

DIAGNOSTISCHES FLUSSDIAGRAMME FÜR DYSTONIE:

(1) Bei Erwachsenen

(2) Bei Kindern und Jugendlichen

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Haftungsausschluss:

"Die Unterstützung der Europäischen Kommission für die Erstellung dieser Veröffentlichung stellt keine Billigung des Inhalts dar, der ausschließlich die Meinung der Autoren wiedergibt, und die Kommission kann nicht für die Verwendung der darin enthaltenen Informationen verantwortlich gemacht werden."

Weitere Informationen über die Europäische Union finden Sie im Internet (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Amt für Veröffentlichungen der Europäischen Union, 2019

© Europäische Union, 2019

Die Vervielfältigung ist unter Angabe der Quelle gestattet.

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, fallbezogen Expertenwissen auszutauschen, ohne dass Patienten und Angehörige reisen müssen.

ERN-RND umfasst gegenwärtig 64 europäische Spezialzentren und 4 Affiliated Partner in 24 Mitgliedsstaaten, sowie mehrere, sehr aktive Patientorganisationen. Die Spezialzentren befinden sich in Belgien, Bulgarien, Dänemark, Deutschland, Estland, Finnland, Frankreich, Griechenland, Irland, Italien, Kroatien, Lettland, Litauen, Luxemburg, Malta, Niederlande, Österreich, Polen, Schweden, Slowenien, Spanien, Tschechien, Ungarn und Zypern.

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 Anwendung:

Das Europäische Referenznetzwerk für seltene neurologische Erkrankungen hat das diagnostische Flussdiagramm für Dystonie entwickelt, um die Diagnose von Dystonie-Patienten zu erleichtern. Das Referenznetzwerk empfiehlt die Verwendung dieser diagnostischen Flussdiagramme.

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 Entwicklung des diagnostischen Flussdiagramms für Dystonie wurde von der Erkrankungsgruppe für Dystonie, paroxysmale Störungen und NBIA der ERN-RND durchgeführt.

Erkrankungsgruppe für Dystonie, paroxysmale Störungen und NBIA:

Koordinatoren der Erkrankungsgruppen:

Alberto Albanese¹; Thomas Klopstock²; Marie Vidailhet³

Mitglieder der Erkrankungsgruppe:

Enrico Bertini⁴; Kailash Bhatia⁵; Elena Chorbadijeva⁶; Yaroslau Compta⁷; Adrian Danek²; Alejandra Darling⁷; Tom de Koning⁸; Marina de Koning-Tijssen⁸; Malgorzata Dec-Cwiek⁹; Maria Teresa Dotti¹⁰; Antonio Elia¹¹; Antonio Federico¹⁰; Dusan Flisar¹²; Thomas Gasser¹³; Kathrin Grundmann¹³; Kinga Hadzsiev¹⁴; Christine Klein¹⁵; Jiri Klempir¹⁶; Maja Kojovic¹⁷; Norbert Kovacs¹⁴; Bernhard Landwehrmeier¹⁸; Ebba Lohmann¹³; Sebastian Löns¹⁵; Maria Jose Marti⁷; Maria Judit Molnar¹⁹; Alexander Münchau¹⁵; Juan Dario Ortigoza Escobar⁷; Damjan Osredkar¹²; Sebastian Paus²⁰; Belén Pérez Dueñas²¹; Bart Post²²; Evžen Růžička²³; Sinem Tunc¹⁵; Michel Willemsen²²; Giovanna Zorzi¹¹

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

Entwicklungsprozess des Flussdiagramms:

- Entwicklung von Flussdiagrammen: Juni - November 2017
- Erörterung/Überarbeitung in der ERN-RND-Krankheitsgruppe: November 2017 - Juni 2018
- Zustimmung zu diagnostischen Flussdiagrammen während der ERN-RND-Jahrestagung 2018: 08/06/2018
- Zustimmung zum Dokument durch die gesamte Krankheitsgruppe: 26/09/2018

Diagnostisches Flussdiagramm für Dystonie bei Erwachsenen

(nach A. Albanese, M. Di Giovanni und S. Lalli: *Dystonia: Diagnosis and Management*, Eur J Neurol. 2018 Jul 23. doi: 10.1111/ene.13762. [Epub ahead of print])

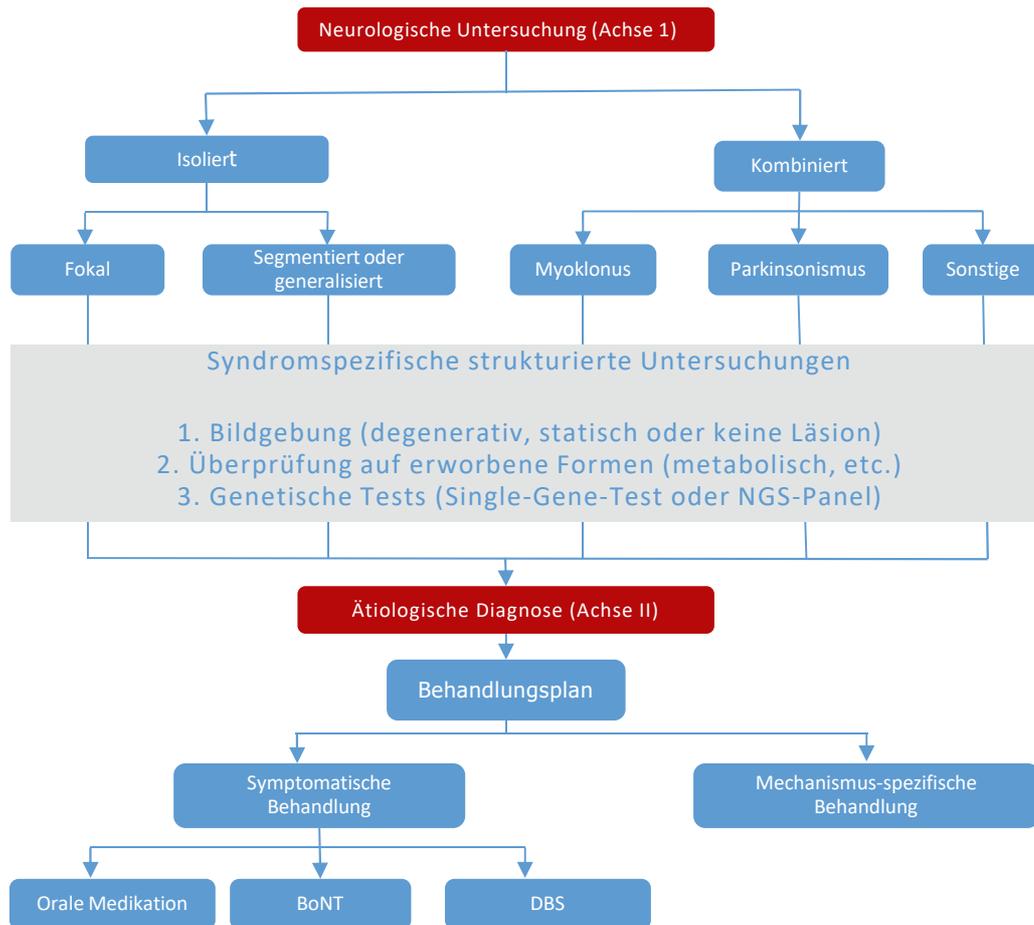


Abbildung 2: Klinische Strategie von der Untersuchung bis zum Behandlungsplan. Nach der Untersuchung können der Phänomenologie entsprechend die diagnostischen Tests durchgeführt werden. Anhand der gesammelten Informationen kann dann ein Behandlungsplan erstellt werden, der sowohl symptomatisch als auch mechanismusspezifisch ausgerichtet sein kann. Eine Auflistung spezifischer krankheitsmodifizierender Behandlungen für das Dystonia-Syndrom wurde kürzlich zusammengestellt [94] BoNT, Botulinum-Neurotoxin; DBS, Tiefe Hirnstimulation; NGS, Next-Generation-Sequenzierung. (Die farbige Abbildung kann unter wileyonlinelibrary.com eingesehen werden)



European Reference Networks

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

Co-funded by the European Union

