

SKALEN ZUR BEWERTUNG VON DYSTONIEN

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)

ERN-RND ist ein europäisches Referenznetzwerk, das von der Europäischen Union eingerichtet und genehmigt wurde. ERN-RND ist eine Gesundheitsinfrastruktur, die sich auf seltene neurologische Erkrankungen (RND) konzentriert. Die drei Hauptsäulen von ERN-RND sind (i) ein Netzwerk von Experten und Fachzentren, (ii) die Generierung, Bündelung und Verbreitung von RND-Wissen und (iii) die Implementierung von e-Health, damit das Fachwissen anstelle von Patienten und Familien reisen kann.

ERN-RND vereint 64 der führenden europäischen Expertenzentren sowie 4 Affiliated Partner in 24 Mitgliedstaaten und umfasst sehr aktive Patientenorganisationen. Die Zentren befinden sich in Belgien, Bulgarien, Dänemark, Deutschland, Estland, Finnland, Frankreich, Griechenland, Italien, Kroatien, Lettland, Litauen, Luxemburg, Malta, den Niederlanden, Österreich, Polen, Schweden, Slowenien, Spanien, der Tschechischen Republik, Ungarn und Zypern.

Die folgenden Erkrankungsgruppen werden von ERN-RND abgedeckt:

- Ataxien und hereditäre spastische Paresen
- Atypischer Parkinsonismus und genetische Parkinson-Krankheit
- Dystonie, paroxysmale Störungen und Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn
- Frontotemporale Demenz
- Chorea-Huntington-Krankheit und andere Choreas
- Leukodystrophien

Weitere Informationen über das Netzwerk, die Expertenzentren und die abgedeckten Erkrankungen finden Sie auf der Website des Netzwerkes www.ern-rnd.eu.

Empfehlung für die klinische Anwendung:

Das Europäische Referenznetzwerk für seltene neurologische Erkrankungen empfiehlt nachdrücklich die Verwendung der folgenden Skalen als beste klinische Praxis für die Beurteilung und Bewertung von Dystonien.

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.

METHODOLOGIE

Die Empfehlungen für klinische Bewertungsskalen für Dystonie wurden von der Erkrankungsgruppe für Dystonie, Paroxysmale Störungen und NBIA des ERN-RND entwickelt. Es wurden die in der klinischen Praxis der Mitglieder der Erkrankungsgruppe verwendeten Skalen erfasst, und die Entscheidung über die davon zu empfehlenden Skalen wurde durch anonyme Mehrheitsabstimmung getroffen.

Erkrankungsgruppe für Dystonie, paroxysmale Störungen und NBIA:

Koordinatoren der Erkrankungsgruppe:

Javier Perez Sanchez¹⁵; Sylvia Boesch²⁶

Mitglieder der Erkrankungsgruppe:

Angehörige der Gesundheitsberufe:

Mette Møller¹; Erik Johnsen¹; Erik Hvid Danielsen¹; Laura van de Pol²; Anna De Rosa³; Myriam Carecchio⁴; Roberto Ceravolo⁵; Elisa Unti⁵; Giovanni Palermo⁵; Andrea Mignarri⁶; Antonio Federico⁶; Marie Vidailhet⁷; Aurelie Meneret⁷; Marta Blázquez Estrada⁸; Pierre Kolber⁹; Giorgos Pitsas¹⁰; Christos Koros¹¹; Evangelos Anagnostou¹¹; Leonidas Stefanis¹¹; Heli Helander¹³; Jiri Klempir¹⁴; Sára Davisonová¹⁴; Francisco Grandas¹⁵; Dirk Dressler¹⁶; Alejandra Darling¹⁷; Juan Dario Ortigoza Escobar¹⁷; Eugenia Amato¹⁷; Maria Jose Marti¹⁷; Yaroslau Compta¹⁷; Marta Skowronska¹⁸; Michal Sobstyl¹⁸; Antonio Elia¹⁹; Giovanna Zorzi¹⁹; Roberto Cilia¹⁹; Roberto Eleopra¹⁹; Alberto Albanese²⁰; Giulia Giannini²¹; Luca Solina²¹; Duccio Maria Cordelli²¹; Caterina Garone²¹; Veronica Di Pisa²¹; Anna Fetta²¹; Richard Walsh²²; Kathleen Gorman²²; Aoife Mahony²²; Ana Rodríguez²³; Soledad Serrano²³; Franziska Höpfner²⁴; Thomas Klopstock²⁴; Jeroen Vermeulen²⁵; Philipp Mahlke²⁶; Daniel Boesch²⁶; Wolfgang Nachbauer²⁶; Krista Ladzovska²⁷; Ramona Valante²⁷; Elina Pucite²⁷; Enrico Bertini²⁸; Francesco Nicita²⁸; Giacomo Garone²⁸; Bart Post²⁹; Michèl Willemsen²⁹; Anke Snijders²⁹; Manuel Dafotakis³⁰; Rocío García-Ramos³¹; Maria Judit Molnar³²; Marek Baláž³³; Martina Bočková³³; Ognjana Burgazlieva³⁴; Andras Salamon³⁵; Aive Liigant³⁶; Pawel Tacik³⁷; Fran Borovecki³⁸; Ivana Jurjevic³⁸; Malgorzata Dec-Cwiek³⁹; Katarzyna Sawczynska³⁹; Alexander Münchau⁴⁰; Katja Lohmann⁴⁰; Norbert Brüggemann⁴⁰; Sebastian Löns⁴⁰; Tobias Bäumer⁴⁰; Ebba Lohmann⁴¹; Kathrin Grundmann⁴¹; Thomas Gasser⁴¹; Hendrik Rosewich⁴¹; Bernhard Landwehrmeier⁴²; Thomas Musacchio⁴³; Martin Reich⁴³; Marina de Koning-Tijssen⁴⁴; Tom de Koning⁴⁴; Damjan Osredkar⁴⁵; Maja Kojovic⁴⁵; Kinga Hadzsiev⁴⁶; Norbert Kovacs⁴⁶; Belén Pérez Dueñas⁴⁷; Maria Victoria Gonzalez Martinez⁴⁷; Silvia Jesús Maestre⁴⁸; Astrid Daniela Adarmes⁴⁸; Pablo Mir⁴⁸; Elena Ojeda Lepe⁴⁸; Marta Correa⁴⁸

Patientenvertreter:

Monika Benson¹²

¹Aarhus University Hospital, Denmark; ²Amsterdam UMC - Amsterdam University Medical Center, Netherlands; ³AOU - Federico II University Hospital, Naples, Italy; ⁴AOU - University Hospital Padua, Italy; ⁵AOU - University Hospital Pisa, Italy; ⁶AOU - University Hospital Siena, Italy; ⁷APHP - Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics', Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris, France; ⁸Asturias Central University Hospital,

Oviedo, Spain; ⁹CHL - Luxembourg Hospital Center, Luxembourg; ¹⁰Cyprus Institute of Neurology and Genetics, Egkomi, Cyprus; ¹¹Eginitio Hospital, National and Kapodistrian University of Athens, Greece; ¹²ePAG representative; ¹³Finland Consortium: University Hospitals in Oulu, Tampere and Helsinki, Finland; ¹⁴General University Hospital Prague, Czech Republic; ¹⁵Gregorio Marañón General University Hospital, Madrid, Spain; ¹⁶Hannover Medical School, Germany; ¹⁷Hospital Clinic Barcelona and Sant Joan de Déu Hospital, Barcelona, Spain; ¹⁸Institute of Psychiatry and Neurology, Warsaw, Poland; ¹⁹IRCCS - Foundation of the Carlo Besta Neurological Institute, Milan, Italy; ²⁰IRCCS - Humanitas Clinical Institute of Rozzano, Milan, Italy; ²¹IRCCS - Institute of Neurological Sciences of Bologna, Italy; ²²Irish Consortium: Tallaght University Hospital and Children's Health Ireland; ²³La Paz University Hospital, Madrid, Spain; ²⁴Ludwig Maximilian University Hospital, Munich, Germany; ²⁵Maastricht University Medical Center, Netherlands; ²⁶Medical University Innsbruck, Austria; ²⁷Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga, Latvia; ²⁸Pediatric Hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; ²⁹Radboud University Medical Centre, Nijmegen, Netherlands; ³⁰RWTH - University Hospital Aachen, Germany; ³¹San Carlos Clinical Hospital, Madrid, Spain; ³²Semmelweis University, Budapest, Hungary; ³³St. Anne's University Hospital Brno, Czech Republic; ³⁴St. Naum University Neurological Hospital, Sofia, Bulgaria; ³⁵Szent-Györgyi Albert Medical Center, Szeged, Hungary; ³⁶Tartu University Hospital, Estonia; ³⁷University Hospital Bonn, Germany; ³⁸University Hospital Center Zagreb, Croatia; ³⁹University Hospital in Krakow, Poland; ⁴⁰University Hospital Schleswig-Holstein, Lübeck, Germany; ⁴¹University Hospital Tübingen, Germany; ⁴²University Hospital Ulm, Germany; ⁴³University Hospital Würzburg, Germany; ⁴⁴University Medical Center Groningen, Netherlands; ⁴⁵University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; ⁴⁶University of Pécs, Hungary; ⁴⁷Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; ⁴⁸Virgen del Rocio University Hospital, Sevilla, Spain

Billigungsverfahren:

- Kartierung der verwendeten Krankheitskalen durch die Erkrankungsgruppe: Juni bis Dezember 2018
- Umfrage zur Entscheidung über Skalen durch anonyme Mehrheitsabstimmung: 31.01. - 24.02.2019
- Zustimmung zum Dokument durch die gesamte Erkrankungsgruppe: 26.03.2019
- Billigung der aktualisierten Empfehlungen durch die gesamte Erkrankungsgruppe: 11.10.2024

EMPFOHLENE SKALEN

Domäne	Skala
Generalisierte Dystonie	<u>Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale:</u> Burke RE, Fahn S, Marsden CD, Bressman SB, Moskowitz C, Friedman J. Validity and reliability of a rating scale for the primary torsion dystonias. <i>Neurology</i> 1985;35:73-77.
Generalisierte Dystonie bei Kindern	<u>Die Movement Disorder-Childhood Rating Scale:</u> Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. Movement disorder-childhood rating scale: Reliabilität und Validität. <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Blepharospasmus	Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. <u>Development and Validation of a Clinical Scale for Rating the Severity of Blepharospasm.</u> <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. <u>Movement disorder-childhood rating scale: Reliabilität und Validität.</u> <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Zervikale Dystonie	Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale für zervikale Dystonie <ul style="list-style-type: none"> - Consky, E, Basinski, A, Belle, L, Ranawaya, R, und Lang, AE. Die <u>Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS): Bewertung der Validität und Inter-Rater-Reliabilität (Zusammenfassung).</u> <i>Neurology.</i> 1990; 40: 445 - Consky ES, Lang AE. Klinische Beurteilung von Patienten mit zervikaler Dystonie. In: Jankovic J, Hallett M, eds. <u>Therapie mit Botulinumtoxin.</u> New York, NY: Marcel Dekker, Inc.:1994;211-237
Laryngeale Dystonie	<u>Fragebogen zur Gesangsleistung (VPQ):</u> Carding PN, Horsley IA, Docherty GJ. Eine Studie über die Wirksamkeit der Stimmtherapie bei der Behandlung von 45 Patienten mit nichtorganischer Dysphonie. <i>J Voice.</i> 1999; 13:72-104.
Grad der neurologischen Einschränkung	<u>Modifizierte Rankin-Skala (mRS):</u> Rankin J. Zerebrale Gefäßunfälle bei Patienten über 60 Jahre: II. Prognose. <i>Schottische Medizinische Zeitschrift.</i> 1957;2(5):200-215.



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

