

INFORMACIÓN BREVE Y ESPECÍFICA SOBRE EL DIAGNÓSTICO DEL PARKINSONISMO ATÍPICO PARA NEURÓLOGOS GENERALES/MÉDICOS GENERALES

Fecha de publicación: 30 de junio de 2020

Authors: Gerrit Machetanz, Thomas Gasser (University Clinic Tuebingen, Germany);
Wassilios Meissner (CHU de Bordeaux, France) on behalf of ERN-RND

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Disclaimer:

“The European Commission support for the production of this publication does not constitute endorsement of the contents which reflects the views only of the authors, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein.”

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 paroplejías espásticas hereditarias
- Parkinsonismo atípico y enfermedad de Parkinson genética
- Distonía, trastorno paroxístico y neurodegeneración con acumulación 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:

ERN-RND ha desarrollado esta información sobre el diagnóstico del parkinsonismo atípico para ayudar a orientar el diagnóstico.

para ayudar a orientar el diagnóstico. La Red de Referencia recomienda el uso de esta información.

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.

MÉTODO

La recopilación de esta información fue realizada por el Grupo de Expertos en Parkinsonismo atípico y enfermedad de Parkinson genética.

Grupo de Expertos en Parkinsonismo atípico y enfermedad de Parkinson genética

Coordinadores del grupo de expertos

Thomas Gasser¹, Wassilios Meissner²

Miembros del grupo de expertos:

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 Machetzanz¹; Maria Jose Marti⁵; Anne Pavy-Le Traon¹⁶; Bart Post¹⁷; Evžen Růžička¹¹; Franceso Valldeoriola⁵; Wim Vandenberghe¹⁸

Representantes de organizaciones de pacientes

Lubomir Mazouch¹⁹

¹ Universitätsklinikum Tübingen, Germany; ² CHU de Bordeaux, France; ³ IRCCS Clinical Institute Humanitas – Rozzano, Italy; ⁴ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; ⁵ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; ⁶ University Hospital in Krakow, Poland; ⁷ AOU Siena, Italy; ⁸ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; ⁹ University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; ¹⁰ Semmelweis University, Hungary; ¹¹ General University Hospital in Prague, Czech Republic; ¹² Universitätsklinikum Bonn, Germany; ¹³ Klinikum der Universität München, Germany; ¹⁴ University of Pécs, Hungary; ¹⁵ Universitätsklinikum Ulm, Germany; ¹⁶ Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, France; ¹⁷ Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Netherlands; ¹⁸ University Hospitals Leuven, Belgium; ¹⁹ Spolek pro atypické parkinsonské syndromy, Czech Republic

1. RESUMEN SÍNDROMES PARKINSONIANOS ATÍPICOS

Los síndromes parkinsonianos atípicos (APS, por sus siglas en inglés) comprenden un grupo de trastornos que pueden simular la enfermedad de Parkinson (EP), especialmente en las primeras fases de la enfermedad. Los siguientes trastornos suelen resumirse bajo el término APS:

- Atrofia multisistémica (AMS)
- Parálisis Supranuclear Progresiva (PSP)
- Síndrome corticobasal (SCB), que puede ser una manifestación de PSP o de degeneración corticobasal (DCB).

Los pacientes con estos trastornos suelen mostrar una progresión más rápida de la enfermedad y una respuesta nula o deficiente al tratamiento continuado con levodopa en comparación con los pacientes con EP. Los síndromes específicos se definen clínicamente por una constelación de síntomas. Un paciente con sospecha de padecer un trastorno parkinsoniano que presente los siguientes síntomas en una fase temprana de la enfermedad, tras la aparición de los síntomas motores, debe ser remitido a un especialista en trastornos del movimiento para que investigue si se trata de un APS:

- Falta de respuesta o respuesta deficiente a la levodopa
- Rápida progresión de la enfermedad
- Inestabilidad de la marcha y caídas precoces
- Desarrollo de la demencia
- Parálisis de la mirada vertical o enlentecimiento de las sacadas verticales
- Disautonomía
- Disartria temprana, disfagia o estridor
- Signos cerebelosos prominentes
- Signos del tracto piramidal
- Disonía
- Apraxia
- Mioclono

Aparte de la historia clínica y el examen del paciente, otras medidas diagnósticas como la neuroimagen, el examen del líquido cefalorraquídeo, las pruebas autonómicas y las pruebas cognitivas pueden ser útiles para apoyar el diagnóstico clínico. Actualmente no existen terapias para curar o detener o ralentizar la progresión de la enfermedad en el SCA. Sin embargo, el cuidado del paciente para aliviar los síntomas puede adaptarse cuando se establece el diagnóstico correcto. Actualmente se están llevando a cabo varios ensayos para definir mejor el espectro de síntomas y el curso del APS y para probar la eficacia de diferentes enfoques terapéuticos. Los pacientes con un diagnóstico correcto de APS pueden beneficiarse de su participación en estos estudios (<https://www.michaeljfox.org/trial-finder>).

Si desea información más detallada sobre el APS, consulte los documentos de consenso que figuran a continuación.

2. DOCUMENTOS DE CONSENSO

2.1. DOCUMENTOS DE CONSENSO MSA:

- Pellecchia MT, Stankovic I, Fanciulli A, Krismer F, Meissner WG, Palma JA, Panicker J, Seppi K, Wenning GK en nombre del grupo de estudio MoDiMSA. ¿Pueden contribuir las pruebas autonómicas y de imagen al diagnóstico precoz de la MSA? A systematic review and recommendations by the MDS multiple system atrophy (MoDiMSA) study group. *Mov Disord Clin Pract* 2020, en revisión.
- 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, en nombre del Movement Disorder Society MSA Study Group. Una crítica de los segundos criterios de consenso para la atrofia multisistémica. *Mov Disord* 2019;34:975-984. 8
- 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. Segunda declaración de consenso sobre el diagnóstico de la atrofia multisistémica. *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. Recomendaciones EFNS/MDS-ES/ENS [corregidas] para el diagnóstico de la enfermedad de Parkinson. *Eur J Neurol.* 2013 Jan;20(1):16-34. doi: 10.1111/ene.12022.

- Trojanowski JQ, Revesz T. Criterios neuropatológicos propuestos para el diagnóstico post mortem del sistema múltiple. Grupo de Trabajo de Neuropatología sobre MSA. *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2007 Dic;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. Biomarcadores de fluidos en la atrofia multisistémica: A review of the MSA Biomarker Initiative. *Neurobiol Dis.* 2015 Aug;80:29-41. doi: 10.1016/j.nbd.2015.05.004. Epub 2015 mayo 15.

2.2. DOCUMENTOS DE CONSENSO PSP/CBD

- Grimm MJ, Respondek G, Stamelou M, Arzberger T, Ferguson L, Gelpi E, Giese A, Grossman M, Irwin DJ, Pantelyat A, Rajput 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, para el Movement Disorder Society-endorsed PSP Study Group. Cómo aplicar los criterios de la Sociedad de Trastornos del Movimiento para el diagnóstico de la parálisis supranuclear progresiva. *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, Lorenzl 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; Grupo de estudio de la PSP avalado por la Sociedad de Trastornos del Movimiento. Diagnóstico clínico de la parálisis supranuclear progresiva: The movement disorder society criteria. *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 G, Rowe JB, van Eimeren T, Wenning GK, Boxer A, Golbe LI, Litvan I, Stamelou M, Höglinger GU; Grupo de estudio de la PSP avalado por la Sociedad de Trastornos del Movimiento. ¿Qué características clínicas ante mortem predicen la patología de la parálisis supranuclear progresiva? *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. Biomarcadores radiológicos para el diagnóstico de la PSP: ¿Dónde estamos y dónde tenemos que estar? *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. Criterios para el diagnóstico de la degeneración corticobasal. *Neurology*. 2013;80(5):496-503. doi: 10.1212/WNL.0b013e31827f0fd1.

2.3. DOCUMENTOS DE CONSENSO DCL

McKeith et al. *Neurología*. 2017 Jul 4; 89(1): 88-100. doi: 10.1212/WNL.000000000000405



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

