

ESCALA CLINICA PARA  
NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A  
PANTOTENATO-QUINASA (PKAN)  
Mov Disord. 32(11):1620-1630

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



## Descargo de responsabilidad:

"El apoyo de la Comisión Europea para la producción de esta publicación no constituye el respaldo de los contenidos que reflejan solo las opiniones de los autores, y la Comisión no se hace responsable del uso que pueda hacerse de la información que contiene".

More information on the European Union is available on the Internet (<http://europa.eu>).

Luxembourg: Publications Office of the European Union, 2019

© European Union, 2019

Reproduction is authorised provided the source is acknowledged.

## 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, Irlanda, 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](http://www.ern-rnd.eu).

### **Recomendaciones para uso clínico:**

**ERN-RND recomienda el uso de la siguiente escala clínica para neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa (PKAN).**

## 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.

## METODO

La escala de evaluación clínica para PKAN fue aprobada por el grupo de expertos ERN-RND Distonía, trastorno paroxístico y neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro. El proceso de aprobación consistió en dos pasos. En el paso 1, se mapearon las escalas que se utilizan en la rutina clínica de los centros especiales individuales. En el paso 2, se llegó a un consenso mediante una votación sobre qué escala se recomienda para su uso en la práctica clínica.

Fecha de votación: 18.06.2019

## Grupo de enfermedades para Distonía, trastornos paroxísticos y NBIA:

### Coordinadores del grupo de expertos:

Javier Pérez Sánchez<sup>15</sup> ; Sylvia Boesch<sup>26</sup>

### Miembros del grupo de expertos:

#### Profesionales sanitarios:

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 Mahlke<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>; Ogniyana 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>

#### Representantes de organizaciones de pacientes:

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

## Proceso de aprobación:

- Consentimiento para aprobar el documento por parte de todo el grupo de enfermedades – 18/06/2019
- Consentimiento para la revisión por parte de todo el grupo de enfermedades – 16/12/2024

## REFERENCIA

Darling A, Tello C, Martí MJ, Garrido C, Aguilera-Albesa S, Tomás Vila M, Gastón I, Madruga M, González Gutiérrez L, Ramos Lizana J, Pujol M, Gavilán Iglesias T, Tustin K, Lin JP, Zorzi G, Nardocci N, Martorell L, Lorenzo Sanz G, Gutiérrez F, García PJ, Vela L, Hernández Lahoz C, Ortigoza Escobar JD, Martí Sánchez L, Moreira F, Coelho M, Correia Guedes L, Castro Caldas A, Ferreira J, Pires P, Costa C, Rego P, Magalhães M, Stamelou M, Cuadras Pallejà D, Rodríguez-Blazquez C, Martínez-Martín P, Lupo V, Stefanis L, Pons R, Espinós C, Temudo T, Pérez Dueñas B. (2017) **Clinical rating scale for pantothenate kinase-associated neurodegeneration: A pilot study.** *Mov Disord.* 32(11):1620-1630



# European Reference Networks

[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

