

DIAGRAMAS DE DIAGNÓSTICO DE LA DISTONÍA:

(1) En adultos

(2) En niños y adolescentes

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Descargo de responsabilidad:

"El apoyo de la Comisión Europea a la elaboración de esta publicación no constituye la aprobación de su contenido, que refleja únicamente las opiniones de sus autores, y la Comisión no se hace responsable del uso que pueda hacerse de la información aquí difundida."

Encontrará más información sobre la Unión Europea en Internet (<http://europa.eu>).

Luxemburgo: Oficina de Publicaciones de la Unión Europea, 2019

© Unión Europea, 2019

Reproducción autorizada, con indicación de la fuente.

RED EUROPEA DE REFERENCIA PARA ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS RARAS (ERN-RND)

La ERN-RND es una red de referencia europea establecida y aprobada por la Unión Europea. La ERN-RND es una infraestructura de atención médica que se enfoca hacia las enfermedades neurológicas raras. Los tres pilares principales de la ERN-RND son (i) red de expertos y centros expertos, (ii) generación, agrupación y difusión de conocimiento sobre enfermedades neurológicas raras, y (iii) implementación de e-salud para permitir que viaje el conocimiento en lugar de los pacientes y sus familias.

La ERN-RND reúne a 64 de los principales centros expertos de Europa, así como a 4 socios afiliados en 24 Estados miembros, e incluye organizaciones de pacientes muy activas. Los centros están situados en Alemania, Austria, Bélgica, Bulgaria, Chipre, Croacia, Dinamarca, Eslovenia, España, Estonia, Finlandia, Francia, Grecia, Hungría, Italia, Letonia, Lituania, Luxemburgo, Malta, Países Bajos, Polonia, República Checa y Suecia.

Los siguientes grupos de enfermedades están cubiertos por la ERN-RND:

- Ataxias y paraplejías espásticas hereditarias
- Parkinsonismo atípico y enfermedad de Parkinson genética
- Distonía, trastornos paroxísticos y neurodegeneración con acúmulo cerebral de hierro
- Demencia frontotemporal
- Enfermedad de Huntington y otras Coreas
- Leucodistrofias

Puede encontrar información específica sobre la red, los centros expertos y las enfermedades cubiertas en el sitio web de la red: www.ern-rnd.eu.

Recomendaciones para uso clínico:

La ERN-RND desarrolló el siguiente los Diagnostic Flowcharts for Dystonia para ayudar a orientar el diagnóstico de los pacientes con distonía. La Red de Referencia recomienda el uso de estos Diagnostic Flowcharts.

EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD

Las directrices clínicas, buenas prácticas, revisiones sistemáticas y demás indicaciones orientativas publicadas, avaladas o confirmadas valorativamente por ERN-RND consisten en evaluaciones de informaciones científicas y clínicas actuales que se ofrecen como material instructivo.

Las informaciones 1) acaso no abarquen todos los tratamientos y terapias apropiados y tampoco deben considerarse como constatación firme de la norma actual relativa a los cuidados; 2) no se actualizan constantemente y es posible que tampoco reflejen el estado actual de conocimientos (desde la redacción de estas informaciones, su publicación y lectura, es posible que hayan surgido nuevas informaciones); 3) se refieren solo a las cuestiones expresamente indicadas; 4) no prescriben ninguna medida sanitaria específica; 5) no sustituyen el discernimiento independiente y profesional del médico, ya que dichas informaciones no tienen en cuenta las diferencias individuales entre los pacientes. En cualquier caso, el médico debe adaptar al paciente individualmente el modo de proceder elegido. El uso de las informaciones es voluntario. ERN-RND proporciona las informaciones partiendo de la situación actual y

no ofrece ninguna garantía expresa ni tácita respecto de ellas. ERN-RND rechaza expresamente cualquier responsabilidad en relación con la aptitud para el uso y la idoneidad para un empleo o fin específicos. ERN-RND no se responsabiliza de ningún daño personal ni material resultante del empleo de estas informaciones o en relación con ellas ni de ningún error u omisión.

METODOS

El desarrollo de los Diagnostic Flowcharts para Distonía fue realizado por el grupo de Enfermedades para Distonía, Trastorno Paroxístico y NBIA de ERN-RND.

Grupo de enfermedades para Distonía, Trastorno Paroxístico y NBIA:

Coordinadores de grupos de enfermedades:

Alberto Albanese¹; Thomas Klopstock²; Marie Vidailhet³

Miembros del grupo de enfermedades:

Enrico Bertini⁴; Kailash Bhatia⁵; Elena Chorbadijeva⁶; Yaroslau Compta⁷; Adrian Danek²; Alejandra Darling⁷; Tom de Koning⁸; Marina de Koning-Tijssen⁸; Malgorzate 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; Susanne A. Schneider²; 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

Proceso de desarrollo de organigramas:

- Elaboración de organigramas: junio - noviembre de 2017.
- Discusión/Revisión en el grupo de enfermedad ERN-RND: Noviembre 2017 - Junio 2018.
- Consentimiento sobre los diagramas de flujo de diagnóstico durante la reunión anual 2018 de ERN-RND: 08/06/2018
- Consentimiento sobre el documento por parte de todo el grupo de enfermedades: 26/09/2018

Diagrama de diagnóstico de la distonía en adultos

(según A. Albanese, M. Di Giovanni y S. Lalli: *Distonía: Diagnóstico y manejo*, Eur J Neurol. 2018 Jul 23. doi: 10.1111/ene.13762. [Epub ahead of print])

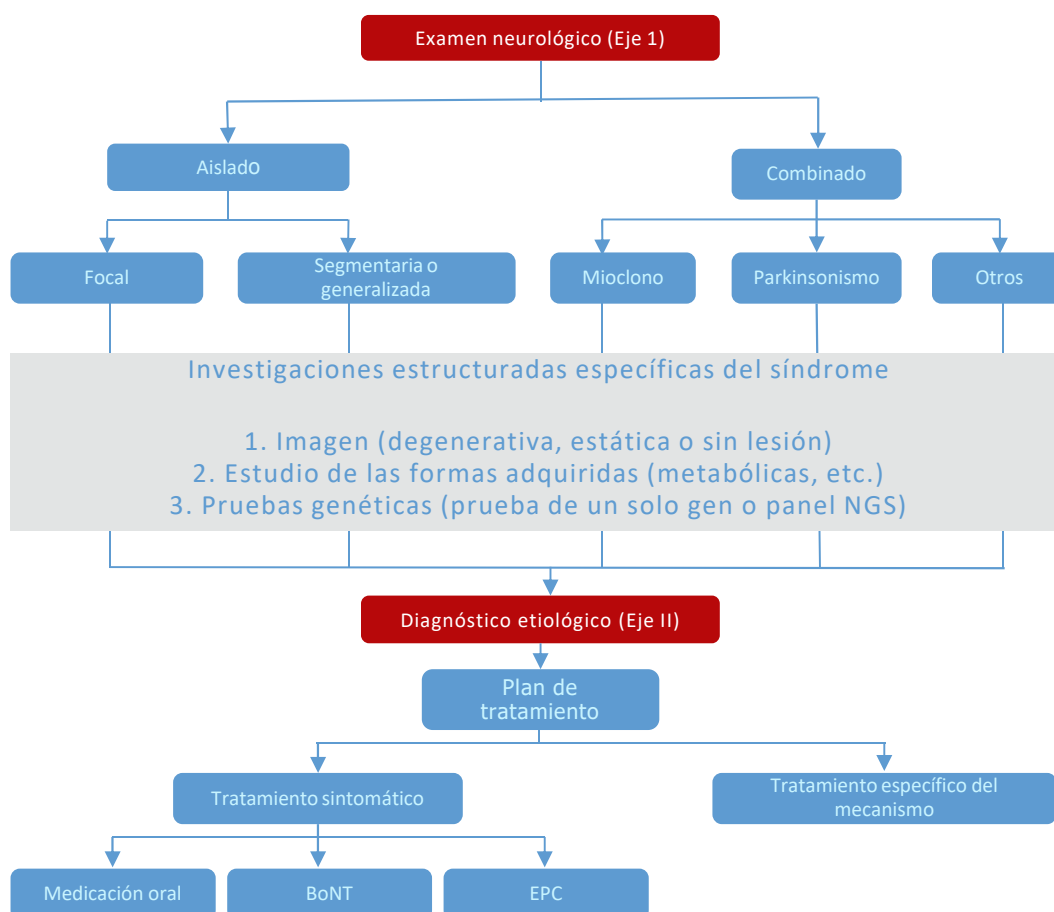


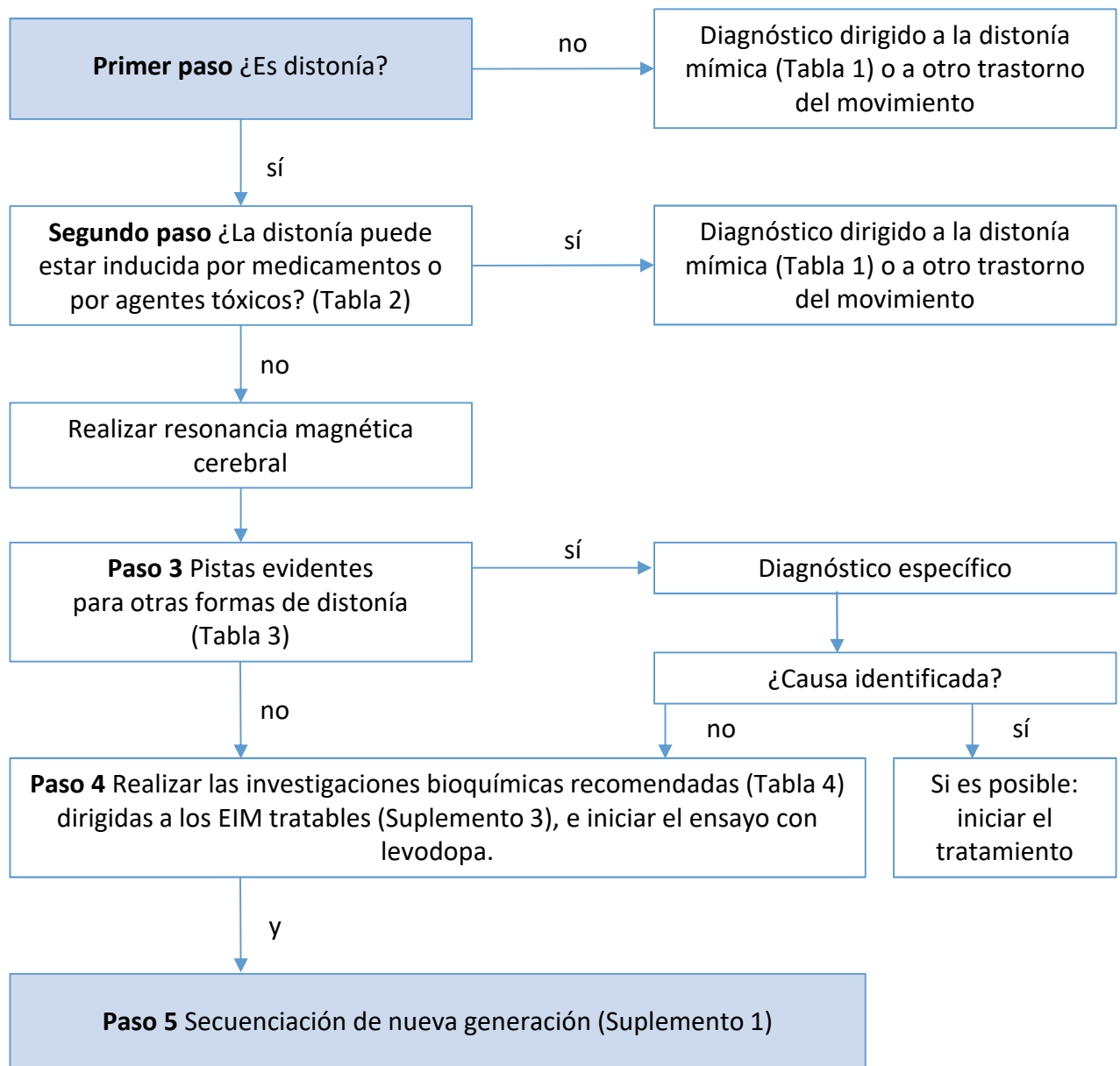
Figura 2 Estrategia clínica desde la exploración hasta el plan de tratamiento. Tras la exploración, la fenomenología orienta las pruebas diagnósticas. La información recogida permite definir un plan de tratamiento, ya sea sintomático o específico del mecanismo. Recientemente se ha elaborado una lista de tratamientos específicos modificadores de la enfermedad para los síndromes distónicos [94] BoNT: neurotoxina botulínica; EPC: estimulación cerebral profunda; NGS: secuenciación de nueva generación. (La figura en color puede verse en wileyonlinelibrary.com)

Diagrama de diagnóstico de la distonía en niños y adolescentes

(según van Egmond ME, Kuiper A, Eggink H, et al. J Neurol Dystonia in children and adolescents: a systematic review and a new diagnostic algorithm Neurosurg Psychiatry 2015;86:774-781.)

El artículo completo se puede encontrar aquí: <http://dx.doi.org/10.1136/jnnp-2014-309106>

Algoritmo diagnóstico de la distonía en niños y adolescentes





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

