

ДИАГНОСТИЧНА СХЕМА ЗА РАННИ АТАКСИИ

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 ранни атаксии, 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:

Enrico Bertini¹², Alfons Macaya⁹, Caterina Mariotti⁶; Rebecca Schuele-Freyer¹⁸

Членове на групата по заболяването: проф:

Специалисти по здравни грижи:

Anne Torvin Møller¹, Maria Teresa Dotti², Antonio Federico², Alexandra Durr³, Michael Freilinger⁴, Sandy Siegert⁴, Sylvia Boesch⁵, Wolfgang Nachbauer⁵, Isabella Moroni⁶, Lorenzo Nanetti⁶, Franco Taroni⁶, Jiri Klempir⁷, Esteban Muñoz⁸, Mar O'Callaghan⁸, Andrés Nascimento⁸, Alejandra Darling⁸, Carlos Ortez⁸, Josep Gámez⁹, Maria Salvadó⁹, David Gómez-Andrés⁹, Thomas Klopstock¹⁰, Susanne Schneider¹⁰, Martin Vyhnálek¹¹, Alena Zumrová¹¹, Jaroslav Jerabek¹¹, Klara Hrubá¹¹, Ginevra Zanni¹², Maurizio Petrarca¹², Gessica Vasco¹², Francesco Nicita¹², Maria Judit Molnar¹³, Bart van de Warrenburg¹⁴, Michèl Willemsen¹⁴, Judith van Gaalen¹⁴, Charlotte Haaxma¹⁴, Margit Lill¹⁵, Thomas Klockgether¹⁶, York Hellenbroich¹⁷, Alexander Münchau¹⁷, Sinem Tunc¹⁷, Martje Pauly¹⁷, Rebecca Herzog¹⁷, Ludger Schöls¹⁸, Ingeborg Krägeloh-Mann¹⁸, Matthis Synofzik¹⁸, Peter Martus¹⁸, Massimo Pandolfo¹⁹, Paola Giunti²⁰, Julie Vallortigara²⁰, Fran Borovecki²¹, Joanna Pera²², Kristl Claeys²³, Berry Kremer²⁴, Deborah Sival²⁴, Borut Peterlin²⁵, Damjan Osredkar²⁵, David Neubauer²⁵, Norbert Kovacs²⁶, Bela Melegh²⁶, Kinga Hadziev²⁶, Judith Zima²⁶

Представители на пациентите:

Lori Renna Linton²⁷, Mary Kearney²⁷

¹ Aarhus Universitetshospital, ² AOU Siena, Italy, ³ Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, France: Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics', ⁴ Center for Pediatric Rare Neurological Diseases / Dpt. of Pediatrics, Medical University of Vienna, ⁵ Center for Rare Movement Disorders / Dpt. of Neurology, Medical University Innsbruck, ⁶ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy, ⁷ General University Hospital in Prague, Czech Republic, ⁸ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain, ⁹ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain, ¹⁰ Klinikum der Universität München, Germany, ¹¹ Motol University Hospital, Czech Republic, ¹² Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy, ¹³ Semmelweis University, Hungary, ¹⁴ Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Netherlands, ¹⁵ Tartu University Hospital, Estonia, ¹⁶ Universitätsklinikum Bonn, Germany, ¹⁷ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany, ¹⁸ Universitätsklinikum Tübingen, Germany, ¹⁹ Université libre de Bruxelles, Belgium, ²⁰ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom, ²¹ University Hospital Cente Zagreb, University Department of Neurology, ²² University Hospital in Krakow, Poland, ²³ University Hospitals Leuven, Belgium, ²⁴ University Medical Center Groningen, Netherlands, ²⁵ University Medical Centre Ljubljana, Slovenia, ²⁶ University of Pécs, Hungary, ²⁷ Patient representative

Процес на разработване на блок-схеми:

- Разработване на блок-схемата - септември 2019 г. - юли 2020 г.
- Съгласие на документа от цялата група по заболяванията - юли 2020 г.

Атаксия с ранно начало

При Атаксия с ранно начало обмислете:

- 1) Анамнеза, включително фамилна анамнеза
- 2) Клинична оценка, включваща:
Оценка на списъка на неатаксияните симптоми (INAS)
Класификация на атаксията : клинична скала (напр. SARA)
- 3) Провеждане на МРТ на глава и неврофизиология

Изключете заболявания и състояния, имитиращи атаксия

Изключете придобита атаксия

Няма конкретни
аномалии
или симптоми

Семейна история,
определен фенотип
или дисморфизми

Лабораторни
изследвания
+/-CGH или
aSNP

Единичен ген директно
секвениране или NGS
панел

Пре#оценка

Помислете за тест за
заболявания с повтаряне
на тринуклетоди

WES-WGS

Ако е отрицателен

Ако е отрицателен, помислете за:
секвенция на мтДНК, aCGH/aSNP,
кариотип, Повторен анализ на WES-WGS



Бележка:

WES-WGS може да се започне, ако е налично своевременно, паралелно с изследванията след МРТ на мозъка.

* Различни фенотипове на ЕОА и целенасочени изследвания, разгледани в Brandsma R и др., Eur J Paediatr Neurol 2019

Съкращения:

aCGH - сравнителна геномна хибридизация на базата на микрочипове

aSNP - микрочипово базирано изследване за единични нуклеотидни полиморфизми

mtDNA seq - секвениране на митохондриална ДНК

MPT - магнитен резонанс

NGS - секвениране от следващо поколение

WES - секвениране на целия екзом

WGS - секвениране на целия геном



<https://ec.europa.eu/health/ern>



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

