

DIAGRAMA DE FLUJO DIAGNÓSTICO DE ATAXIA DE INICIO PRECOZ (AIP)

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Descargo de responsabilidad:

"El apoyo de la Comisión Europea para la producción de esta publicación no constituye el respaldo de los contenidos que reflejan solo las opiniones de los autores, y la Comisión no se hace responsable del uso que pueda hacerse de la información que contiene".

More information on the European Union is available on the Internet (<http://europa.eu>).

Luxembourg: Publications Office of the European Union, 2019

© European Union, 2019

Reproduction is authorised provided the source is acknowledged.

RED EUROPEA DE REFERENCIA PARA ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS RARAS (ERN-RND)

La ERN-RND es una red de referencia europea establecida y aprobada por la Unión Europea.

La ERN-RND es una infraestructura de atención médica que se enfoca hacia las enfermedades neurológicas raras. Los tres pilares principales de la ERN-RND son (i) red de expertos y centros expertos, (ii) generación, agrupación y difusión de conocimiento sobre enfermedades neurológicas raras, y (iii) implementación de e-salud para permitir que viaje el conocimiento en lugar de los pacientes y sus familias.

La ERN-RND une a 32 de los principales centros de expertos de Europa en 13 Estados miembros e incluye organizaciones de pacientes muy activas. Los centros están ubicados en Bélgica, Bulgaria, República Checa, Francia, Alemania, Hungría, Italia, Lituania, Países Bajos, Polonia, Eslovenia, España y el Reino Unido.

Los siguientes grupos de enfermedades están cubiertos por la ERN-RND:

- Ataxias y paraplejías espásticas hereditarias
- Parkinsonismo atípico y enfermedad de Parkinson genética
- Distonía, trastornos paroxísticos y neurodegeneración con acúmulo cerebral de hierro
- Demencia frontotemporal
- Enfermedad de Huntington y otras Coreas
- Leucodistrofias

Puede encontrar información específica sobre la red, los centros expertos y las enfermedades cubiertas en el sitio web de la red: www.ern-rnd.eu.

Recomendaciones para uso clínico:

La ERN-RND desarrolló el siguiente diagrama de flujo de diagnóstico de ataxia de inicio precoz para ayudar a orientar el diagnóstico. La ERN-RND recomienda el uso del siguiente diagrama de flujo de diagnóstico de ataxia de inicio precoz.

EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD

Las pautas clínicas, buenas prácticas, revisiones sistemáticas y demás indicaciones orientativas publicadas, avaladas o confirmadas por la ERN-RND son evaluaciones de la información científica y clínica actual que se ofrece como material educativo.

La información 1) no debe considerarse como inclusiva de todos los tratamientos y terapias apropiados ni como afirmación de un determinado estándar de cuidados; 2) no se actualiza constantemente y es posible que tampoco refleje el estado actual de conocimientos (desde el momento de la redacción de esta información y su publicación y lectura puede haber surgido nueva información); 3) se refiere solo a las cuestiones expresamente indicadas; 4) no prescriben ninguna medida sanitaria específica; 5) no sustituyen el criterio independiente y profesional del médico, ya que dichas informaciones no tienen en cuenta las diferencias individuales entre los pacientes. En todos los casos, el médico debe adaptar el modo de proceder elegido a cada paciente en su contexto individual. El uso de las informaciones es voluntario. La ERN-RND proporciona la información partiendo de la situación actual y no ofrece ninguna garantía expresa ni tácita respecto de ellas. La ERN-RND rechaza expresamente cualquier responsabilidad en relación con la comerciabilidad o adecuación para un uso o propósito específicos. La ERN-RND no se responsabiliza de ningún daño personal ni material resultante del empleo de esta información o en relación con ella ni de ningún error u omisión.

METODOS

El desarrollo del Diagnostic Flowchart fue realizado por el grupo de Enfermedades para Ataxia y Paraplejías Espásticas Hereditarias de ERN-RND.

Grupo de enfermedades para Ataxia y Paraplejías Espásticas Hereditarias:

Coordinadores de grupos de enfermedades:

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

Miembros del grupo de enfermedades:

Profesionales de la salud:

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,

Representantes de los pacientes:

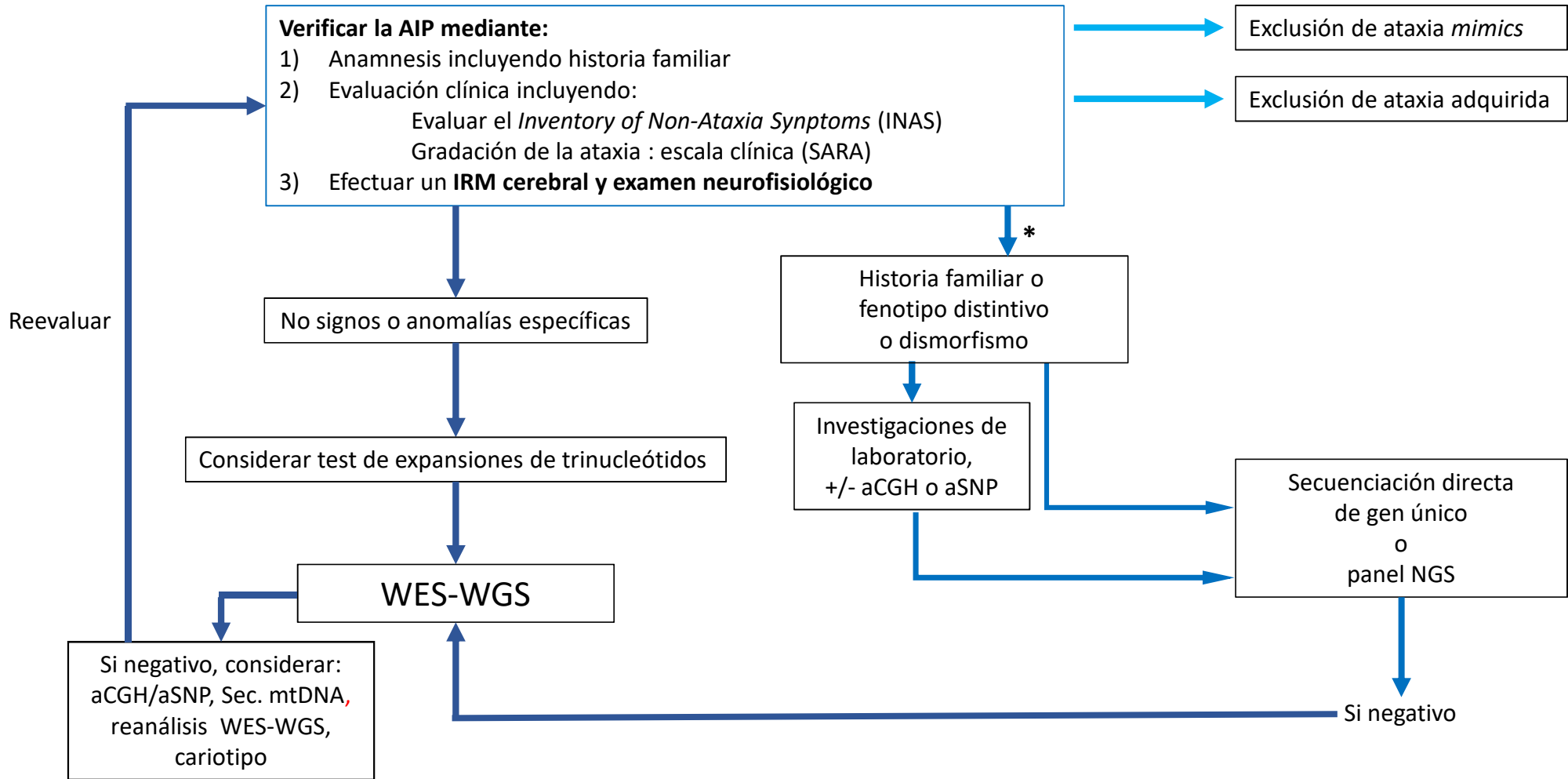
Lori Renna Linton²⁷, Mary Kearney²⁷

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

Proceso de desarrollo del diagrama de flujo:

- Desarrollo del diagrama de flujo: septiembre 2019 - julio 2020
- Consentimiento sobre el documento por parte de todo el grupo de enfermedades: julio 2020

Diagrama de flujo diagnóstico de Ataxia de inicio precoz (AIP)



Notas:

Si están disponibles, los estudios NGS se pueden iniciar en paralelo al resto de investigaciones indicadas post-IRM

* AIP fenotipos y investigaciones específicos revisados en Brandsma R et al., Eur J Paediatr Neurol 2019

Abreviaturas:

- aCGH – microarray-based Comparative Genomic Hybridisation
- aSNP – microarray-based testing for Single Nucleotide Polymorphisms
- mtDNA seq – Mitochondrial DNA sequencing
- IRM – Imagen por Resonancia magnética
- NGS – Next Generation Sequencing
- WES – Whole Exome Sequencing
- WGS – Whole Genome Sequencing



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

