

КРАТКА И ЦЕЛЕНАСОЧЕНА ИНФОРМАЦИЯ ЗА ДИАГНОСТИКАТА НА АТИПИЧЕН ПАРКИНСОНИЗЪМ ЗА ОБЩО ПОЛЗВАНЕ НЕВРОЛОЗИ/ОБЩОПРАКТИКУВАЩИ ЛЕКАРИ

Дата на публикуване: 30th June 2020

Автори: Геррит Махетанц, Томас Гасер

(Университетска клиника Тюбинген, Германия); Wassilios

Майснер (CHU de Bordeaux, Франция) от името на ERN-RND

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Отказ от отговорност:

"Подкрепата на Европейската комисия за издаването на тази публикация не представлява одобрение на съдържанието, което отразява единствено възгледите на авторите, и Комисията не носи отговорност за използването на съдържащата се в нея информация."

Повече информация за Европейския съюз е достъпна в интернет (<http://europa.eu>).

Люксембург: Служба за публикации на Европейския съюз, 2019 г.

© Европейски съюз, 2019

Възпроизвеждането е разрешено, при условие че се посочи източникът.

СЪДЪРЖАНИЕ

1. Въведение в Европейската референтна мрежа за редки неврологични заболявания.....	4
2. Препоръка за клинична употреба.....	4
3. Отказ от условия.....	4
4. Методология.....	5
4.1. Група болести атипичен паркинсонизъм.....	5
5. Преглед на атипичните паркинсонови синдроми.....	6
5.1. Документи за консенсус.....	7

1. ВЪВЕДЕНИЕ В ЕВРОПЕЙСКАТА РЕФЕРЕНТНА МРЕЖА ЗА РЕДКИ НЕВРОЛОГИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

ERN-RND е европейска референтна мрежа, създадена и одобрена от Европейския съюз. ERN-RND е здравна инфраструктура, която се фокусира върху редките неврологични заболявания (РНЗ). Трите основни стълба на ERN-RND са: i) мрежа от експерти и експертни центрове, ii) генериране, обединяване и разпространение на знания за РНЗ и iii) прилагане на електронно здравеопазване, за да може експертизата да пътува вместо пациентите и семействата.

ERN-RND обединява 32 от водещите европейски експертни центрове в 13 държави-членки и включва изключително активни пациентски организации. Центровете са разположени в Белгия, България, Германия, Испания, Италия, Литва, Нидерландия, Полша, Словения, Унгария, Франция, Чешката република и Обединеното кралство.

Следните групи заболявания са обхванати от ERN-RND:

- Атаксии и наследствени спастични параплегии
- Атипичен паркинсонизъм и генетична болест на Паркинсон
- Дистония, пароксизмално разстройство и невродегенерация с натрупване на мозъчни йони
- Фронтотемпорална деменция
- Болест на Хънтингтън и други задачи
- Левкодистрофии

Конкретна информация за мрежата, експертните центрове и обхванатите заболявания може да бъде намерена на уебсайта на мрежата www.ern-rnd.eu.

2. ПРЕПОРЪКА ЗА КЛИНИЧНА УПОТРЕБА

Европейската референтна мрежа за редки неврологични заболявания разработи тази информация за диагностицирането на атипичен паркинсонизъм, за да помогне при поставянето на диагнозата. Референтната мрежа препоръчва използването на тази информация.

3. ОТКАЗ ОТ УСЛОВИЯ

Ръководствата за клинична практика, практическите съвети, систематичните прегледи и други насоки, публикувани, одобрени или потвърдени от ERN-RND, представляват оценка на актуална научна и клинична информация, предоставяна като образователна услуга. Информацията: (1) не трябва да се счита за включваща всички подходящи лечения, методи на лечение или за изявление на стандарта на лечение; (2) не се актуализира непрекъснато и може да не отразява най-новите доказателства (нова информация може да се появи между момента на разработване на информацията и момента на нейното публикуване или прочитане); (3) разглежда само изрично посочения(ите) въпрос(и); (4) не налага конкретен начин на медицинско лечение; и (5) не е предназначена да замени независимата професионална преценка на лекуващия лекар, тъй като информацията не отчита индивидуалните различия между пациентите. Във всички случаи избраният начин на действие трябва да бъде разгледан от лекуващия лекар в контекста на лечението на конкретния пациент. Използването на информацията е доброволно. ERN-RND предоставя тази информация на принципа "такава, каквато е", и не дава никакви гаранции, изразени или подразбиращи се, по отношение на информацията. ERN-RND изрично се отказва от всякакви гаранции за продаваемост или годност за конкретна употреба или цел. ERN-RND не поема

отговорност за каквито и да било наранявания или щети на лица или имущество, произтичащи от или свързани с използването на тази информация, или за каквито и да било грешки или пропуски.

4. МЕТОДОЛОГИЯ

Разработването на тази информация е извършено от групата по заболяванията за атипичен паркинсонизъм на ERN-RND.

4.1. ГРУПА ЗАБОЛЯВАНИЯ АТИПИЧЕН ПАРКИНСОНИЗЪМ

Координатори на групите по болести:

Томас Гасер¹, Василиос Майснер²

Членове на групата по болести:

СПЕЦИАЛИСТИ ПО ЗДРАВНИ ГРИЖИ:

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

ПРЕДСТАВИТЕЛИ НА ПАЦИЕНТИТЕ:

Любомир Мазух¹⁹

¹Universitätsklinikum Tübingen, Германия; ² CHU de Bordeaux, Франция; ³ IRCCS Clinical Institute Humanitas - Rozzano, Италия; ⁴ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Германия; ⁵ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Испания; ⁶ Университетска болница в Краков, Полша; ⁷ AOU Сиена, Италия; ⁸ Фондация IRCCS неврологичен институт Карло Беста - Милано, Италия; ⁹ Университетски медицински център Любляна, Словения; ¹⁰ Университет "Semmelweis", Унгария; ¹¹ General University Hospital in Prague, Чешка република; ¹² Universitätsklinikum Bonn, Германия; ¹³ Klinikum der Universität München, Германия; ¹⁴ University of Pécs, Унгария; ¹⁵ Universitätsklinikum Ulm, Германия; ¹⁶ Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, Франция; ¹⁷ Stichting Katholieke Universiteit, действащ като Radboud University Medical Center Nijmegen, Нидерландия; ¹⁸ University Hospitals Leuven, Белгия; ¹⁹ Spolek pro atypické parkinsonké syndromy, Чешка република

5. ПРЕГЛЕД НА АТИПИЧНИТЕ ПАРКИНСОНИ СИНДРОМИ

Атипичните паркинсонови синдроми (АПС) включват група заболявания, които могат да имитират болестта на Паркинсон (БП), особено в ранните етапи на заболяването. Следните разстройства обикновено се обединяват под термина APS:

- Атрофия на множествената система (MSA)
- Прогресивна супрануклеарна парализа (PSP)
- Кортикобазален синдром (CBS), който може да е проява на PSP или кортикобазална дегенерация (CBD).

Пациентите с тези разстройства обикновено показват по-бърза прогресия на заболяването и липса на отговор или слаб отговор на продължителната терапия с леводопа в сравнение с пациентите с БП. Специфичните синдроми се определят клинично от съвездие от симптоми. Пациент, за когото се подозира, че страда от паркинсоново разстройство, и който проявява следните симптоми в началото на протичане на заболяването след появата на двигателни симптоми, трябва да бъде насочен към специалист по двигателни нарушения за допълнително изследване дали е налице ПД:

- Липса или слаб отговор на леводопа
- Бърза прогресия на заболяването
- Нестабилност на походката и ранни падания
- Развитие на деменция
- Вертикална парализа на погледа или забавяне на вертикалните сакади
- Дисавтономия
- Ранна дизартрия, дисфагия или стридор
- Изявени церебеларни признаци
- Признаци на пирамидния тракт
- Дистония
- Апраксия
- Миоклонус

Освен анамнезата и клиничния преглед, допълнителни диагностични мерки, като невроизобразяване, изследване на цереброспиналната течност, автономни и когнитивни тестове, могат да бъдат полезни в подкрепа на клиничната диагноза. Понастоящем не съществуват терапии за излекуване или спиране/забавяне на прогресията на заболяването при APS. Въпреки това грижите за пациента с цел облекчаване на симптомите могат да бъдат адаптирани, когато се установи правилната диагноза. Понастоящем се провеждат редица изпитвания за по-добро определяне на спектъра от симптоми и протичане на APS и за проверка на ефикасността на различни терапевтични подходи. Пациентите с правилно поставена диагноза APS могат да имат полза от включването си в тези проучвания (<https://www.michaeljfox.org/trial-finder>).

За по-подробна информация относно APS вижте консенсусните документи по-долу.

5.1. КОНСЕНСУСНИ ДОКУМЕНТИ

Консенсусни документи MSA:

- Pellecchia MT, Stankovic I, Fanciulli A, Krismer F, Meissner WG, Palma JA, Panicker J, Seppi K, Wenning GK от името на изследователската група MoDiMSA. Могат ли автономните тестове и изображенията да допринесат за ранното диагностициране на МСА? Систематичен преглед и препоръки на изследователската група за атрофия на множествената система на MDS (MoDiMSA). *Mov Disord Clin Pract* 2020, в редакция.
- 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, от името на Изследователската група MSA на Дружеството за двигателни нарушения. Критика на вторите консенсусни критерии за мултиплена системна атрофия. *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. Препоръки на EFNS/MDS-ES/ENS [коригирани] за диагностициране на болестта на Паркинсон. *Eur J Neurol*. 2013 Jan;20(1):16-34. doi: 10.1111/ene.12022.
- Trojanowski JQ, Revesz T. Предложени невропатологични критерии за постмортална диагноза на множествена система. Работна група по невропатология за МСА. *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, Shaw LM, Verbeek MM, Wenning GK, Winge K, Zhang J, Meissner WG. Течни биомаркери при множествена системна атрофия: Преглед на Инициативата за биомаркери на МСА. *Neurobiol Dis*. 2015 Aug;80:29-41. doi: 10.1016/j.nbd.2015.05.004. Epub 2015 May 15.

Документи за консенсус PSP/CBD:

- Grimm MJ, Respondek G, Stamelou M, Arzberger T, Ferguson L, Gelpi E, Giese A, Grossman M, Irwin DJ, Pantelyat A, vRajput 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. Как да прилагаме критериите на Дружеството за двигателни нарушения за диагноза на прогресивна супрануклеарна парализа (Movement Disorder Society Criteria for Diagnosis of Progressive Supranuclear Palsy). *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, Pantelyat 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, Lorenz S, Morris HR, Nestor P, Oertel WH, Poewe W, Rabinovici G, Rowe JB, Schellenberg GD, Seppi K,

- van Eimeren T, Wenning GK, Boxer AL, Golbe LI, Litvan I; Група за изследване на PSP, одобрена от Дружеството за двигателни разстройства. Клинична диагноза на прогресивна супрануклеарна парализа: Критериите на Дружеството за двигателни разстройства. *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; Група за изследване на PSP, одобрена от Дружеството за двигателни разстройства. Кой предсмъртни клинични характеристики предсказват патологията на прогресивната супрануклеарна парализа? *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. Радиологични биомаркери за диагностика при PSP: къде сме и къде трябва да бъдем? *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. Критерии за диагностициране на кортикобазална дегенерация. *Neurology.* 2013;80(5):496-503. doi: 10.1212/WNL.0b013e31827f0fd1.

Консенсусни документи DLB

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



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

