

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.

RÉSEAU EUROPÉEN DE RÉFÉRENCE POUR LES MALADIES NEUROLOGIQUES RARES (ERN-RND)

ERN-RND est un réseau européen de référence créé et approuvé par l'Union européenne. ERN-RND est une infrastructure de soins de santé qui se concentre sur les maladies neurologiques rares (RND). Les trois principaux piliers d'ERN-RND sont (i) le réseau d'experts et de centres d'expertise, (ii) la génération, la mise en commun et la diffusion des connaissances sur les maladies neurologiques rares, et (iii) la mise en œuvre de la e-santé pour permettre à l'expertise de voyager à la place des patients et des familles.

L'ERN-RND rassemble 32 des principaux centres d'experts européens dans 13 États membres et comprend des organisations de patients très actives. Les centres sont situés en Belgique, Bulgarie, République tchèque, France, Allemagne, Hongrie, Italie, Lituanie, Pays-Bas, Pologne, Slovaquie, Espagne et Royaume-Uni.

Les groupes de maladies suivants sont couverts par ERN-RND:

- Ataxies et paraplégies spastiques héréditaires
- Syndromes Parkinsoniens Atypiques
- Dystonie / Neurodégénérescence avec accumulation de fer dans le cerveau (NBIA) / maladies paroxystiques
- Démence fronto-temporale
- Maladie de Huntington et chorées
- Leucodystrophies

Des informations spécifiques sur le réseau, les centres experts et les maladies couvertes sont disponibles sur le site Internet du réseau : www.ern-rnd.eu

Recommandations pour utilisation clinique:

ERN-RND recommande l'utilisation de l'échelle d'évaluation clinique ci-dessous comme meilleure pratique clinique pour l'évaluation et la classification des patients atteints de paraplégies spastiques héréditaires.

EXCLUSION DE RESPONSABILITÉ

Concernant les directives cliniques, les recommandations pratiques, les revues systématiques et d'autres lignes directrices qui sont publiées et adoptées ou dont la valeur a été confirmée par ERN-RND, il s'agit de l'évaluation d'informations scientifiques et cliniques actuelles qui sont mises à disposition comme offre de formation.

Les informations (1) n'incluent éventuellement pas l'ensemble des traitements et des méthodes de soin adaptés et ne doivent pas être considérées comme une constatation de la qualité des soins, (2) ne sont pas mises à jour de façon permanente et ne reflètent éventuellement pas les connaissances les plus récentes (de nouvelles informations peuvent être disponibles entre la création de ces informations et leur publication et/ou lecture), (3) ne concernent que les questions spécifiques, (4) n'exigent aucune prise en charge médicale définie, (5) ne remplacent pas l'appréciation professionnelle indépendante du médecin traitant car les informations ne tiennent pas compte des différences individuelles entre les patients. Dans tous les cas, la procédure choisie par le médecin traitant doit être définie individuellement en fonction des patients. L'utilisation des informations est facultative. Les informations sont mises à disposition par ERN-RND sur la base de l'état actuel et ERN-RND décline toute garantie

explicite ou implicite concernant les informations. ERN-RND exclut formellement toute garantie d'aptitude à l'emploi et de conformité à un usage ou une finalité spécifique. ERN-RND décline toute responsabilité en cas de dommages corporels ou matériels résultant de l'utilisation de ces informations ou en rapport avec celles-ci ainsi qu'en cas d'erreurs ou d'omissions quelconques.

MÉTHODOLOGIE

Les échelles d'évaluation clinique des paraplégies spastiques héréditaires pour enfant avant l'adolescence ont été approuvées par le groupe d'experts ERN-RND ataxies et paraplégies spastiques héréditaires.

Groupe d'experts ataxies et paraplégies spastiques héréditaires:

Coordinateurs du groupe d'experts:

Caterina Mariotti¹⁶; Rebecca Schuele-Freyer¹⁴

Membres du groupe d'experts:

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; Matthias Synofzik¹⁴; Franco Taroni¹⁶; Sinem Tunc⁸; Bart van de Warrenburg²¹; Judith van Gaalen²¹; Martin Vyhnálek⁹; Michèl Willemsen²¹; Ginevra Zanni²; Judith Zima⁷; Alena Zumrová⁹

Représentants d'organisations de patients:

Lori Renna Linton¹⁰; Mary Kearney¹⁰; Cathalijne van Doorne¹⁰

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

Processus d'approbation :

Cartographie des échelles de maladie utilisées par groupe de maladies - juin - décembre 2017

- Proposition d'endossement de l'échelle d'évaluation par les coordinateurs du groupe maladie de l'ERN-RND - 15/05/2018
- Discussion au sein du groupe maladie de l'ERN-RND lors de la réunion annuelle - 08/06/2018
- Consentement à l'approbation de l'échelle d'évaluation des maladies lors de la réunion annuelle de l'ERN-RND en 2018 - 08/06/2018
- Consentement à l'approbation par l'ensemble du groupe maladie - 13/07/2018

GUIDE CLINIQUE - RÉFÉRENCE

The Spastic Paraplegia Rating Scale (SPRS): a reliable and valid measure of disease severity. R. Schüle, T. Holland-Letz, S. Klimpe et al. Neurology 2006; Aug 8;67(3):430-4.



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

