

DIAGRAMMI DI FLUSSO DIAGNOSTICI PER LA DISTONIA:

(1) Negli adulti

(2) Nei bambini e negli adolescenti

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Esclusione di responsabilità:

"Il sostegno della Commissione europea alla realizzazione di questa pubblicazione non implica l'approvazione dei contenuti, che riflettono esclusivamente il punto di vista degli autori, e la Commissione non può essere ritenuta responsabile per l'uso che può essere fatto delle informazioni in essa contenute".

Ulteriori informazioni sull'Unione europea sono disponibili su Internet (<http://europa.eu>).

Lussemburgo: Ufficio delle pubblicazioni dell'Unione europea, 2019.

© Unione Europea, 2019

La riproduzione è autorizzata a condizione che venga citata la fonte.

RETE EUROPEA DI RIFERIMENTO PER LE MALATTIE NEUROLOGICHE RARE (ERN-RND)

ERN-RND è una rete di riferimento europea istituita e approvata dall'Unione Europea. L'ERN-RND è un'infrastruttura sanitaria incentrata sulle malattie neurologiche rare (RND). I tre pilastri principali dell'ERN-RND sono (i) la rete di esperti e centri di competenza, (ii) la generazione, la messa in comune e la diffusione delle conoscenze sulle RND e (iii) l'implementazione della sanità elettronica per consentire alle competenze di viaggiare al posto dei pazienti e delle famiglie.

L'ERN-RND riunisce 64 tra i principali centri esperti europei e 4 partner affiliati in 24 Stati membri e comprende organizzazioni di pazienti molto attive. I centri si trovano in Austria, Belgio, Bulgaria, Croazia, Cipro, Repubblica Ceca, Danimarca, Estonia, Finlandia, Francia, Germania, Grecia, Ungheria, Italia, Lettonia, Lituania, Lussemburgo, Malta, Paesi Bassi, Polonia, Slovenia, Spagna e Svezia.

I seguenti gruppi di malattie sono coperti da ERN-RND:

- Atassie e paraplegie spastiche ereditarie
- Parkinsonismo atipico e malattia di Parkinson genetica
- Distonia, disturbi parossistici e neurodegenerazione con accumulo di ioni cerebrali
- Demenza frontotemporale
- Malattia di Huntington e altri problemi
- Leucodistrofie

Informazioni specifiche sulla rete, sui centri esperti e sulle malattie trattate sono disponibili sul sito web della rete www.ern-rnd.eu.

Raccomandazione per l'uso clinico:

ERN-RND ha sviluppato i Diagrammi di Flusso Diagnostici per la Distonia per aiutare a guidare la diagnosi dei pazienti affetti da Distonia. La rete di riferimento raccomanda l'uso di questi diagrammi di flusso diagnostici.

ESCLUSIONE DI RESPONSABILITÀ

Le linee guida cliniche, le raccomandazioni pratiche, le revisioni sistematiche e altre direttive pubblicate, sostenute o avvalorate da ERN-RND sono un'analisi delle attuali informazioni cliniche e scientifiche, che vengono messe a disposizione come offerta formativa.

Le informazioni (1) possono non comprendere tutti i trattamenti e i metodi di cura idonei e non sono da considerarsi come standard di cura; (2) non vengono aggiornate di continuo e possono non riflettere le ultime conoscenze (è possibile che tra l'elaborazione di dette informazioni e la loro pubblicazione o lettura ne siano emerse di nuove); (3) si riferiscono unicamente alle problematiche specifiche indicate; (4) non impongono un determinato trattamento medico; (5) non sostituiscono il parere professionale indipendente del medico curante, dal momento che non tengono conto delle singole differenze tra i pazienti. L'approccio scelto deve essere in ogni caso modulato dal medico curante in funzione delle specifiche esigenze del paziente. L'utilizzo delle informazioni ha luogo su base volontaria. ERN-RND mette a disposizione informazioni che riflettono lo stato attuale e non presta alcuna garanzia, esplicita o implicita, in ordine a dette informazioni. ERN-RND non rilascia espressamente alcuna garanzia in ordine all'utilizzabilità e all'idoneità delle informazioni per un impiego o uno scopo specifico. ERN-RND non si assume alcuna responsabilità per danni a persone o cose derivanti dall'utilizzo delle informazioni o a ciò correlati, o per eventuali errori od omissioni.

METODOLOGIA

Lo sviluppo dei diagrammi di flusso diagnostici per la distonia è stato effettuato dal gruppo di malattie per la distonia, il disturbo parossistico e la NBIA dell'ERN-RND.

Gruppo di malattie per la distonia, il disturbo parossistico e la NBIA:

Coordinatori del gruppo malattia:

Alberto Albanese¹; Thomas Klopstock²; Marie Vidailhet³

Membri del gruppo malattia:

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.

Processo di sviluppo dei diagrammi di flusso:

- Sviluppo di diagrammi di flusso: Giugno - Novembre 2017
- Discussione/revisione nel gruppo di malattia ERN-RND: novembre 2017 - giugno 2018.
- Consenso sui diagrammi di flusso diagnostici durante l'incontro annuale ERN-RND 2018: 08/06/2018
- Consenso sul documento da parte dell'intero gruppo di malattia: 26/09/2018

Diagramma di flusso diagnostico per la distonia negli adulti

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

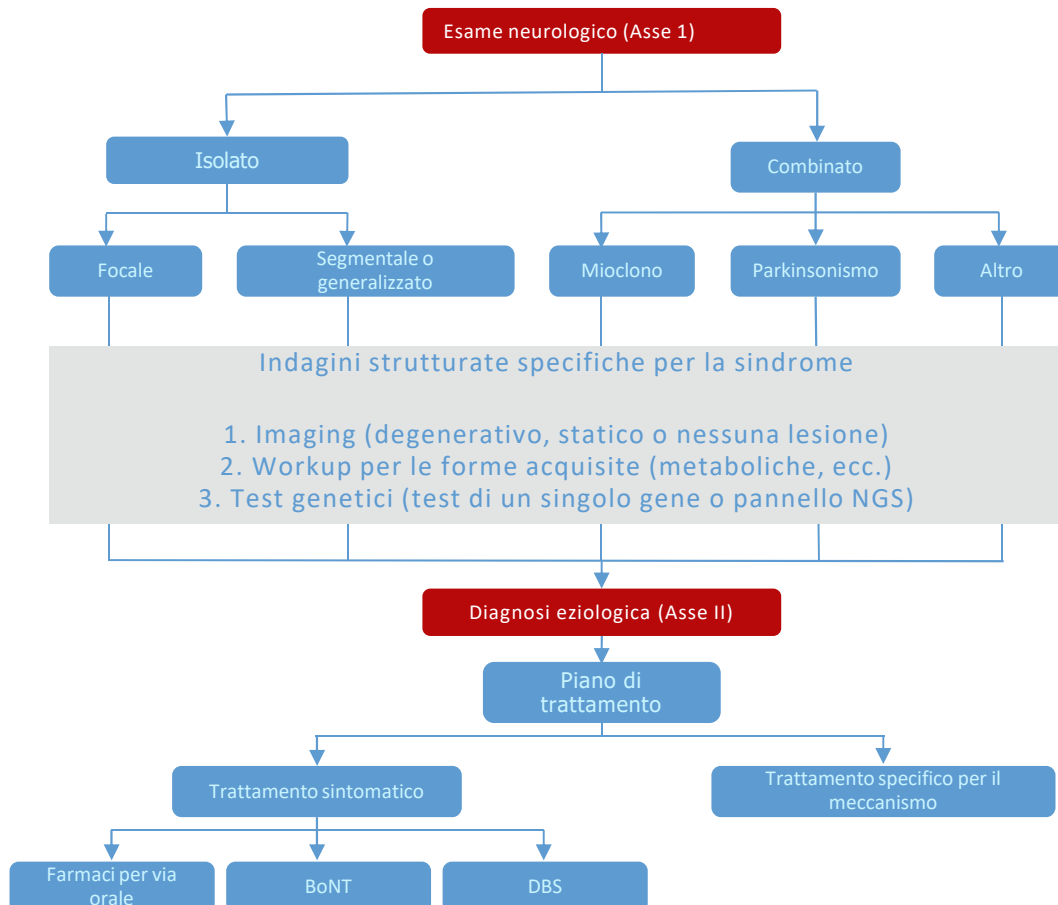


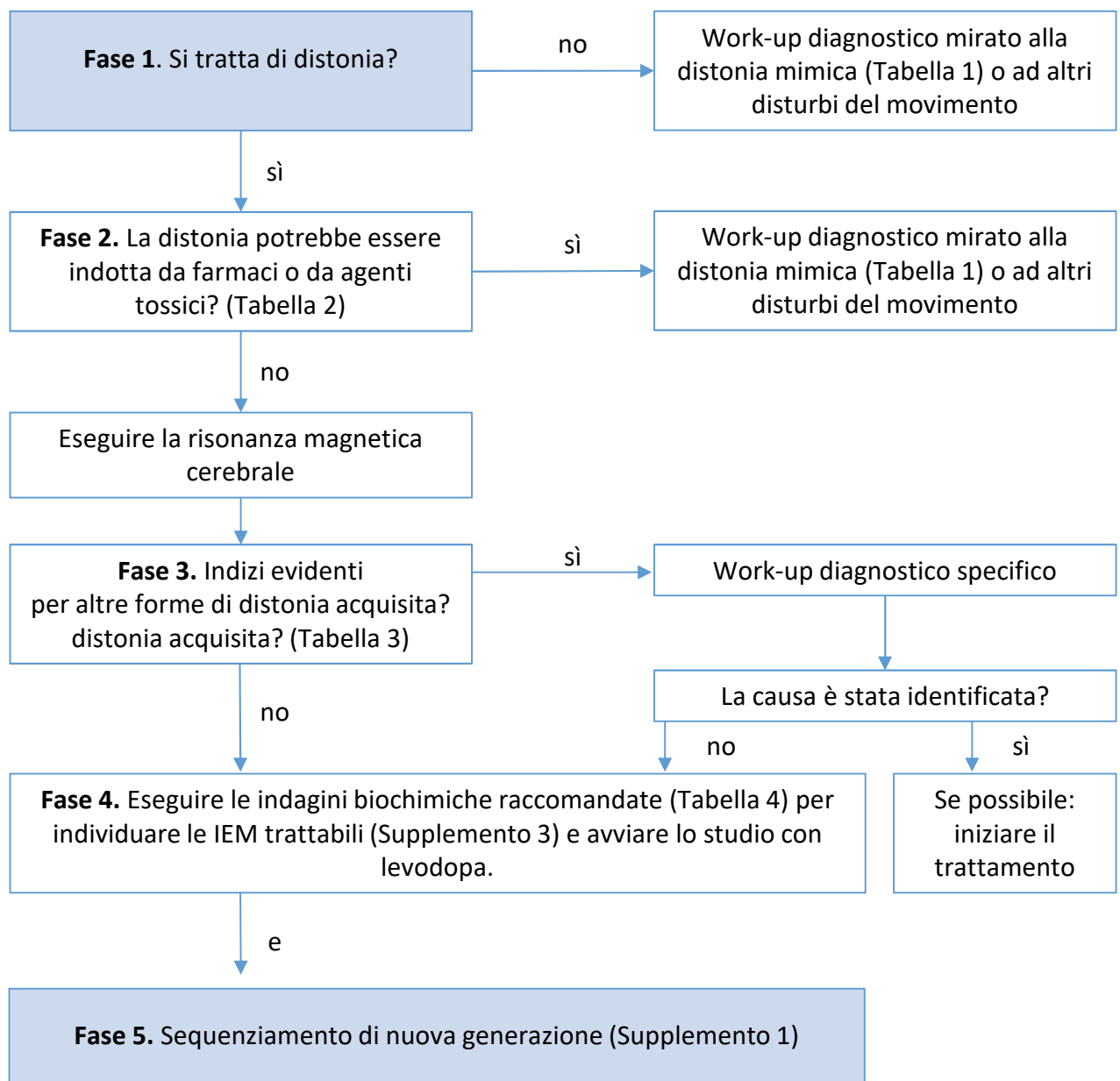
Figura 2 Strategia clinica dall'esame al piano di trattamento. Dopo l'esame, la fenomenologia guida i test diagnostici. Le informazioni raccolte consentono di definire un piano di trattamento, sintomatico o specifico per il meccanismo. Recentemente è stato stilato un elenco di trattamenti specifici modificanti la malattia per le sindromi distoniche [94] BoNT, neurotossina botulinica; DBS, stimolazione cerebrale profonda; NGS, sequenziamento di nuova generazione. (La figura a colori può essere visualizzata su wileyonlinelibrary.com)

Diagramma di flusso diagnostico per la distonia nei bambini e negli adolescenti

(secondo 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).

L'articolo completo è disponibile qui: <http://dx.doi.org/10.1136/jnnp-2014-309106>

Algoritmo diagnostico della distonia nei bambini e negli adolescenti



S



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

