

STUPNICE PRO HODNOCENÍ A POSUZOVÁNÍ ATAXIE

(Scale for the Assessment and Rating of Ataxia - SARA)

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Odmítnutí odpovědnosti:

"Podpora Evropské komise pro vydání této publikace nepředstavuje schválení jejího obsahu, který odráží pouze názory autorů, a Komise nenesse odpovědnost za jakékoli použití informací v ní obsažených."

Další informace o Evropské unii jsou k dispozici na internetu (<http://europa.eu>).

Lucemburk: Úřad pro publikace Evropské unie, 2019

© Evropská unie, 2019

Reprodukce je povolena pod podmínkou uvedení zdroje.

ÚVOD DO EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ PRO VZÁCNÁ NEUROLOGICKÁ ONEMOCNĚNÍ (ERN-RND)

ERN-RND je evropská referenční síť zřízená a schválená Evropskou unií. ERN-RND je zdravotnická infrastruktura, která se zaměřuje na vzácná neurologická onemocnění (RND). Třemi hlavními pilíři ERN-RND jsou (i) síť odborníků a odborných center, (ii) vytváření, sdružování a šíření znalostí o RND a (iii) zavádění elektronického zdravotnictví, které umožní, aby odborné znalosti cestovaly místo pacientů a rodin.

ERN-RND sdružuje 64 předních evropských odborných center a 4 přidružené partnery ve 24 členských státech a zahrnuje vysoce aktivní pacientské organizace. Centra se nacházejí v Rakousku, Belgii, Bulharsku, Chorvatsku, Kypru, České republice, Dánsku, Estonsku, Finsku, Francii, Německu, Řecku, Maďarsku, Irsku, Itálii, Lotyšsku, Litvě, Lucembursku, Maltě, Nizozemsku, Polsku, Slovinsku, Španělsku a Švédsku.

ERN-RND pokrývá následující skupiny onemocnění:

- Ataxie a dědičné spastické paraplegie
- Atypický parkinsonismus a genetická Parkinsonova choroba
- Dystonie, paroxysmální porucha a neurodegenerace s akumulací železa v mozku
- Frontotemporální demence
- Huntingtonova choroba a další chorea
- Leukodystrofie

Konkrétní informace o síti, odborných centrech a zahrnutých onemocněních najdete na internetových stránkách sítě www.ern-rnd.eu.

Doporučení pro klinické použití:

Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění důrazně doporučuje používat Škálu pro hodnocení a posuzování ataxie (SARA) jako nejlepší klinickou praxi pro hodnocení a posuzování pacientů s ataxií.

UYLOUČENÍ ODPOVĚDNOSTI:

U klinických pokynů, doporučených postupů, systematických souhrnných prací a další metodiky, které ERN-RND zveřejňuje, schvaluje či považuje za přínosné, se jedná o hodnocení současných vědeckých a klinických poznatků, které jsou k dispozici jako studijní materiály.

Je možné, že tyto informační materiály (1) nezmiňují veškeré možné způsoby léčby a péče o pacienta, a nelze je tudíž považovat za pečovatelské standardy; (2) nejsou průběžně aktualizovány, a možná tedy nereflektují nejnovější poznatky (v době mezi zpracováním a publikací resp. četbou či studiem informačního materiálu se vývoj může posunout opět o něco dále); (3) jsou zaměřeny jen na explicitně uvedenou tematiku; (4) nepředepisují konkrétní lékařskou péči; (5) nenahrazují nezávislý, profesionální názor ošetřujícího lékaře, jelikož nezohledňují individuální rozdíly mezi pacienty. Ošetřující lékař by měl v každém případě volit léčebný postup individuálně podle konkrétního pacienta. Využití těchto informací je dobrovolné. Informace poskytované ERN-RND odrážejí současný stav poznatků a ERN-RND za ně neručí ani explicitně, ani implicitně. ERN-RND výslovně odmítá jakoukoliv záruku za praktickou použitelnost a vhodnost s ohledem na konkrétní způsob použití nebo konkrétní účel. ERN-RND nepřijímá žádnou odpovědnost za případnou újmu na zdraví nebo věcnou škodu, která vznikla na základě nebo v souvislosti s využíváním těchto informací, ani za případné omyly a opomenutí.

METODIKA

Proces schvalování provedla skupina pro ataxii a dědičné spastické paraplegie ERN-RND.

Skupina pro onemocnění ataxií a dědičných spastických paraplegií:

Koordinátoři skupin nemocí:

Caterina Mariotti¹⁶; Rebecca Schuele-Freyer¹⁴

Členové skupiny pro onemocnění:

Zdravotníci pracovníci:

Segolene Ayme¹; Enrico Bertini²; Kristl Claeys³; Maria Teresa Dotti⁴; Alexandra Durr¹; Antonio Federico⁴; Josep Gámez⁵; Paola Giunti⁶; David Gómez-Andrés⁵; Kinga Hadziev⁷; York Hellenbroich⁸; Jaroslav Jerabek⁹; Mary Kearney¹⁰; Jiri Klempir¹¹; Thomas Klockgether¹²; Thomas Klopstock¹³; Norbert Kovacs⁷; Ingeborg Krägeloh-Mann¹⁴; Berry Kremer¹⁵; Alfons Macaya⁵; Bela Melegh⁷; Maria Judit Molnar⁸; Isabella Moroni¹⁶; Alexander Münchau⁸; Esteban Muñoz¹⁷; Lorenzo Nanetti¹⁶; Andrés Nascimento¹⁷; Mar O'Callaghan¹⁷; Damjan Osredkar¹⁸; Massimo Pandolfo¹⁹; Joanna Pera²⁰; Borut Peterlin¹⁸; Maria Salvadó⁵; Ludger Schöls¹⁴; Deborah Sival¹⁵; Matthis Synofzik¹⁴; Franco Taroni¹⁶; Sinem Tunc⁸; Bart van de Warrenburg²¹; Judith van Gaalen²¹; Martin Vyhnálek⁹; Michèl Willemsen²¹; Ginevra Zanni²; Judith Zima⁷; Alena Zumrová⁹

Zástupci pacientů:

Lori Renna Linton¹⁰, Cathalijne van Doorne¹⁰

¹ Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, France: Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics'; ² Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; ³ University Hospitals Leuven, Belgium; ⁴ AOU Siena, Italy; ⁵ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain; ⁶ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom; ⁷ University of Pécs, Hungary; ⁸ Semmelweis University, Hungary; ⁸ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; ⁹ Motol University Hospital, Czech Republic; ¹⁰ Patient representative; ¹¹ General University Hospital in Prague, Czech Republic; ¹² Universitätsklinikum Bonn, Germany; ¹³ Klinikum der Universität München, Germany; ¹⁴ Universitätsklinikum Tübingen, Germany; ¹⁵ University Medical Center Groningen, Netherlands; ¹⁶ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; ¹⁷ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; ¹⁸ University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; ¹⁹ Université libre de Bruxelles, Belgium; ²⁰ University Hospital in Krakow, Poland; ²¹ Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Netherlands

Proces schvalování:

- Mapování použitých stupnic nemocí podle skupin nemocí - červen - prosinec 2017
- Návrh na schválení hodnotící stupnice koordinátory skupin nemocí ERN-RND - 15/05/2018
- Diskuze ve skupině pro nemoci ERN-RND během výročního zasedání - 08/06/2018
- Souhlas se schválením stupnice nemocí na výročním zasedání ERN-RND 2018 - 08/06/2018
- Souhlas se schválením celou skupinou nemocných - 13/07/2018

MĚŘÍTKO

<p>1) Chůze</p> <p>Proband je vyzván, aby (1) šel v bezpečné vzdálenosti rovnoběžně se stěnou včetně půlotáčky (otočení se do protisměru chůze) a (2) šel v tandemu (paty na špičky) bez opory.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1 Normální, bez obtíží při chůzi, otáčení a chůze v tandemu (povolen maximálně jeden chybný krok) 2 Mírné obtíže, viditelné pouze při chůzi 10 kroků po sobě v tandemu. 3 Zjevně abnormální, tandemová chůze >10 kroků není možná 4 Značné potácení, potíže v polotáčkách, ale bez podpory 5 Výrazné rozkročení, nutná přerušovaná podpora stěny 6 Těžké potácení, nutná trvalá opora o jednu hůl nebo lehká opora o jednu ruku. 7 Chůze na vzdálenost > 10 m pouze se silnou oporou (dvě speciální hole nebo kočárek nebo doprovodná osoba). 8 Chůze na vzdálenost < 10 m pouze se silnou oporou (dvě speciální hole nebo kočárek nebo doprovodná osoba). 9 Nemůže chodit, ani s oporou 	<p>2) Postoj</p> <p>Proband je vyzván, aby se postavil (1) do přirozené polohy, (2) s chodidly u sebe v rovnoběžném postavení (palce se dotýkají) a (3) v tandemu (obě nohy na jedné linii, bez mezery mezi patou a špičkou). Proband nenosí boty, oči jsou otevřené. Pro každou podmínku jsou povoleny tři pokusy. Hodnotí se nejlepší pokus.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1 Normální, schopný stát v tandemu po dobu > 10 s 2 Schopnost stát s nohama u sebe bez kymáčení, ale ne v tandemu po dobu > 10s. 3 Schopnost stát s nohama u sebe po dobu > 10 s, ale pouze s kolébáním. 4 Schopnost stát > 10 s bez opory v přirozené poloze, ale ne s nohama u sebe. 5 Schopnost stát >10 s v přirozené poloze pouze s občasou oporou. 6 Schopnost stát >10 s v přirozené poloze pouze s neustálou oporou jedné ruky. 7 Neschopnost vydržet stát >10 s i s neustálou oporou jedné ruky 		
<p>Skóre</p>		<p>Skóre</p>	

<p>3) Sezení</p> <p>Proband je požádán, aby se posadil na vyšetřovací lůžko bez opory nohou, s otevřenými očima a rukama nataženými dopředu.</p> <p>0 Normální, bez obtíží při sezení >10 s</p> <p>1 Mírné potíže, občasné kolísání</p> <p>2 Neustálé pohupování, ale schopnost sedět > 10 s bez opory</p> <p>3 Schopnost sedět po dobu > 10 s pouze s přerušovanou oporou</p> <p>4 Neschopnost sedět po dobu >10 s bez neustálé podpory</p>			<p>4) Narušení řeči</p> <p>Řeč se posuzuje během běžné konverzace.</p> <p>0 Normální</p> <p>1 Podezření na poruchu řeči</p> <p>2 Zhoršená řeč, ale snadno srozumitelná</p> <p>3 Občasná obtížně srozumitelná slova</p> <p>4 Mnoho slov je obtížně srozumitelných</p> <p>5 Srozumitelná pouze jednotlivá slova</p> <p>6 Nesrozumitelná řeč / anartrie</p>		
Skóre			Skóre		
<p>5) Honba za prsty</p> <p>Hodnocení pro každou stranu zvlášť</p> <p>Proband se pohodlně usadí. V případě potřeby je povolena opora nohou a trupu. Vyšetřující se posadí před probanda a provede 5 po sobě jdoucích náhlých a rychlých ukazovacích pohybů v nepředvídatelných směrech ve frontální rovině, přibližně v 50 % dosahu probanda. Pohyby mají amplitudu 30 cm a frekvenci 1 pohyb každé 2 s. Proband je požádán, aby pohyby sledoval ukazováčkem, a to co nejrychleji a nejpresněji.</p> <p>Hodnotí se průměrná výkonnost posledních 3 pohybů.</p> <p>1 Žádná dysmetrie</p> <p>2 Dysmetrie, nedosažení/překročení cíle <5 cm</p> <p>3 Dysmetrie, nedosažení/překročení cíle < 15 cm</p> <p>4 Dysmetrie, nedosažení/přesažení cíle > 15 cm</p> <p>5 Nelze provést 5 ukazovacích pohybů</p>			<p>6) Test nosem a prstem</p> <p>Hodnocení pro každou stranu zvlášť</p> <p>Proband se pohodlně usadí. V případě potřeby je povolena opora nohou a trupu. Proband je požádán, aby opakovaně ukazoval ukazováčkem od nosu k prstu zkoušejícího, který je před probandem ve vzdálenosti asi 90 % jeho dosahu. Pohyby se provádějí mírnou rychlostí. Průměrné provedení pohybů se hodnotí podle amplitudy kinetického třesu.</p> <p>1 Žádný třes</p> <p>2 Třes s amplitudou < 2 cm</p> <p>3 Třes s amplitudou < 5 cm</p> <p>4 Třes s amplitudou > 5 cm</p> <p>5 Nelze provést 5 ukazovacích pohybů</p>		
Skóre	Vpravo	Vlevo	Skóre	Vpravo	Vlevo
průměr obou stran (Vp+Vl) /2			průměr obou stran (Vp+Vl) /2		

<p>7) Rychlé střídavé pohyby rukou</p> <p>Hodnocení pro každou stranu zvlášť</p> <p>Proband se pohodlně usadí. V případě potřeby je povolena opora nohou a trupu. Proband je požádán, aby co nejrychleji a nej přesněji provedl 10 cyklů opakovaného střídání pronace a supinace ruky na stehně. Pohyb předvede zkoušející rychlostí přibližně 10 cyklů během 7 s. Je třeba zaznamenat přesné časy provedení pohybu.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1 Normální, bez nepravidelností (provádí <10s) 2 Mírně nepravidelné (provádí <10s) 3 Zřetelně nepravidelné, jednotlivé pohyby obtížně rozlišitelné nebo relevantní přerušení, ale provádí <10s 4 Velmi nepravidelné, jednotlivé pohyby obtížně rozlišitelné nebo relevantní přerušení, provádí >10s 5 Nelze dokončit 10 cyklů 			<p>8) Sklouznutí pata-podpatek</p> <p>Hodnocení pro každou stranu zvlášť</p> <p>Proband leží na vyšetřovacím lůžku, aniž by viděl na nohy. Proband je požádán, aby zvedl jednu nohu, ukázal patou na protilehlé koleno, sklouzl po holeni ke kotníku a položil nohu zpět na vyšetřovací lůžko. Úkol se provede třikrát. Pohyby sklouznutí dolů by měly být provedeny během 1 s. Pokud proband sklouzne dolů bez kontaktu s holení ve všech třech pokusech, hodnotí se 4.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1 Normální 2 Mírně abnormální, kontakt s holení zachován 3 Zjevně abnormální, během 3 cyklů se až 3x vypne zářič. 4 Silně abnormální, během 3 cyklů se 4krát nebo vícekrát vypne zářič. 5 Nelze provést úkol 		
Skóre	Vpravo	Vlevo	Skóre	Vpravo	Vlevo
průměr obou stran (Vp+Vl) / 2			průměr obou stran (Vp+Vl) / 2		

ODKAZ

Schmitz-Hübsch T, Tezenas du Montcel S, Baliko L, Berciano J, Boesch S, Depondt C, Giunti P, Globas C, Infante J, Kang JS, Kremer B, Mariotti C, Melegh B, Pandolfo M, Rakowicz M, Ribai P, Rola R, Schöls L, Szymanski S, van de Warrenburg BP, Dürr A, Klockgether T. *Scale for the assessment and rating of ataxia - Development of a new clinical scale.* Neurology Jun 2006, 66 (11) 1717-1720; DOI: 10.1212/01.wnl.0000219042.60538.92



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

