

ÉCHELLE D'ÉVALUATION CLINIQUE DE LA NEURODÉGÉNÉRESCENCE ASSOCIÉE À LA PANTOTHÉNATE KINASE (PKAN)

Mov Disord. 32(11):1620-1630

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Publié par ERN-RND : le 12 septembre 2019

Révisé : le 16 décembre 2024

Avertissement:

"Le soutien de la Commission européenne à la production de cette publication ne constitue pas une approbation du contenu qui reflète uniquement les opinions des auteurs, et la Commission ne peut être tenue responsable de l'utilisation qui pourrait être faite des informations qui y sont contenues."

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.

RESEAU EUROPEEN DE REFERENCE POUR LES MALADIES NEUROLOGIQUES RARES (ERN-RND)

ERN-RND est un réseau européen de référence créé et approuvé par l'Union européenne. ERN-RND est une infrastructure de soins de santé qui se concentre sur les maladies neurologiques rares (RND). Les trois principaux piliers d'ERN-RND sont (i) le réseau d'experts et de centres d'expertise, (ii) la génération, la mise en commun et la diffusion des connaissances sur les maladies neurologiques rares, et (iii) la mise en œuvre de la e-santé pour permettre à l'expertise de voyager à la place des patients et des familles.

L'ERN-RND réunit 64 des principaux centres d'expertise européens ainsi que 4 partenaires affiliés dans 24 États membres et comprend des organisations de patients très actives. Les centres sont situés en Autriche, Belgique, Bulgarie, Croatie, Chypre, République tchèque, Danemark, Estonie, Finlande, France, Allemagne, Grèce, Hongrie, Italie, Lettonie, Lituanie, Luxembourg, Malte, Pays-Bas, Pologne, Slovénie, Espagne et Suède.

Les groupes d'experts suivants sont couverts par ERN-RND:

- Ataxies et paraplégies spastiques héréditaires
- Syndromes Parkinsoniens Atypiques
- Dystonie / Neurodégénérescence avec accumulation de fer dans le cerveau (NBIA) / maladies paroxystiques
- Démence fronto-temporale
- Maladie de Huntington et chorées
- Leucodystrophies

Des informations spécifiques sur le réseau, les centres experts et les maladies couvertes sont disponibles sur le site Internet du réseau : www.ern-rnd.eu.

Recommandation pour l'utilisation clinique :

ERN-RND recommande l'utilisation de l'échelle d'évaluation clinique suivante pour PKAN (Neurodégénérescence Associée à la Pantothénate Kinase).

EXCLUSION DE RESPONSABILITE

Concernant les directives cliniques, les recommandations pratiques, les revues systématiques et d'autres lignes directrices qui sont publiées et adoptées ou dont la valeur a été confirmée par ERN-RND, il s'agit de l'évaluation d'informations scientifiques et cliniques actuelles qui sont mises à disposition comme offre de formation.

Les informations (1) n'incluent éventuellement pas l'ensemble des traitements et des méthodes de soin adaptés et ne doivent pas être considérées comme une constatation de la qualité des soins, (2) ne sont pas mises à jour de façon permanente et ne reflètent éventuellement pas les connaissances les plus récentes (de nouvelles informations peuvent être disponibles entre la création de ces informations et leur publication et/ou lecture), (3) ne concernent que les questions spécifiques, (4) n'exigent aucune prise en charge médicale définie, (5) ne remplacent pas l'appréciation professionnelle indépendante du médecin traitant car les informations ne tiennent pas compte des différences individuelles entre les patients. Dans tous les cas, la procédure choisie par le médecin traitant doit être définie individuellement en fonction des patients. L'utilisation des informations est facultative. Les informations sont mises à disposition par ERN-RND sur la base de l'état actuel et ERN-RND décline toute garantie explicite ou implicite concernant les informations. ERN-RND exclut formellement toute garantie d'aptitude à l'emploi et de conformité à un usage ou une finalité spécifique. ERN-RND décline toute responsabilité en cas de dommages corporels ou matériels résultant de l'utilisation de ces informations ou en rapport avec celles-ci ainsi qu'en cas d'erreurs ou d'omissions quelconques.

METHODOLOGIE

L'échelle d'évaluation clinique du PKAN a été approuvée par le groupe d'experts ERN-RND Dystonie / Neurodégénérescence avec accumulation de fer dans le cerveau (NBIA) / maladies paroxystiques. Le processus d'approbation comportait deux étapes. À l'étape 1, les échelles d'évaluation clinique qui sont utilisées dans la routine clinique des différents centres spécialisés ont été cartographiées. À l'étape 2, un consensus a été atteint au moyen d'un vote sur l'échelle clinique qui est recommandée pour une utilisation en pratique clinique.

Groupe d'experts pour Dystonie, troubles paroxystiques et NBIA:

Coordinateurs du groupe d'experts :

Javier Perez Sanchez¹⁵; Sylvia Boesch²⁶

Membres du groupe d'experts :

Les professionnels de la santé :

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; Malgorazate 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

Représentants des patients:

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

Processus d'approbation :

- Consentement à l'approbation du document par l'ensemble du groupe maladie – le 18 juin 2019
- Consentement à la révision par l'ensemble du groupe maladie – le 16 décembre 2024

BIBLIOGRAPHIE

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



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

