

# SCHALEN OM ZIEKTE VAN HUNTINGTON EN CHOREAS TE METEN

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



## Disclaimer:

"De steun van de Europese Commissie voor de productie van deze publicatie houdt geen goedkeuring in van de inhoud, die uitsluitend de standpunten van de auteurs weergeeft, en de Commissie kan niet verantwoordelijk worden gehouden voor het gebruik dat eventueel wordt gemaakt van de informatie die erin is vervat."

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

Luxemburg: Bureau voor publicaties van de Europese Unie, 2019

© Europese Unie, 2019

Reproductie is toegestaan op voorwaarde dat de bron wordt vermeld.

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

ERN-RND is een Europees referentienetwerk dat is opgericht en goedgekeurd door de Europese Unie. ERN-RND is een gezondheidszorginfrastructuur die zich richt op zeldzame neurologische ziekten (RND). De drie belangrijkste pijlers van ERN-RND zijn (i) een netwerk van experts en expertisecentra, (ii) het genereren, bundelen en verspreiden van RND-kennis en (iii) de 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 in 13 lidstaten en omvat zeer actieve patiëntenorganisaties. De centra bevinden zich in België, Bulgarije, Duitsland, Frankrijk, Hongarije, Italië, Litouwen, Nederland, Polen, Slovenië, Spanje, Tsjechië en het Verenigd Koninkrijk.

De volgende ziektegroepen worden gedekt door ERN-RND:

- Ataxias en erfelijke spastische paraplegieën
- Atypisch parkinsonisme en de genetische ziekte van Parkinson
- Dystonie, paroxysmale stoornis en neurodegeneratie met ijzeraccumulatie in de hersenen
- Frontotemporale dementie
- Ziekte van Huntington en andere taken
- Leukodystrofieën

*Specifieke informatie over het netwerk, de expertisecentra en de behandelde ziekten is te vinden op de website van het netwerk [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu).*

### ***Aanbeveling voor klinisch gebruik:***

***Het Europese referentienetwerk voor zeldzame neurologische ziekten Het Europese referentienetwerk voor zeldzame neurologische ziekten beveelt het gebruik van de volgende schalen sterk aan als beste klinische praktijk voor de beoordeling en classificatie van de ZvH en andere choreas.***

## 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 ziektegroep HD en Chorea besloten om de schalen die gebruikt worden door Enroll-HD ([www.enroll-hd.org](http://www.enroll-hd.org)) voor ERN-RND te onderschrijven.

Ziektebeeldgroep voor HD en Chorea:

### Coördinatoren van de ziektegroepen:

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

### Ziektegroepleden:

#### Professionals in de gezondheidszorg:

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 Gellerà<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>

#### Vertegenwoordigers van patiënten:

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

Flowchart ontwikkelingsproces:

- Instemmen met bekrachtiging van de volgende schalen voor HD en Chorea's tijdens ERN-RND jaarvergadering 2019 - 18/06/2019

## AANBEVOLEN SCHALEN:

Domein	Schaal
<b>Motorische beoordelingen</b>	Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS) '99 Motorisch <sup>1</sup>
	UHDRS diagnostische betrouwbaarheidsindex <sup>1</sup>
<b>Functionele beoordelingen</b>	UHDRS '99 Totale functionele capaciteit <sup>1</sup>
	UHDRS '99 Functionele beoordelingsschaal <sup>1</sup>
	UHDRS '99 Onafhankelijkheidsschaal <sup>1</sup>
<b>Gedragsbeoordeling</b>	Beoordeling van probleemgedrag-kort (PBA-s) <sup>2</sup>
	Hospital Anxiety/Depression Rating Scale (HADS) <sup>3</sup> & Snaith Irritability Scale (SIS) <sup>4</sup> , gecombineerd.
	Columbia Suicide Severity Rating Scale (CSSRS) <sup>5</sup>
<b>Cognitieve beoordelingen</b>	Symbool Cijfer Modaliteit Test <sup>1</sup>
	Stroop-Kleur Benoemen <sup>1</sup>
	Stroop Woordlezen <sup>1</sup>
	Categorische spreekvaardigheid <sup>6</sup>
	Stroop Storing <sup>1</sup>
	Parcours maken A & B <sup>7</sup>
	Letter Verbale vlotheid <sup>6</sup>
	Mini Mental State Examination (MMSE) <sup>8</sup>
<b>Wereldwijd</b>	Globale klinische indruk <sup>9</sup>
<b>Fysiotherapeutische uitkomstmaten</b>	Timed Up and Go (TUG) <sup>10</sup>
	30 seconden Stoelstandtest <sup>11</sup>
<b>Kwaliteit van leven</b>	Korte gezondheidsenquête-12 (SF-12) <sup>12</sup>
	Vragenlijst over levenskwaliteit van verzorgers <sup>13</sup>
<b>Gezondheidseconomie</b>	Inventarisatie ontvangsten klantenservices (CSRI) <sup>14</sup>
	Vragenlijst Werkproductiviteit en Activiteitsbeperking-Specifieke Gezondheidsproblemen (WPAI-SHP) <sup>15</sup>

## REFERENTIES:

- <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 Gertr 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, 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.
- <sup>15</sup> [http://www.reillyassociates.net/WPAI\\_SHP.html](http://www.reillyassociates.net/WPAI_SHP.html)



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



Network  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)

Coordinator  
Universitätsklinikum  
Tübingen — Deutschland

Co-funded by the European Union

