	Szimbólumszám-modalitás teszt <sup>1</sup>
	Stroop színmegnevezés <sup>1</sup>
	Stroop szó olvasása <sup>1</sup>
	Kategorikus beszédkésztség <sup>6</sup>
	Stroop interferencia <sup>1</sup>
	Trail Making A & B <sup>7</sup>
	Levél szóbeli folyékonyág <sup>6</sup>
	Mini mentális állapotvizsgálat (MMSE) <sup>8</sup>
<b>Globális</b>	Globális klinikai benyomás <sup>9</sup>
<b>Fizioterápiás kimeneti intézkedések</b>	Timed Up and Go (TUG) <sup>10</sup>
	30 másodperces székállás teszt <sup>11</sup>
<b>Életminőség</b>	Rövid egészségügyi felmérés-12 (SF-12) <sup>12</sup>
	Az ápolók életminőségi kérdőíve <sup>13</sup>
<b>Egészségügyi közgazdaságtan</b>	Ügyfélszolgálati átvételi jegyzék (CSRI) <sup>14</sup>
	Munkatermelékenység és tevékenységkárosodás - specifikus egészségügyi problémák kérdőív (WPAI-SHP) <sup>15</sup>

## HIVATKOZÁSOK:

- <sup>1</sup> Disease Rating Scale: reliability and consistency. Huntington Study Group.(1996) *Movement Disorders*, 11(2): 136-42.
- <sup>2</sup> 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.
- <sup>3</sup> <https://www.svri.org/sites/default/files/attachments/2016-01-13/HADS.pdf>
- <sup>4</sup> Snaith RP, Constantopoulos AA, Jardine MY, McGuffin P. (1978) A clinical scale for the self-assessment of irritability. *British Journal of Psychiatry*,132:164–171.
- <sup>5</sup> <https://depts.washington.edu/ebpa/sites/default/files/C-SSRS-LifetimeRecent-Clinical.pdf>
- <sup>6</sup> 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.
- <sup>7</sup> Reitan RM. (1958) Validity of the Trail Making Test as an indication of organic brain damage. *Percept Mot Skills*, 8:271-276.
- <sup>8</sup> 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.
- <sup>9</sup> Guy.W (ed.): ECDEU Assessment for psychopharmacology. Rev. Ed. Rockville Maryland (1976).
- <sup>10</sup> 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.
- <sup>11</sup> <https://www.sralab.org/rehabilitation-measures/30-second-sit-stand-test>
- <sup>12</sup> 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.
- <sup>13</sup> 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.
- <sup>14</sup> Chisholm D, Knapp M, Knudsen HC, Amaddeo F, Gaite 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.
- <sup>15</sup> [http://www.reillyassociates.net/WPAI\\_SHP.html](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

Co-funded by the European Union

