

ESCALAS PARA MEDIR A DOENÇA DE HUNTINGTON E COREIAS

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Exclusão de responsabilidade:

"O apoio da Comissão Europeia à produção desta publicação não constitui uma aprovação do seu conteúdo, que reflete apenas as opiniões dos autores, e a Comissão não pode ser responsabilizada por qualquer utilização que possa ser feita das informações nela contidas."

Para mais informações sobre a União Europeia, consultar a Internet (<http://europa.eu>).

Luxemburgo: Serviço das Publicações da União Europeia, 2019

© União Europeia, 2019

Reprodução autorizada mediante indicação da fonte.

With kind and grateful referral to the following:

This Care Standard document was translated into Portuguese
by João Miguel Alves Ferreira (cc.14647467 8ZW1)
from the Faculty of Medicine – University of Coimbra, Portugal.

Com uma referência gentil e grata ao seguinte:

Este documento de Normas de Cuidados foi traduzido para português
por João Miguel Alves Ferreira (cc.14647467 8ZW1)
da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Portugal.

A REDE EUROPEIA DE REFERÊNCIA PARA AS DOENÇAS NEUROLÓGICAS RARAS (ERN-RND):

A ERN-RND é uma rede europeia de referência criada e aprovada pela União Europeia. A ERN-RND é uma infraestrutura de cuidados de saúde que se centra nas doenças neurológicas raras (DNR). Os três principais pilares da ERN-RND são: (i) rede de peritos e centros especializados, (ii) geração, agregação e difusão de conhecimentos sobre DNR, e (iii) implementação da saúde em linha para permitir que os especialistas se desloquem em vez dos doentes e das famílias.

A ERN-RND reúne 32 dos principais centros de peritos da Europa em 13 Estados-Membros e inclui organizações de doentes altamente ativas. Os centros estão localizados na Bélgica, Bulgária, República Checa, França, Alemanha, Hungria, Itália, Lituânia, Países Baixos, Polónia, Eslovénia, Espanha e Reino Unido.

Os seguintes grupos de doenças são abrangidos pelo ERN-RND:

- Ataxias e paraplegias espásticas hereditárias
- Parkinsonismo atípico e doença de Parkinson genética
- Dystonia, perturbação paroxística e neurodegeneração com acumulação de ferro no cérebro
- Demência frontotemporal
- Doença de Huntington e outras Coreias
- Leucodistrofias

Informações específicas sobre a rede, os centros especializados e as doenças abrangidas podem ser encontradas no Website da rede www.ern-rnd.eu.

Recomendação para uso clínico:

A Rede Europeia de Referência para as Doenças Neurológicas Raras recomenda vivamente a utilização das seguintes escalas como melhor prática clínica para a avaliação e classificação da doença de Huntington e de outras coreias.

EXCLUSÃO DE RESPONSABILIDADE:

As diretrizes clínicas, recomendações práticas, revisões sistemáticas e outras diretrizes publicadas, apoiadas ou confirmadas quanto à sua validade pela ERN-RND são avaliações de informações clínicas e científicas atuais que se disponibilizam como oferta educativa.

As informações (1) podem não compreender todos os tratamentos e métodos de cuidados de saúde apropriados e não devem ser considerados como constatação de padrão de cuidados de saúde; (2) não são atualizadas continuamente e podem não representar os conhecimentos mais recentes (podem surgir novas informações entre a data da redação destas informações e a sua publicação e/ou leitura); (3) referem-se apenas às questões especificamente indicadas; (4) não impõem determinado tratamento médico; (5) não substituem o juízo profissional independente do médico assistente, visto que as informações não consideram diferenças individuais entre os doentes. Em todo o caso, o médico assistente deverá adaptar o modo de procedimento escolhido às necessidades do respetivo paciente. A utilização das informações é facultativa. As informações são disponibilizadas pela ERN-RND com base no estado real e a ERN-RND não assume qualquer garantia, expressa ou tácita, em relação às informações. A ERN-RND declina expressamente qualquer garantia pela aptidão para utilização e adequação para uma determinada aplicação ou finalidade. A ERN-RND não assume responsabilidade alguma por danos pessoais ou materiais resultantes da utilização destas informações ou relacionadas com estas, nem por quaisquer erros ou omissões.

METODOLOGIA:

O grupo de doenças da DH e da coreia decidiu adotar as escalas utilizadas pelo Enroll-HD (www.enroll-hd.org) para a ERN-RND.

Grupo de doenças para a DH e a coreia:

Coordenadores de grupos de doenças:

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

Membros do grupo de doenças:

Profissionais de saúde:

Alberto Albanese⁴, Enrico Bertini⁵, Adrian Danek⁶, Tom de Koning⁷, Maria Teresa Dotti⁸, Antonio Federico⁸, Josep Gámez⁹, Cinzia Gellerà¹⁰, Jiri Klempir¹¹, Thomas Klopstock⁶, Norbert Kovacs¹², Berry Kremer⁷, Caterina Mariotti¹⁰, Renaud Massart¹, Bela Melegh¹², Maria Judit Molnar¹³, Alexander Münchau¹⁴, Esteban Muñoz², Lorenzo Nanetti¹⁰, Belén Pérez Dueñas⁹, Borut Peterlin¹⁵, Daniela Rae¹⁶, Evžen Růžička¹⁷, Susanne Schneider⁶, Ludger Schöls¹⁸, Sarah Tabrizi¹⁶, Sinem Tunc¹⁴, Algirdas Uktus¹⁹, Katia Youssov¹, Giovanna Zorzi¹⁰

Representantes dos doentes:

Astri Arnesen²⁰

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

Processo de desenvolvimento de fluxogramas:

- Consentimento sobre a aprovação das seguintes escalas para DH e Coreias durante a reunião anual da ERN-RND 2019 - 18/06/2019

ESCALAS RECOMENDADAS:

Domínio	Escala
Avaliações motoras	Escala Unificada de Avaliação da Doença de Huntington (UHDRS) '99 Motor ¹
	Índice de Confiança de Diagnóstico UHDRS ¹
Avaliações funcionais	Capacidade funcional total UHDRS '99 ¹
	Escala de avaliação funcional UHDRS '99 ¹
	Escala de Independência UHDRS '99 ¹
Avaliação comportamental	Avaliação dos comportamentos problemáticos - breve (PBA-s) ²
	Hospital Anxiety/ Depression Rating Scale (HADS) ³ & Snaithe Irritability Scale (SIS) ⁴ , combinados
	<i>Columbia Suicide Severity Rating Scale (CSSRS)</i> ⁵
Avaliações cognitivas	Teste de modalidade de dígitos de símbolos ¹
	Nomeação de cores Stroop ¹
	Leitura de palavras Stroop ¹
	Fluência verbal categórica ⁶
	Interferência de Stroop ¹
	Trail Making A & B ⁷
	Fluência verbal das letras ⁶
	<i>Mini-Mental State Examination (MMSE)</i> ⁸
	Mundial
Medição do resultado fisioterapêutico	Up and Go Cronometrado (TUG) ¹⁰
	Teste de 30 segundos em pé na cadeira ¹¹
Qualidade de vida	Questionário de saúde reduzido-12 (SF-12) ¹²
	Questionário sobre a qualidade de vida dos prestadores de cuidados ¹³
Economia da saúde	Inventário de recepção de serviços ao cliente (CSRI) ¹⁴
	Questionário de problemas de saúde específicos da produtividade no trabalho e da incapacidade para a atividade (WPAI-SHP) ¹⁵

REFERÊNCIAS:

- ¹Unified Huntington's Disease Rating Scale: reliability and consistency. Huntington Study Group.(1996) *Movement Disorders*, 11(2): 136-42.
- ²McNally, 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>
- ⁴Snaith RP, Constantopoulos AA, Jardine MY, McGuffin P. (1978) A clinical scale for the self-assessment of irritability. *British Journal of Psychiatry*,132:164–171.
- ⁵<https://depts.washington.edu/ebpa/sites/default/files/C-SSRS-LifetimeRecent-Clinical.pdf>
- ⁶Rosser 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.
- ⁷Reitan RM. (1958) Validity of the Trail Making Test as an indication of organic brain damage. *Percept Mot Skills*, 8:271-276.
- ⁸Folstein 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.
- ⁹Guy.W (ed.): ECDEU Assessment for psychopharmacology. Rev. Ed. Rockville Maryland (1976).
- ¹⁰Podsiadlo 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.
- ¹¹<https://www.sralab.org/rehabilitation-measures/30-second-sit-stand-test>
- ¹²Ware 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.
- ¹³Weitzner, 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.
- ¹⁴Chisholm 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.
- ¹⁵http://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

