

# 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](http://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 Bertini<sup>12</sup>, Alfons Macaya<sup>9</sup>, Caterina Mariotti<sup>6</sup>, Rebecca Schuele-Freyer<sup>18</sup>

### Miembros del grupo de enfermedades:

#### Profesionales de la salud:

Anne Torvin Møller<sup>1</sup>, Maria Teresa Dotti<sup>2</sup>, Antonio Federico<sup>2</sup>, Alexandra Durr<sup>3</sup>, Michael Freilinger<sup>4</sup>, Sandy Siegert<sup>4</sup>, Sylvia Boesch<sup>5</sup>, Wolfgang Nachbauer<sup>5</sup>, Isabella Moroni<sup>6</sup>, Lorenzo Nanetti<sup>6</sup>, Franco Taroni<sup>6</sup>, Jiri Klempir<sup>7</sup>, Esteban Muñoz<sup>8</sup>, Mar O'Callaghan<sup>8</sup>, Andrés Nascimento<sup>8</sup>, Alejandra Darling<sup>8</sup>, Carlos Ortez<sup>8</sup>, Josep Gámez<sup>9</sup>, Maria Salvadó<sup>9</sup>, David Gómez-Andrés<sup>9</sup>, Thomas Klopstock<sup>10</sup>, Susanne Schneider<sup>10</sup>, Martin Vyhnálek<sup>11</sup>, Alena Zumrová<sup>11</sup>, Jaroslav Jerabek<sup>11</sup>, Klara Hrubá<sup>11</sup>, Ginevra Zanni<sup>12</sup>, Maurizio Petrarca<sup>12</sup>, Gessica Vasco<sup>12</sup>, Francesco Nicita<sup>12</sup>, Maria Judit Molnar<sup>13</sup>, Bart van de Warrenburg<sup>14</sup>, Michèl Willemsen<sup>14</sup>, Judith van Gaalen<sup>14</sup>, Charlotte Haaxma<sup>14</sup>, Margit Lill<sup>15</sup>, Thomas Klockgether<sup>16</sup>, York Hellenbroich<sup>17</sup>, Alexander Münchau<sup>17</sup>, Sinem Tunc<sup>17</sup>, Martje Pauly<sup>17</sup>, Rebecca Herzog<sup>17</sup>, Ludger Schöls<sup>18</sup>, Ingeborg Krägeloh-Mann<sup>18</sup>, , Matthis Synofzik<sup>18</sup>, Peter Martus<sup>18</sup>, Massimo Pandolfo<sup>19</sup>, Paola Giunti<sup>20</sup>, Julie Vallortigara<sup>20</sup>, Fran Borovecki<sup>21</sup>, Joanna Pera<sup>22</sup>, Kristl Claeys<sup>23</sup>, Berry Kremer<sup>24</sup>, Deborah Sival<sup>24</sup>, Borut Peterlin<sup>25</sup>, Damjan Osredkar<sup>25</sup>, David Neubauer<sup>25</sup>, Norbert Kovacs<sup>26</sup>, Bela Melegh<sup>26</sup>, Kinga Hadziev<sup>26</sup>, Judith Zima<sup>26</sup>,

#### Representantes de los pacientes:

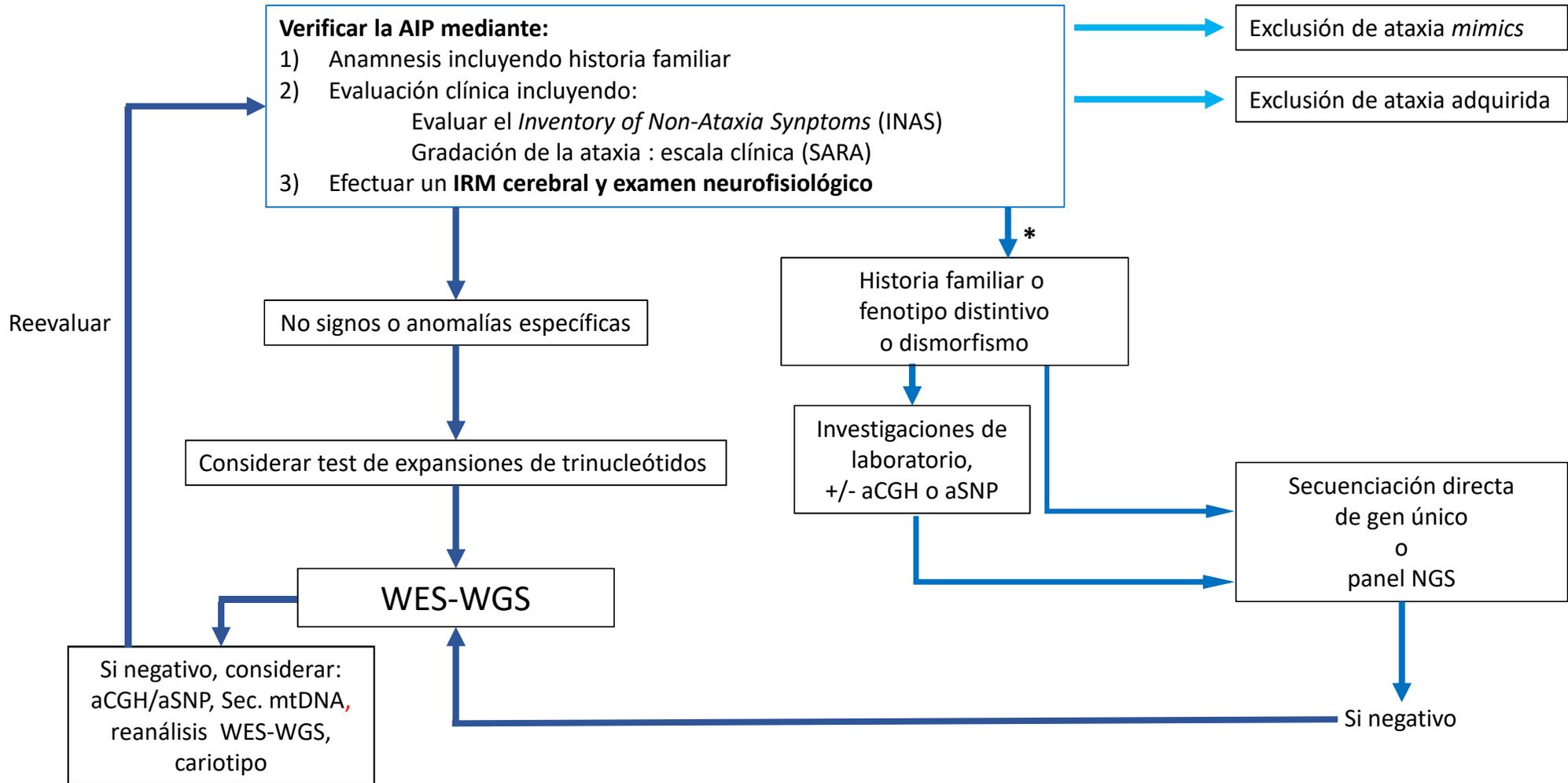
Lori Renna Linton<sup>27</sup>, Mary Kearney<sup>27</sup>

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

Co-funded by the European Union

