

## SCHALEN OM DYSTONIE 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.

## EUROPEES REFERENTIENETWERK VOOR ZELDZAME NEUROLOGISCHE AANDOENINGEN (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 64 van Europa's toonaangevende expertisecentra en 4 aangesloten partners in 24 lidstaten en omvat zeer actieve patiëntenorganisaties. De centra bevinden zich in België, Bulgarije, Cyprus, Denemarken, Duitsland, Estland, Finland, Frankrijk, Griekenland, Hongarije, Italië, Letland, Litouwen, Luxemburg, Malta, Nederland, Oostenrijk, Polen, Slovenië, Spanje, Tsjechië en Zweden.

De volgende ziektegroepen worden gedekt door ERN-RND:

- Ataxias en erfelijke spastische paraplegieën
- Atypisch parkinsonisme en de genetische ziekte van Parkinson
- Dystonie, paroxysmale stoornissen en neurodegeneratie met ophoping van ionen 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 netwerkwebsite [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu).*

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

***ERN-RND beveelt het gebruik van de volgende schaal sterk aan als beste klinische praktijk voor de beoordeling en classificatie van Dystonie.***

## 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 ontwikkeling van de Diagnostische Stroomschema's voor Dystonie werd gedaan door de Ziektebeeldengroep voor Dystonie, Paroxysmale Stoornis en NBIA van ERN-RND. Schalen die gebruikt worden in de klinische praktijk van de leden van de ziektegroep werden in kaart gebracht, en de beslissing over welke schaal zou worden voorgesteld werd genomen door anonieme meerderheid van stemmen.

## Ziektebeeldgroep voor Dystonie, paroxysmale stoornissen en NBIA:

### Coördinatoren van de ziektegroepen:

Alberto Albanese<sup>1</sup>; Thomas Klopstock<sup>2</sup>; Marie Vidailhet<sup>3</sup>

### Ziektegroepleden:

Enrico Bertini<sup>4</sup>; Kailash Bhatia<sup>5</sup>; Elena Chorbadgieva<sup>6</sup>; Yaroslau Compta<sup>7</sup>; Adrian Danek<sup>2</sup>; Alejandra Darling<sup>7</sup>; Tom de Koning<sup>8</sup>; Marina de Koning-Tijssen<sup>8</sup>; Malgorzata Dec-Cwiek<sup>9</sup>; Maria Teresa Dotti<sup>10</sup>; Antonio Elia<sup>11</sup>; Antonio Federico<sup>10</sup>; Dusan Flisar<sup>12</sup>; Thomas Gasser<sup>13</sup>; Kathrin Grundmann<sup>13</sup>; Kinga Hadzsiev<sup>14</sup>; Christine Klein<sup>15</sup>; Jiri Klempir<sup>16</sup>; Maja Kojovic<sup>17</sup>; Norbert Kovacs<sup>14</sup>; Bernhard Landwehrmeier<sup>18</sup>; Ebba Lohmann<sup>13</sup>; Sebastian Löns<sup>15</sup>; Maria Jose Marti<sup>7</sup>; Maria Judit Molnar<sup>19</sup>; Alexander Münchau<sup>15</sup>; Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>7</sup>; Damjan Osredkar<sup>12</sup>; Sebastian Paus<sup>20</sup>; Belén Pérez Dueñas<sup>21</sup>; Bart Post<sup>22</sup>; Evžen Růžička<sup>23</sup>; Susanne A. Schneider<sup>2</sup>; Sinem Tunc<sup>15</sup>; Michel Willemsen<sup>22</sup>; Giovanna Zorzi<sup>11</sup>

<sup>1</sup>IRCCS Clinical Institute Humanitas – Rozzano, Italy; <sup>2</sup>Klinikum der Universität München, Germany; <sup>3</sup>Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, France; Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics'; <sup>4</sup>Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; <sup>5</sup>University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom; <sup>6</sup>University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgaria; <sup>7</sup>Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; <sup>8</sup>University Medical Center Groningen, Netherlands; <sup>9</sup>University Hospital in Krakow, Poland; <sup>10</sup>AOU Siena, Italy; <sup>11</sup>Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; <sup>12</sup>University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>13</sup>Universitätsklinikum Tübingen, Germany; <sup>14</sup>University of Pécs, Hungary; <sup>15</sup>Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; <sup>16</sup>General University Hospital in Prague, Czech Republic; <sup>17</sup>University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>18</sup>Universitätsklinikum Ulm, Germany; <sup>19</sup>Semmelweis University, Hungary; <sup>20</sup>Universitätsklinikum Bonn, Germany; <sup>21</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain; <sup>22</sup>Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Netherlands; <sup>23</sup>Motol University Hospital, Czech Republic

## Goedkeuringsproces:

- In kaart brengen van gebruikte ziekteschalen per ziektegroep - 06 - 12/2018
- Enquête om te beslissen over schalen door anonieme meerderheid van stemmen - 31.01. - 24.02.2019
- Instemming over document door hele ziektegroep - 26.03.2019

## AANBEVOLEN SCHALEN

Domein	Schaal
Generaliseerde dystonie	<a href="#">Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale</a> , Burke RE, Fahn S, Marsden CD, Bressman SB, Moskowitz C, Friedman J. Validiteit en betrouwbaarheid van een beoordelingschaal voor de primaire torsie dystonieën. <i>Neurology</i> 1985;35:73-77.
Generaliseerde dystonie bij kinderen	<a href="#">De Movement Disorder-Childhood Rating Scale</a> , Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. Movement disorder-childhood rating scale: Betrouwbaarheid en validiteit. <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Blefarospasme	Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. Ontwikkeling en validatie van een klinische schaal voor het beoordelen van de ernst van blefarospasme. <i>Mov Disord.</i> 2015 April; 30(4): 525-530.  Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. <a href="#">Movement disorder-childhood rating scale: Betrouwbaarheid en validiteit</a> . <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Cervicale dystonie	Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale voor cervicale dystonie <ul style="list-style-type: none"> <li>- <a href="#">Consky, E, Basinski, A, Belle, L, Ranawaya, R, en Lang, AE. De Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS): beoordeling van validiteit en interbeoordelaarsbetrouwbaarheid (abstract). <i>Neurology.</i> 1990; 40: 445</a></li> <li>- Consky ES, Lang AE. Klinische beoordelingen van patiënten met cervicale dystonie. In: Jankovic J, Hallett M, eds. <i>Therapie met Botulinum Toxine</i>. New York, NY: Marcel Dekker, Inc.:1994;211-237</li> </ul>
Laryngeale Dystonie	<a href="#">Vocal Performance Questionnaire (VPQ)</a> , Carding PN, Horsley IA, Docherty GJ. Een onderzoek naar de effectiviteit van stemtherapie bij de behandeling van 45 patiënten met niet-organische dysfonie. <i>J Voice.</i> 1999; 13:72-104.

## REFERENTIES

[Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. Ontwikkeling en validatie van een klinische schaal voor het beoordelen van de ernst van blefarospasme. \*Mov Disord.\* 2015 April ; 30\(4\): 525-530.](#)



# European Reference Networks

[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](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](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

