

ДИАГНОСТИЧНА СХЕМА ЗА HSP

**ПРЕДЛОЖЕНИЯ ЗА ЦЯЛОСТНА
ФЕНОТИПИЗИРАНЕ ПРИ HSP**

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.

ВЪВЕДЕНИЕ В ЕВРОПЕЙСКАТА РЕФЕРЕНТНА МРЕЖА ЗА РЕДКИ НЕВРОЛОГИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ (ERN-RND)

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 експертни центрове в Европа, както и 10 асоциирани партньори в 20 държави-членки и включва изключително активни пациентски организации. Центровете се намират в Австрия, Белгия, България, Германия, Дания, Естония, Испания, Италия, Латвия, Литва, Люксембург, Малта, Обединеното кралство, Полша, Словения, Унгария, Финландия, Франция, Холандия и Чехия.

Следните групи заболявания са обхванати от ERN-RND:

- Атаксии и наследствени спастични параплегии
- Атипичен паркинсонизъм и генетична болест на Паркинсон
- Дистония, пароксизмални дистонии и Синдром на невродегенерация с натрупване на желязо в мозъка
- Фронтотемпорална деменция
- Болест на Хънтингтън и други видове хорей
- Левкодистрофии

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

Препоръка за клинична употреба:

Европейската референтна мрежа за редки неврологични заболявания е разработила Диагностична схема за HSP при възрастни, за да помогне при поставянето на диагнозата. Референтната мрежа препоръчва използването на тази Диагностична схема.

ОТКАЗА ОТ ОТГОВОРНОСТ:

При клиничните препоръки, препоръките за лекарски практики, систематичните обзори и другите препоръки, които се публикуват, подкрепят или чиято стойност се потвърждава от ERN-RND, се касае за оценка на актуална научна и клинична информация, която се предоставя като предложение за обучение.

Информацията (1) не трябва да се възприема като обхващаща всички подходящи лечения и методи за грижа и не трябва да се приема като декларация за стандарта за лечение и грижа; (2) не се актуализира непрекъснато и е възможно да не отразява най-новите познания (от изготвянето на тази информация и нейното публикуване респ. прочитане може да се е появила нова такава); (3) се отнася само за специфично посочените въпроси; (4) не представлява препоръка за определена медицинска грижа; (5) не замества независимото професионално мнение на лекуващия лекар, тъй като не взема под внимание индивидуалните различия между отделните пациенти. Във всеки случай лекуващият лекар трябва да процедира индивидуално със съответния пациент.

Използването на информацията е доброволно. Информацията се предоставя от ERN-RND както е и ERN-RND не дава изрична или мълчалива гаранция по отношение на тази информация. ERN-RND изрично отхвърля даването на всякаква гаранция за валидност за приложение и валидност за определена употреба или определена цел. ERN-RND не поема отговорност за телесни повреди или материални щети, които произтичат от използването на тази информация или са във връзка с нея, както и за грешки или пропуски.

МЕТОДИ

Разработването на Диагностичната схема е извършено от Групата по заболяванията Атаксия и наследствени спастични параплегии на ERN-RND.

Група по заболявания, свързани с атаксия и наследствени спастични параплегии:

Координатори на групата по заболяванията:

Caterina Mariotti¹⁶; Rebecca Schuele-Freyer¹⁴

Членове на групата по заболяването: проф:

Специалисти по здравни грижи:

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; 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 Zanni⁷; Judith Zima⁷; Alena Zumrová⁹

Представители на пациентите:

Lori Renna Linton¹⁰, Mary Kearney¹⁰, 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.

Процес на разработване на блок-схеми:

- Разработване на блок-схемата - юни - ноември 2017 г.
- Дискусия/преразглеждане в групата по заболявания ERN-RND - ноември 2017 г. - юни 2018 г.
- Съгласие за диагностична схема по време на годишната среща на ERN-RND 2018 - 08/06/2018
- Съгласие на документа от цялата група по заболяванията – 05/11/2018 г.

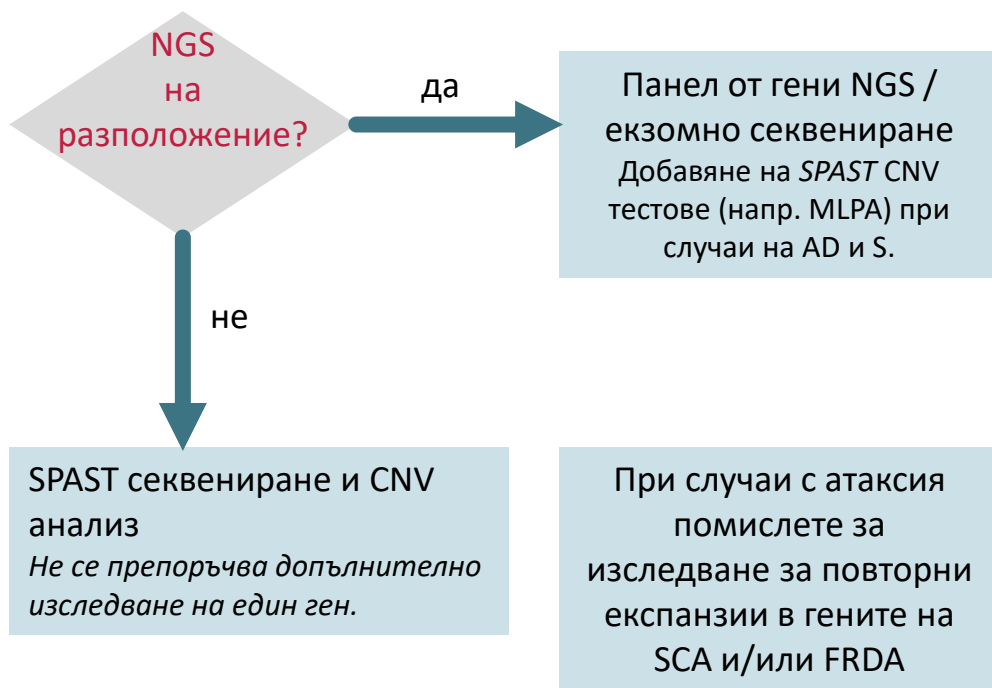


Диагностични блок-схеми - HSP

предложения за цялостно фенотипизиране при HSP

1

Стратегия за генетично изследване



HSPs са фенотипно и генотипно силно хетерогенни. Поради това не се препоръчва изследване на един ген, различно от посоченото по-долу. Вместо това като диагностично изследване от първа линия трябва да се използват цялостни генни панели, базирани на NGS, или секвениране на целия екзом/геном.

изключване на вторични причини (структурни, възпалителни, метаболитни) и диагностични биомаркери

MPT на главен и гръбначен мозък

CSF (обмислете): брой клетки, олигоклонални линии

Лабораторни параметри (разглеждат се, не са изчерпателни):

- Ацилкарнитинов профил и карнитин (нарушения на липидния метаболизъм)
- Амоняк (хипераргинемия и ННН)
- Арилсулфатаза А (метахроматична левкодистрофия)
- Биотинидазна активност (биотинидазен дефицит)
- Холестерол/холестеролови кристали в урината (церебротендинозна ксантоматоза)
- Холестанова киселина, фитанова киселина, pristanic acid, pipelicolic acid, Докозахексаенова киселина, plasmalogens (пероксисомни болести)
- Мед/церулоплазмин/цинк/(24-часова екскреция на мед и цинк в урината) (недостиг на мед)
- Фолиева киселина (недостиг на фолат)
- Галактозилцерамидаза (болест на Krabbe)
- HTLV-1 (тропическа спастична парапареза), HIV (HIV миелопатия)
- 25-/27-Хидроксихолестерол (SPG5)
- Лактат, пируват (митохондриални болести, нарушения на глюконеогенезата/пируватния метаболизъм и други)
- Аминокиселини в плазмата (нарушения в метаболизма на аминокиселините)
- Borrelia burgdorferi (невроборелиоза)
- Органични киселини в урината (органични ацидурии)
- VDRL/RPR (невролуес)
- Масни киселини с много дълга верига (адренолевкодистрофия/адреномиелоневропатия, пероксисомални нарушения),
- Витамин В12/хомоцистеин/метилмалонова киселина (недостиг на витамин В12)
- Витамин Е (недостиг на витамин Е)

Други тестове (разгледайте):

- Оптична кохерентна томография (ARSACS), електроретинография, ЕМГ, евокирани потенциали

Анамнеза за токсична експозиция: азотен окис, хероин, корен от маниока (Конзо), грахова трева (невролатиризм), радиация, клиоквинол, фосфоорганични съединения, интратекална или интравенозна химиотерапия (напр. метотрексат, цитарабин, цисплатин, кладрибин, кармустин, TNF антагонисти), портосистемно шънтиране при чернодробна цироза (чернодробна миелопатия)



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

