

## SKALE DO POMIARU DYSTONII

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



## Zastrzeżenie:

"Wsparcie Komisji Europejskiej dla powstania tej publikacji nie stanowi poparcia dla jej treści, która odzwierciedla jedynie poglądy autorów, a Komisja nie ponosi odpowiedzialności za jakiegokolwiek wykorzystanie zawartych w niej informacji."

Więcej informacji na temat Unii Europejskiej można znaleźć w Internecie (<http://europa.eu>).

Luksemburg: Urząd Publikacji Unii Europejskiej, 2019 r.

© Unia Europejska, 2019 r.

Powielanie jest dozwolone pod warunkiem podania źródła.

## WPROWADZENIE DO EUROPEJSKIEJ SIECI REFERENCYJNEJ DLA RZADKICH CHOROÓB NEUROLOGICZNYCH (ERN-RND)

ERN-RND jest europejską siecią referencyjną ustanowioną i zatwierdzoną przez Unię Europejską. ERN-RND jest infrastrukturą opieki zdrowotnej, która skupia się na rzadkich chorobach neurologicznych (RND). Trzy główne filary ERN-RND to: (i) sieć ekspertów i ośrodków eksperckich, (ii) generowanie, gromadzenie i rozpowszechnianie wiedzy na temat RND oraz (iii) wdrażanie e-zdrowia, aby umożliwić podróżowanie wiedzy zamiast pacjentów i rodzin.

ERN-RND zrzesza 64 wiodące europejskie ośrodki eksperckie, a także 4 partnerów stowarzyszonych w 24 państwach członkowskich i obejmuje bardzo aktywne organizacje pacjentów. Ośrodki znajdują się w Austrii, Belgii, Bułgarii, Chorwacji, na Cyprze, w Czechach, Danii, Estonii, Finlandii, Francji, Niemczech, Grecji, na Węgrzech, we Włoszech, na Łotwie, Litwie, w Luksemburgu, na Malcie, w Holandii, Polsce, Słowenii, Hiszpanii i Szwecji.

Następujące grupy chorób są objęte ERN-RND:

- Ataksje i dziedziczne paraplegie spastyczne
- Atypowy parkinsonizm i genetycznie uwarunkowana choroba Parkinsona
- Dystonia, zaburzenia napadowe i neurodegeneracja z akumulacją żelaza w mózgu
- Ołębienie czołowo-skroniowe
- Choroba Huntingtona i inne płasawice
- Leukodystrofie

Szczegółowe informacje na temat sieci, ośrodków eksperckich i chorób objętych programem można znaleźć na stronie internetowej sieci [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu).

### **Zalecenia dotyczące stosowania klinicznego:**

**Europejska Sieć Referencyjna ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych zdecydowanie zaleca stosowanie poniższych skal jako najlepszej praktyki klinicznej do oceny i klasyfikacji dystonii.**

## WYŁĄCZENIE ODPOWIEDZIALNOŚCI:

Wytyczne kliniczne, zalecenia dotyczące praktyki, przeglądy systematyczne i inne wskazówki opublikowane lub zatwierdzone przez ERN-RND albo których wartość została potwierdzona przez ERN-RND, stanowią ocenę aktualnych informacji naukowych i klinicznych, udostępnianych jako materiał edukacyjny.

Informacje te (1) mogą nie obejmować wszystkich właściwych metod leczenia i opieki i nie powinny być traktowane jako wyznacznik standardu opieki; (2) nie są stale aktualizowane i mogą nie odzwierciedlać najnowszej wiedzy (nowe informacje mogły pojawić się w okresie między przygotowaniem tych informacji a ich opublikowaniem lub odczytaniem); (3) odnoszą się jedynie do konkretnie określonych zagadnień; (4) nie nakazują określonej opieki medycznej; (5) nie zastępują niezależnej profesjonalnej opinii lekarza prowadzącego, ponieważ nie uwzględniają indywidualnych różnic między pacjentami. W każdym przypadku lekarz prowadzący powinien dostosować wybrany sposób postępowania indywidualnie do danego pacjenta. Korzystanie z informacji jest dobrowolne. Informacje są udostępniane przez ERN-RND w oparciu o rzeczywisty stan rzeczy, a ERN-RND nie udziela ani wyraźnych ani dorozumianych gwarancji w odniesieniu do tych informacji. ERN-RND oświadcza wyraźnie, że nie gwarantuje ani możliwości wykorzystania tych informacji, ani też ich przydatności do określonego zastosowania lub celu. ERN-RND nie ponosi odpowiedzialności za szkody osobowe lub rzeczowe, wynikające z wykorzystania tych informacji lub z nimi związane, a także za ewentualne błędy lub zaniechania.

## METODOLOGIA

Zalecenia dotyczące skal oceny klinicznej dystonii zostały opracowane przez Grupę Chorobową ds. Dystonii, Zaburzeń Napadowych i NBIA ERN-RND. Skale stosowane w praktyce klinicznej członków Grupy Chorób zostały zmapowane, a decyzja o tym, które skale powinny zostać zaproponowane, została podjęta w drodze anonimowego głosowania większościowego.

## Grupa chorobowa ds. ataksji i dziedzicznych paraplegii spastycznych:

### Koordynatorzy grupy chorobowej:

Javier Perez Sanchez<sup>15</sup>; Sylvia Boesch<sup>26</sup>

### Członkowie grupy chorobowej:

#### Pracownicy służby zdrowia:

Mette Møller<sup>1</sup>; Erik Johnsen<sup>1</sup>; Erik Hvid Danielsen<sup>1</sup>; Laura van de Pol<sup>2</sup>; Anna De Rosa<sup>3</sup>; Myriam Carecchio<sup>4</sup>; Roberto Ceravolo<sup>5</sup>; Elisa Unti<sup>5</sup>; Giovanni Palermo<sup>5</sup>; Andrea Mignarri<sup>6</sup>; Antonio Federico<sup>6</sup>; Marie Vidailhet<sup>7</sup>; Aurelie Meneret<sup>7</sup>; Marta Blázquez Estrada<sup>8</sup>; Pierre Kolber<sup>9</sup>; Giorgos Pitsas<sup>10</sup>; Christos Koros<sup>11</sup>; Evangelos Anagnostou<sup>11</sup>; Leonidas Stefanis<sup>11</sup>; Heli Helander<sup>13</sup>; Jiri Klempir<sup>14</sup>; Sára Davisonová<sup>14</sup>; Francisco Grandas<sup>15</sup>; Dirk Dressler<sup>16</sup>; Alejandra Darling<sup>17</sup>; Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>17</sup>; Eugenia Amato<sup>17</sup>; Maria Jose Marti<sup>17</sup>; Yaroslau Compta<sup>17</sup>; Marta Skowronska<sup>18</sup>; Michal Sobstyl<sup>18</sup>; Antonio Elia<sup>19</sup>; Giovanna Zorzi<sup>19</sup>; Roberto Cilia<sup>19</sup>; Roberto Eleopra<sup>19</sup>; Alberto Albanese<sup>20</sup>; Giulia Giannini<sup>21</sup>; Luca Solina<sup>21</sup>; Duccio Maria Cordelli<sup>21</sup>; Caterina Garone<sup>21</sup>; Veronica Di Pisa<sup>21</sup>; Anna Fetta<sup>21</sup>; Richard Walsh<sup>22</sup>; Kathleen Gorman<sup>22</sup>; Aoife Mahony<sup>22</sup>; Ana Rodríguez<sup>23</sup>; Soledad Serrano<sup>23</sup>; Franziska Höpfner<sup>24</sup>; Thomas Klopstock<sup>24</sup>; Jeroen Vermeulen<sup>25</sup>; Philipp Mahlknecht<sup>26</sup>; Daniel Boesch<sup>26</sup>; Wolfgang Nachbauer<sup>26</sup>; Krista Ladzovska<sup>27</sup>; Ramona Valante<sup>27</sup>; Elina Pucite<sup>27</sup>; Enrico Bertini<sup>28</sup>; Francesco Nicita<sup>28</sup>; Giacomo Garone<sup>28</sup>; Bart Post<sup>29</sup>; Michèl Willemsen<sup>29</sup>; Anke Snijders<sup>29</sup>; Manuel Dafotakis<sup>30</sup>; Rocío García-Ramos<sup>31</sup>; Maria Judit Molnar<sup>32</sup>; Marek Baláž<sup>33</sup>; Martina Bočková<sup>33</sup>; Ognjana Burgazlieva<sup>34</sup>; Andras Salamon<sup>35</sup>; Aive Liigant<sup>36</sup>; Pawel Tacik<sup>37</sup>; Fran Borovecki<sup>38</sup>; Ivana Jurjevic<sup>38</sup>; Malgorzata Dec-Cwiek<sup>39</sup>; Katarzyna Sawczynska<sup>39</sup>; Alexander Münchau<sup>40</sup>; Katja Lohmann<sup>40</sup>; Norbert Brüggemann<sup>40</sup>; Sebastian Löns<sup>40</sup>; Tobias Bäumer<sup>40</sup>; Ebba Lohmann<sup>41</sup>; Kathrin Grundmann<sup>41</sup>; Thomas Gasser<sup>41</sup>; Hendrik Rosewich<sup>41</sup>; Bernhard Landwehrmeier<sup>42</sup>; Thomas Musacchio<sup>43</sup>; Martin Reich<sup>43</sup>; Marina de Koning-Tijssen<sup>44</sup>; Tom de Koning<sup>44</sup>; Damjan Osredkar<sup>45</sup>; Maja Kojovic<sup>45</sup>; Kinga Hadzsiev<sup>46</sup>; Norbert Kovacs<sup>46</sup>; Belén Pérez Dueñas<sup>47</sup>; Maria Victoria Gonzalez Martinez<sup>47</sup>; Silvia Jesús Maestre<sup>48</sup>; Astrid Daniela Adarmes<sup>48</sup>; Pablo Mir<sup>48</sup>; Elena Ojeda Lepe<sup>48</sup>; Marta Correa<sup>48</sup>

#### Przedstawiciele pacjentów:

Monika Benson<sup>12</sup>

<sup>1</sup>Aarhus University Hospital, Denmark; <sup>2</sup>Amsterdam UMC - Amsterdam University Medical Center, Netherlands; <sup>3</sup>AOU - Federico II University Hospital, Naples, Italy; <sup>4</sup>AOU - University Hospital Padua, Italy; <sup>5</sup>AOU - University Hospital Pisa, Italy; <sup>6</sup>AOU - University Hospital Siena, Italy; <sup>7</sup>APHP - Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics', Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris, France; <sup>8</sup>Asturias Central University Hospital, Oviedo, Spain; <sup>9</sup>CHL - Luxembourg Hospital Center, Luxembourg; <sup>10</sup>Cyprus Institute of Neurology and Genetics, Egkomi, Cyprus; <sup>11</sup>Eginitio Hospital, National and Kapodistrian University of Athens, Greece; <sup>12</sup>ePAG representative; <sup>13</sup>Finland Consortium: University Hospitals in Oulu, Tampere and Helsinki, Finland; <sup>14</sup>General University Hospital Prague, Czech Republic; <sup>15</sup>Gregorio Marañón General University Hospital, Madrid, Spain; <sup>16</sup>Hannover Medical School, Germany; <sup>17</sup>Hospital Clinic Barcelona and Sant Joan de Déu Hospital, Barcelona, Spain; <sup>18</sup>Institute of Psychiatry and Neurology, Warsaw, Poland; <sup>19</sup>IRCCS - Foundation of the Carlo Besta Neurological Institute, Milan, Italy; <sup>20</sup>IRCCS - Humanitas

Clinical Institute of Rozzano, Milan, Italy; <sup>21</sup>IRCCS - Institute of Neurological Sciences of Bologna, Italy; <sup>22</sup>Irish Consortium: Tallaght University Hospital and Children's Health Ireland; <sup>23</sup>La Paz University Hospital, Madrid, Spain; <sup>24</sup>Ludwig Maximilian University Hospital, Munich, Germany; <sup>25</sup>Maastricht University Medical Center, Netherlands; <sup>26</sup>Medical University Innsbruck, Austria; <sup>27</sup>Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga, Latvia; <sup>28</sup>Pediatric Hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; <sup>29</sup>Radboud University Medical Centre, Nijmegen, Netherlands; <sup>30</sup>RWTH - University Hospital Aachen, Germany; <sup>31</sup>San Carlos Clinical Hospital, Madrid, Spain; <sup>32</sup>Semmelweis University, Budapest, Hungary; <sup>33</sup>St. Anne's University Hospital Brno, Czech Republic; <sup>34</sup>St. Naum University Neurological Hospital, Sofia, Bulgaria; <sup>35</sup>Szent-Györgyi Albert Medical Center, Szeged, Hungary; <sup>36</sup>Tartu University Hospital, Estonia; <sup>37</sup>University Hospital Bonn, Germany; <sup>38</sup>University Hospital Center Zagreb, Croatia; <sup>39</sup>University Hospital in Krakow, Poland; <sup>40</sup>University Hospital Schleswig-Holstein, Lübeck, Germany; <sup>41</sup>University Hospital Tübingen, Germany; <sup>42</sup>University Hospital Ulm, Germany; <sup>43</sup>University Hospital Würzburg, Germany; <sup>44</sup>University Medical Center Groningen, Netherlands; <sup>45</sup>University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>46</sup>University of Pécs, Hungary; <sup>47</sup>Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; <sup>48</sup>Virgen del Rocio University Hospital, Sevilla, Spain

## Proces zatwierdzenia:

- Mapowanie używanych skal chorób według grup chorób: Od czerwca do grudnia 2018 r.
- Ankieta mająca na celu podjęcie decyzji w sprawie wagi w drodze anonimowego głosowania większościowego: 31.01. - 24.02.2019
- Wyrażenie zgody na dokument przez całą grupę chorobową: 26.03.2019 r.
- Zatwierdzenie zaktualizowanych zaleceń przez całą grupę ds. chorób: 11.10.2024

## ZALECANE WAGI

| Domena                                    | Skala   |
|---|---|
| Dystonia uogólniona                       | <p><b><u>Skala oceny dystonii Fahna-Marsdena:</u></b><br/>Burke RE, Fahn S, Marsden CD, Bressman SB, Moskowitz C, Friedman J. Wazność i wiarygodność skali oceny pierwotnej dystonii skrętniej. Neurology 1985;35:73-77.</p>  |
| Dystonia uogólniona u dzieci              | <p><b><u>Skala oceny zaburzeń ruchowych u dzieci:</u></b><br/>Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. Movement disorder-childhood rating scale: Rzetelność i wazność. Pediatr Neurol 2008;39:259-265</p>  |
| Skurcz powiek                             | <p>Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. <b><u>Development and Validation of a Clinical Scale for Rating the Severity of Blepharospasm.</u></b> Mov Disord. 2015 April; 30(4): 525-530.</p> <p>Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. <b><u>Movement disorder-childhood rating scale: Rzetelność i wazność.</u></b> Pediatr Neurol 2008;39:259-265</p>   |
| Dystonia szyjna                           | <p>Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale dla dystonii szyjnej</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Consky, E, Basinski, A, Belle, L, Ranawaya, R, and Lang, AE. The <b><u>Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS): assessment of validity and inter-rater reliability (abstrakt).</u></b> Neurology. 1990; 40: 445</li> <li>- Consky ES, Lang AE. Ocena kliniczna pacjentów z dystonią szyjną. In: Jankovic J, Hallett M, eds. <b><u>Therapy with Botulinum Toxin.</u></b> New York, NY: Marcel Dekker, Inc.:1994;211-237</li> </ul> |
| Dystonia krtaniowa                        | <p><b><u>Kwestionariusz wydajności wokalnejs (VPQ):</u></b><br/>Carding PN, Horsley IA, Docherty GJ. Badanie skuteczności terapii głosowej w leczeniu 45 pacjentów z dysfonią nieorganiczną. J Voice. 1999; 13:72-104.</p>  |
| Stopień niepełnosprawności neurologicznej | <p><b><u>Zmodyfikowana skala Rankina (mRS):</u></b><br/>Rankin J. Wypadki naczyniowe mózgu u pacjentów w wieku powyżej 60 lat: II. Rokowanie. Scottish Medical Journal. 1957;2(5):200-215.</p>  |



[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](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](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

