

STRUČNÉ A CÍLENÉ INFORMACE O DIAGNOSTICE ATYPICKÉHO PARKINSONISMU PRO VŠEOBECNÉ NEUROLOGY/LÉKAŘE

Datum vydání: 30. června 2020

Autoři: Gerrit Machetanz, Thomas Gasser (University Clinic Tuebingen, Germany);
Wassilios Meissner (CHU de Bordeaux, France) on behalf of ERN-RND

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 nenes 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, 2020.*

O Evropská unie, 2020

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 32 předních evropských odborných center ve 13 členských státech a zahrnuje velmi aktivní patientské organizace. Centra se nacházejí v Belgii, Bulharsku, České republice, Francii, Itálii, Litvě, Maďarsku, Německu, Nizozemsku, Polsku, Slovinsku, Španělsku a Velké Británii.

ERN-RND pokrývá následující skupiny onemocnění:

- Ataxie a dědičné spastické paraplegie
- Atypický parkinsonismus a genetická Parkinsonova choroba
- Dystonie, paroxysmální porucha a neurodegenerace s akumulací mozkových iontů
- Frontotemporální demence
- Huntingtonova choroba a další úkoly
- Leukodystrofie

Konkrétní informace o síti, odborných centrech a nemocech, kterými se zabývá, najdete na webových stránkách sítě www.ern-rnd.eu.

REKONDICE PRO KLINICKÉ POUŽITÍ:

Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění vypracovala tyto informace o diagnóze atypického parkinsonismu, které mají pomoci při stanovení diagnózy. Referenční síť doporučuje tyto informace používat.

DISCLAIMER

Pokyny pro klinickou praxi, doporučení pro praxi, systematické přehledy a další pokyny publikované, schválené nebo potvrzené ERN-RND jsou vyhodnocením aktuálních vědeckých a klinických informací poskytovaných jako vzdělávací služba. Tyto informace (1) by neměly být považovány za souhrn všech správných léčebných postupů, metod péče nebo za vyjádření standardu péče; (2) nejsou průběžně aktualizovány a nemusí odrážet nejnovější důkazy (nové informace se mohou objevit v době mezi vytvořením informace a jejím zveřejněním nebo přečtením); (3) zabývají se pouze konkrétně určenou otázkou (otázkami); (4) nepředepisují žádný konkrétní postup lékařské péče a (5) nejsou určeny k tomu, aby nahradily nezávislý odborný úsudek ošetřujícího lékaře, protože informace nezohledňují individuální rozdíly mezi pacienty. Ve všech případech by měl ošetřující poskytovatel zvolený postup zvážit v kontextu léčby konkrétního pacienta. Použití informací je dobrovolné. ERN-RND poskytla tyto informace tak, jak jsou, a neposkytuje žádnou výslovnou ani implicitní záruku týkající se těchto informací. Společnost ERN-RND se výslovně zříká jakýchkoli záruk prodejnosti nebo vhodnosti pro konkrétní použití nebo účel. Společnost ERN-RND nenesie žádnou odpovědnost za jakékoli zranění nebo škodu na osobách nebo majetku, která by vznikla v důsledku použití těchto informací nebo v souvislosti s nimi, ani za jakékoli chyby nebo opomenutí.

PIETHODOLOGY

Vývoj těchto informací provedla skupina Disease pro atypický parkinsonismus ERN-RND.

SKUPINA ONEMOCNĚNÍTYPICKÝ PARKINSONISMUS

Koordinátoři skupin nemocí:

Thomas Gasser¹, Wassilios Meissner²

Členové skupiny nemocí:

ZDRAVOTNICKÝM PRACOVNÍKŮM:

Alberto Albanese³; Norbert Brüggemann⁴; Yaroslau Compta⁵; Malgorazate Dec-Cwiek⁶; Maria Teresa Dotti⁷; Antonio Elia⁸; Antonio Federico⁷; Dusan Flisar⁹; Barbara Garavaglia⁸; Zoltan Grosz¹⁰; Christine Klein⁴; Jiri Klempir¹¹; Thomas Klockgether¹²; Thomas Klopstock¹³; Maja Kojovic⁹; Norbert Kovacs¹⁴; Bernhard Landwehrmeier¹⁵; Johannes Levin¹³; Gerrit Machetanz¹; Maria Jose Marti⁵; Anne Pavy-Le Traon¹⁶; Bart Post¹⁷; Evžen Růžička¹¹; Franceso Valldeoriola⁵; Wim Vandenberghe¹⁸

ZÁSTUPCI PACIENTŮ:

Lubomir Mazouch¹⁹

¹ Universitätsklinikum Tübingen, Germany; ² CHU de Bordeaux, France; ³ IRCCS Clinical Institute Humanitas – Rozzano, Italy; ⁴ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; ⁵ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; ⁶ University Hospital in Krakow, Poland; ⁷ AOU Siena, Italy; ⁸ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; ⁹ University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; ¹⁰ Semmelweis University, Hungary; ¹¹ General University Hospital in Prague, Czech Republic; ¹² Universitätsklinikum Bonn, Germany; ¹³ Klinikum der Universität München, Germany; ¹⁴ University of Pécs, Hungary; ¹⁵ Universitätsklinikum Ulm, Germany; ¹⁶ Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, France; ¹⁷ Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Netherlands; ¹⁸ University Hospitals Leuven, Belgium; ¹⁹ Spolek pro atypické parkinsonské syndromy, Czech Republic

1. PŘEHLED ATYPICKÝCH PARKINSONSKÝCH SYNDROMŮ

Atypické parkinsonské syndromy (APS) tvoří skupinu poruch, které mohou napodobovat Parkinsonovu nemoc (PN), zejména v časných stádiích onemocnění. Pod pojmem APS se obvykle shrnují následující poruchy:

- Mnohočetná systémová atrofie (MSA)
- Progresivní supranukleární obrna (PSP)
- Kortikobazální syndrom (CBS), který může být projevem PSP nebo kortikobazální degenerace (CBD).

Pacienti s těmito poruchami obvykle vykazují rychlejší progresi onemocnění a žádnou nebo slabou odpověď na pokračující léčbu levodopou ve srovnání s pacienty s PD. Specifické syndromy jsou klinicky definovány k o n s t e l a c í příznaků. Pacient s podezřením na parkinsonskou poruchu, který vykazuje následující příznaky v časně fázi onemocnění po nástupu motorických příznaků, by měl být odeslán ke specialistovi na pohybové poruchy k dalšímu vyšetření, zda se nejedná o APS:

- Žádná nebo slabá odpověď na levodopu
- Rychlá progresse onemocnění
- Nestabilita chůze a časně pády

- Vývoj demence
- Vertikální obrna pohledu nebo zpomalení vertikálních sakád
- Dysautonomie
- Časná dysartrie, dysfagie nebo stridor
- Výrazné mozečkové příznaky
- Příznaky pyramidového traktu
- Dystonie
- Apraxie
- Myoklonus

Kromě anamnézy a klinického vyšetření mohou být pro podporu klinické diagnózy užitečná další diagnostická opatření, jako je neurozobrazení, vyšetření mozkomíšního moku, autonomní testy a kognitivní testy. V současné době neexistuje žádná léčba, která by APS vyléčila nebo zastavila či zpomalila progresi onemocnění. Po stanovení správné diagnózy však může být upravena péče o pacienta s cílem zmírnit příznaky. V současné době probíhá řada studií, jejichž cílem je lépe definovat spektrum příznaků a průběh APS a ověřit účinnost různých terapeutických přístupů. Pacienti se správnou diagnózou APS mohou mít ze zařazení do těchto studií prospěch (<https://www.michaeljfox.org/trial-finder>).

Podrobnější informace o APS naleznete v níže uvedených konsenzuálních dokumentech.

2. KONSENSUÁLNÍ DOKUMENTY

2.1. KONSENSUÁLNÍ DOKUMENTY MSA:

- Pellecchia MT, Stankovic I, Fanciulli A, Krismer F, Meissner WG, Palma JA, Panicker J, Seppi K, Wenning GK jménem studijní skupiny MoDiMSA. Mohou autonomní testy a zobrazovací metody přispět k časně diagnostice MSA? Systematický přehled a doporučení studijní skupiny MDS multiple system atrophy (MoDiMSA). *Mov Disord Clin Pract* 2020, v revizi.
- Stankovic I, Quinn N, Vignatelli L, Antonini A, Berg D, Coon E, Cortelli P, Fanciulli A, Ferreira JJ, Freeman R, Halliday G, Höglinger GU, Iodice V, Kaufmann H, Klockgether T, Kostic V, Krismer F, Lang A, Levin J, Low P, Mathias C, Meissner WG, Norcliffe Kaufmann L, Palma JA, Panicker JN, Pellecchia MT, Sakakibara R, Schmahmann J, Scholz SW, Singer W, Stamelou M, Tolosa E, Tsuji S, Seppi K, Poewe W, Wenning GK, jménem studijní skupiny Movement Disorder Society MSA. A critique of the second consensus criteria for multiple system atrophy (Kritika druhého konsenzuálního kritéria pro atrofii mnohočetného systému). *Mov Disord* 2019;34:975-984.
- Gilman S, Wenning GK, Low PA, Brooks DJ, Mathias CJ, Trojanowski JQ, Wood NW, Colosimo C, Dürr A, Fowler CJ, Kaufmann H, Klockgether T, Lees A, Poewe W, Quinn N, Revesz T, Robertson D, Sandroni P, Seppi K, Vidailhet M. Second consensus statement on the diagnosis of multiple system atrophy. *Neurology* 2008;71(9):670-6. doi: 10.1212/01.wnl.0000324625.00404.15.
- Berardelli A, Wenning GK, Antonini A, Berg D, Bloem BR, Bonifati V, Brooks D, Burn DJ, Colosimo C, Fanciulli A, Ferreira J, Gasser T, Grandas F, Kanovsky P, Kostic V, Kulisevsky J, Oertel W, Poewe W, Reese JP, Relja M, Ruzicka E, Schrag A, Seppi K, Taba P, Vidailhet M. Doporučení EFNS/MDS-ES/ENS [opraveno] pro diagnostiku Parkinsonovy nemoci. *Eur J Neurol*. 2013 Jan;20(1):16-34. doi: 10.1111/ene.12022.
- Trojanowski JQ, Revesz T. Navrhovaná neuropatologická kritéria pro post mortem diagnózu roztroušeného systému. Pracovní skupina pro neuropatologii MSA. *Neuropathol Appl Neurobiol*. 2007 Dec;33(6):615-20.
- Laurens B, Constanstinescu R, Freeman R, Gerhard A, Jellinger K, Jeromin A, Krismer F, Mollenhauer M, Schlossmacher M,G, Shaw LM, Verbeek MM, Wenning GK, Winge K, Zhang J, Meissner WG. Tekutinové

biomarkery u atrofie mnohočetného systému: B.: přehled iniciativy MSA Biomarker Initiative. *Neurobiol Dis.* 2015 Aug;80:29-41. doi: 10.1016/j.nbd.2015.05.004. Epub 2015 May 15.

2.2. KONSENSUÁLNÍ DOKUMENTY PSP/CBD:

- Grimm MJ, Respondek G, Stamelou M, Arzberger T, Ferguson L, Gelpi E, Giese A, Grossman M, Irwin DJ, Pantelyat A, Rajput A, Roeber S, van Swieten JC, Troakes C, Antonini A, Bhatia KP, Colosimo C, van Eimeren T, Kassubek J, Levin J, Meissner WG, Nilsson C, Oertel WH, Piot I, Poewe W, Wenning GK, Boxer A, Golbe LI, Josephs KA, Litvan I, Morris HR, Whitwell JL, Compta Y, Corvol JC, Lang AE, Rowe JB, Höglinger GU, for the Movement Disorder Society-endorsed PSP Study Group. How to Apply the Movement Disorder Society Criteria for Diagnosis of Progressive Supranuclear Palsy (Jak aplikovat kritéria Společnosti pro pohybové poruchy pro diagnózu progresivní supranukleární paralýzy). *Mov Disord* 2019;34:1228-1232.
- Höglinger GU, Respondek G, Stamelou M, Kurz C, Josephs KA, Lang AE, Mollenhauer B, Müller U, Nilsson C, Whitwell JL, Arzberger T, Englund E, Gelpi E, Giese A, Irwin DJ, Meissner WG, Pan-telyat A, Rajput A, van Swieten JC, Troakes C, Antonini A, Bhatia KP, Bordelon Y, Compta Y, Corvol JC, Colosimo C, Dickson DW, Dodel R, Ferguson L, Grossman M, Kassubek J, Krismer F, Levin J, Lorenzl S, Morris HR, Nestor P, Oertel WH, Poewe W, Rabinovici G, Rowe JB, Schellen-berg GD, Seppi K, van Eimeren T, Wenning GK, Boxer AL, Golbe LI, Litvan I; Studijní skupina PSP schválená Společností pro poruchy hybnosti. Klinická diagnóza progresivní supranukleární obrny: The movement disorder society criteria. *Mov Disord.* 2017;32(6):853-864. doi: 10.1002/mds.26987.
- Respondek G, Kurz C, Arzberger T, Compta Y, Englund E, Ferguson LW, Gelpi E, Giese A, Irwin DJ, Meissner WG, Nilsson C, Pantelyat A, Rajput A, van Swieten JC, Troakes C, Josephs KA, Lang AE, Mollenhauer B, Müller U, Whitwell JL, Antonini A, Bhatia KP, Bordelon Y, Corvol JC, Colosimo C, Dodel R, Grossman M, Kassubek J, Krismer F, Levin J, Lorenzl S, Morris H, Nestor P, Oertel WH, Rabinovici GD, Rowe JB, van Eimeren T, Wenning GK, Boxer A, Golbe LI, Litvan I, Stamelou M, Höglinger GU; Movement Disorder Society-Endorsed PSP Study Group. Which ante mortem clinical features predict progressive supranuclear palsy pathology? *Mov Disord.* 2017;32(7):995-1005. doi: 10.1002/mds.27034.
- Whitwell JL, Höglinger GU, Antonini A, Bordelon Y, Boxer AL, Colosimo C, van Eimeren T, Golbe LI, Kassubek J, Kurz C, Litvan I, Pantelyat A, Rabinovici G, Respondek G, Rominger A, Rowe JB, Stamelou M, Josephs KA; Movement Disorder Society- endorsed PSP Study Group. Radiologické biomarkery pro diagnostiku PSP: kde jsme a kde musíme být? *Mov Disord.* 2017;32(7):955-971. doi: 10.1002/mds.27038.
- Armstrong MJ, Litvan I, Lang AE, Bak TH, Bhatia KP, Borroni B, Boxer AL, Dickson DW, Grossman M, Hallett M, Josephs KA, Kertesz A, Lee SE, Miller BL, Reich SG, Riley DE, Tolosa E, Tröster AI, Vidailhet M, Weiner WJ. Kritéria pro diagnózu kortikobazální degenerace. *Neurologie.* 2013;80(5):496-503. doi: 10.1212/WNL.0b013e31827f0fd1.

2.3. KONSENSUÁLNÍ DOKUMENTY DLB

McKeith et al. *Neurology.* 2017 Jul 4; 89(1): 88-100. doi: 10.1212/WNL.0000000000004058



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

