

DYSTONIA MÉRÉSÉRE SZOLGÁLÓ SKÁLÁK

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Felelősségi nyilatkozat:

"Az Európai Bizottság e kiadvány elkészítéséhez nyújtott támogatása nem jelenti a tartalom jóváhagyását, amely kizárólag a szerzők véleményét tükrözi, és a Bizottság nem tehető felelőssé a benne foglalt információk bármilyen felhasználásáért."

Az Európai Unióról további információk az interneten találhatóak (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Az Európai Unió Kiadóhivatala, 2019.

© Európai Unió, 2019

A sokszorosítás a forrás megjelölésével engedélyezett.

A RITKA NEUROLÓGIAI BETEGSÉGEK EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATÁNAK (ERN-RND)

Az ERN-RND az Európai Unió által létrehozott és jóváhagyott európai referenciahálózat. Az ERN-RND egy olyan egészségügyi infrastruktúra, amely a ritka neurológiai betegségekre (RND) összpontosít. Az ERN-RND három fő pillére a következő: (i) szakértők és szakértői központok hálózata, (ii) az RND-kkel kapcsolatos tudás létrehozása, összegyűjtése és terjesztése, valamint (iii) az e-egészségügy megvalósítása, hogy a betegek és családok helyett a szakértelem utazhasson.

Az ERN-RND Európa 64 vezető szakértői központját, valamint 4 társult partnerét egyesíti 24 tagállamban, és rendkívül aktív betegszervezeteket foglal magában. A központok Ausztriában, Belgiumban, Bulgáriában, Horvátországban, Cipruson, a Cseh Köztársaságban, Dániában, Észtországban, Finnországban, Franciaországban, Németországban, Görögországban, Magyarországon, Olaszországban, Lettországon, Litvániában, Luxemburgban, Máltán, Hollandiában, Lengyelországban, Szlovéniában, Spanyolországban és Svédországban találhatóak.

Az ERN-RND a következő betegcsoportokra terjed ki:

- Ataxiák és örökletes spasztikus paraplegiák
- Atipikus parkinsonizmus és genetikai Parkinson-kór
- Dystonia, paroxizmális rendellenesség és neurodegeneráció agyi ionfelhalmozódással
- Frontotemporális demencia
- Huntingtons-kór és más házimunkák
- Leukodisztrófiák

A hálózatról, a szakértői központokról és a lefedett betegségekről a hálózat honlapján (www.ern-rnd.eu) található részletes információk.

Ajánlás klinikai használatra:

A Ritka Neurológiai Betegségek Európai Referenciahálózata határozottan ajánlja az alábbi skála használatát a legjobb klinikai gyakorlatként a disztónia értékelésére és minősítésére.

FELELŐSÉGI NYILATKOZAT

Az ERN-RND által közzétett, jóváhagyott vagy megerősített klinikai gyakorlati iránymutatások, gyakorlati tanácsok, szisztematikus áttekintések és egyéb útmutatók az aktuális tudományos és klinikai információk értékelését jelentik, amelyeket oktatási szolgáltatásként nyújtanak.

Az információk (1) nem tekinthetők az összes megfelelő kezelést, ellátási módszert tartalmazónak, vagy az ellátási standardot meghatározó nyilatkozatnak; (2) nem folyamatosan frissülnek, és nem feltétlenül tükrözik a legfrissebb bizonyítékokat (az információk kidolgozása és közzététele vagy olvasása között új információk jelenhetnek meg); (3) csak a konkrétan meghatározott kérdés(ek)re vonatkoznak; (4) nem írnak elő semmilyen konkrét orvosi ellátási módot; és (5) nem helyettesítik a kezelő szolgáltató független szakmai megítélését, mivel az információk nem veszik figyelembe a betegek közötti egyéni eltéréseket. Minden esetben a kiválasztott cselekvési irányt a kezelő szolgáltatónak az adott beteg kezelésének összefüggésében kell mérlegelnie. Az információk használata önkéntes. Az ERN-RND ezt az információt "ahogy van" alapon bocsátotta rendelkezésre, és nem vállal semmilyen kifejezett vagy hallgatólagos garanciát az információval kapcsolatban. Az ERN-RND kifejezetten kizárja az eladhatóságra vagy a meghatározott felhasználásra vagy célra való alkalmasságra vonatkozó garanciákat. Az ERN-RND nem vállal felelősséget az ezen információk

használatából eredő vagy azzal kapcsolatos személyi vagy vagyoni sérülésekért vagy károkért, illetve az esetleges hibákért vagy kihagyásokért.

MÓDSZERTAN

A disztónia klinikai értékelési skáláira vonatkozó ajánlásokat a Dystonia, paroxysmalis zavarok és az NBIA az ERN-RND betegcsoportja dolgozta ki. A betegcsoport tagjai által a klinikai gyakorlatban használt skálákat feltérképezték, és anonim többségi szavazással döntöttek arról, hogy mely skálákat javasolják.

Dystonia, paroxizmális rendellenességek és NBIA betegcsoport:

Betegcsoport-koordinátorok:

Javier Perez Sanchez¹⁵; Sylvia Boesch²⁶

Betegcsoport tagjai:

Egészségügyi szakemberek:

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 Mahlknecht²⁶; 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

A beteg képviselője:

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

Jóváhagyási folyamat:

- A használt betegségek feltérképezése betegcsoportonként: 2018. június - december
- Felmérés, hogy névtelen többségi szavazással döntsenek a skálákról: 31.01. - 24.02.2019
- Hozzájárulás a dokumentumhoz a teljes betegcsoport által: 26.03.2019
- Az aktualizált ajánlások jóváhagyása a teljes betegcsoport által: 11.10.2024

AJÁNLOTT SKÁLÁK

Domain	Skála
Generalizált dystonia	Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale: Burke RE, Fahn S, Marsden CD, Bressman SB, Moskowitz C, Friedman J. Az elsődleges torziós dystoniák értékelési skálájának érvényessége és megbízhatósága. Neurology 1985;35:73-77.
Generalizált dystonia gyermekeknél	A Movement Disorder-Childhood Rating Scale: Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. Movement disorder-childhood rating scale: Megbízhatóság és érvényesség. Pediatr Neurol 2008;39:259-265.
Blepharospasmus	Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. A Blepharospasmus súlyosságának értékelésére szolgáló klinikai skála kifejlesztése és validálása. Mov Disord. 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. Movement disorder-childhood rating scale: Megbízhatóság és érvényesség. Pediatr Neurol 2008;39:259-265.
Nyaki disztónia	Torontói Nyugati Spasmodikus Torticollis Értékelő Skála a nyaki dystonia esetében <ul style="list-style-type: none"> - Consky, E, Basinski, A, Belle, L, Ranawaya, R és Lang, AE. A Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS): az érvényesség és az értékelők közötti megbízhatóság értékelése (absztrakt). Neurológia. 1990; 40: 445 - Consky ES, Lang AE. Nyaki dystoniás betegek klinikai értékelése. In: Jankovic J, Hallett M, szerk. Terápia botulinum toxinnal. New York, NY: Marcel Dekker, Inc.: 1994;211-237.
Gégedystonia	Vokális teljesítmény kérdőív (VPQ): Carding PN, Horsley IA, Docherty GJ. A hangterápia hatékonyságának vizsgálata 45, nem szerves diszfóniában szenvedő beteg kezelésében. J Voice. 1999; 13:72-104.
A neurológiai fogyatékoság mértéke	Módosított Rankin-skála (mRS): Rankin J. Agyi érkatasztrófák 60 év feletti betegeknél: II. Prognózis. Scottish Medical Journal. 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

