

KLINISCHE BEWERTUNGSSKALA FÜR HSP BEI KINDERN VOR DER ADOLESCENZ

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.

DAS EUROPÄISCHE REFERENZNETZWERK FÜR SELTENE NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN (ERN-RND)

Das ERN-RND ist ein Europäisches Referenznetzwerk, das von der Europäischen Union eingerichtet wurde. ERN-RND ist ein Verbund der Krankenhäuser in der EU, die für die Versorgung von Menschen mit seltenen neurologischen Erkrankungen eine besondere Expertise besitzen. Ziel ist es eine verbesserte Versorgung von Patienten mit seltenen neurologischen Erkrankungen (rare neurological diseases - RND) zu erreichen. Die drei Säulen des ERN-RND sind: (I) Netzwerk bestehend aus Experten und Spezialzentren, (II) Entwicklung, Zusammenführung und Verbreitung von versorgungsrelevantem Wissen über seltene neurologische Erkrankungen, und (III) die Einrichtung und Nutzung von e-health Strukturen, die es ermöglichen, fallbezogen Expertenwissen auszutauschen, ohne dass Patienten und Angehörige reisen müssen.

ERN-RND umfasst gegenwärtig 32 europäische Spezialzentren in 13 Mitgliedsstaaten, sowie mehrere, sehr aktive Patientenorganisationen. Die Spezialzentren befinden sich in Belgien, Bulgarien, Tschechien, Frankreich, Deutschland, Ungarn, Italien, Litauen, Niederlande, Polen, Slowenien, Spanien und Großbritannien.

ERN-RND deckt die folgenden Erkrankungsgruppen ab:

- Ataxien und hereditäre spastische Spinalparalysen (HSP)
- Atypische Parkinsonsyndrome und genetische Parkinsonerkrankungen
- Dystonien, Paroxysmale Erkrankungen und Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn (NBIA)
- Frontotemporale Demenz
- Huntington Erkrankung und andere Chorea
- Leukodystrophien

Mehr Informationen zum Netzwerk, den Spezialzentren und den oben genannten Erkrankungsgruppen finden Sie unter www.ern-rnd.eu

Empfehlung für die klinische Verwendung:

ERN-RND empfiehlt die Verwendung der folgenden klinischen Bewertungsskalen für HSP bei Kindern vor der Adoleszenz.

HAFTUNGSAUSCHLUSS

Bei den klinischen Leitlinien, Praxisempfehlungen, systematischen Übersichtsarbeiten und anderen Leitlinien, die von ERN-RND veröffentlicht, befürwortet oder in ihrem Wert bestätigt werden, handelt es sich um die Bewertung aktueller wissenschaftlicher und klinischer Informationen, die als Bildungsangebot zur Verfügung gestellt werden.

Die Informationen (1) umfassen möglicherweise nicht alle geeigneten Behandlungen und Pflegemethoden und sollen nicht als Feststellung des Pflegestandards betrachtet werden; (2) werden nicht laufend aktualisiert und spiegeln möglicherweise nicht die neuesten Erkenntnisse wider (zwischen der Erstellung dieser Informationen und ihrer Veröffentlichung bzw. Lektüre können sich neue Informationen ergeben haben); (3) beziehen sich nur auf die spezifisch angegebenen Fragestellungen; (4) schreiben keine bestimmte medizinische Versorgung vor; (5) ersetzen nicht das unabhängige professionelle Urteil des behandelnden Arztes, da die Informationen keine individuellen Unterschiede zwischen den Patienten berücksichtigen. In jedem Fall sollte die gewählte Vorgehensweise vom behandelnden Arzt individuell auf den jeweiligen Patienten abgestimmt werden. Die Nutzung der Informationen ist freiwillig. Die Informationen werden vom ERN-RND auf der Basis des Ist-Zustands zur Verfügung gestellt und ERN-RND übernimmt keine ausdrückliche oder stillschweigende Gewähr in Bezug auf die Informationen. ERN-RND lehnt ausdrücklich jegliche Gewähr der Gebrauchstauglichkeit und der Eignung für eine bestimmte Verwendung oder einen bestimmten Zweck ab. ERN-RND übernimmt keine Verantwortung für Personen- oder Sachschäden, die sich aus der Verwendung dieser Informationen ergeben oder damit im Zusammenhang stehen, noch für irgendwelche Fehler oder Unterlassungen.

METHODIK

Die Billigung der klinischen Bewertungsskala für HSP im präpubertären Alter erfolgte durch die ERN-RND Expertengruppe *Ataxie und erbliche spastische Querschnittslähmungen*. Der Billigungsprozess umfasste zwei Schritte. Im Schritt 1 wurde ein Mapping der Skalen durchgeführt, die im klinischen Alltag der einzelnen Spezialzentren verwendet werden. Im Schritt 2 wurde eine mittels Abstimmung ein Konsens herbeigeführt, welche Skala für die Anwendung in der klinischen Praxis befürwortet wird.

Datum der Billigung: 11.02.2019

Expertengruppe für Ataxie und erbliche spastische Querschnittslähmungen:

Koordinatoren der Expertengruppe:

Caterina Mariotti¹⁶; Rebecca Schuele-Freyer¹⁴

Mitglieder der Expertengruppe:

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; Mary Kearney¹⁰; 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; Matthis Synofzik¹⁴; Franco Taroni¹⁶; Sinem Tunc⁸; Bart van de Warrenburg²¹; Judith van Gaalen²¹; Martin Vyhnálek⁹; Michèl Willemsen²¹; Ginevra Zanni²; Judith Zima⁷; Alena Zumrová⁹

Vertreter der Patientenorganisation:

Lori Renna Linton¹⁰, 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;

EMPFOHLENE SKALEN

Domäne	Skala
Grobmotorische Fähigkeiten	GMFCS - Gross Motor Classification System Palisano et al. 1997, Dev Med Chil Neurol 39:214-23 CanChild : www.canchild.ca Illustrations Version 2 © Bill Reid, Kate Willoughby, Adrienne Harvey et Kerr Graham, The Royal Children's Hospital Melbourne ERC151050 ^{1,2}
Feinmotorische Fähigkeiten	MACS – Manual Ability Classification System For children <4 years: Mini MACS , Ann- Christin Eliasson, Lena Krumlinde-Sundholm, 2013 Contributors: Ann-Marie Öhrwall, Ulla Wahlström, Åsa Persson-Annerste ⁴
Sprache und Kommunikation	Viking Speech Scale , Lindsay Pennington, Tone Mjøen, Maria da Graça Andrada, Janice Murray, Viking Speech Scale, 2010©, Copyright © Newcastle University UK, Vestfold Hospital Trust Norway, Centro de Reabilitação de Paralisia Cerebral Calouste Gulbenkian-Lisbon et Manchester Metropolitan University UK ,2011. ⁵
Essen und Trinken	EDACS - Eating and Drinking Ability Classification System , Sellers D, Mandy A, Pennington L, Hankins M, Morris C. Development and reliability of a system to classify the eating and drinking ability of people with cerebral palsy. Developmental medicine and child neurology 2014;56:245- 51 ⁶
Lernschwächen	Verwenden Sie Skalen, die Sie in der täglichen Routine einsetzen, berücksichtigen Sie motorische Komponenten.
Urologische Schwierigkeiten	Dysfunctional voiding and incontinence symptoms score questionnaire , Akbal C, Genc Y, Burgu B, Ozden E, Tekgul S. Dysfunctional voiding and incontinence scoring system : quantitative evaluation of incontinence symptoms in pediatric population. The Journal of urology 2005;173:969-73. ⁷

EDACS - Eating and Drinking Ability Classification System:

<https://bit.ly/2Cy6E89>

Aufgrund der Regelungen zum Schutz des geistigen Eigentums ist es uns nicht erlaubt, die tatsächlichen Bewertungsskalen in diesem Dokument abzdrukken.

REFERENZEN

- ¹ Wood E, Rosenbaum P. The gross motor function classification system for cerebral palsy: a study of reliability and stability over time. *Developmental medicine and child neurology* 2000; 42:292-6.
- ² Towns M, Rosenbaum P, Palisano R, Wright FV. Should the Gross Motor Function Classification System be used for children who do not have cerebral palsy? *Developmental medicine and child neurology* 2018;60:147-54.
- ³ Eliasson AC, Krumlinde-Sundholm L, Rosblad B, et al. The Manual Ability Classification System (MACS) for children with cerebral palsy: scale development and evidence of validity and reliability. *Developmental medicine and child neurology* 2006;48:549-54.
- ⁴ Eliasson AC, Ullenhag A, Wahlstrom U, Krumlinde-Sundholm L. Mini-MACS: development of the Manual Ability Classification System for children younger than 4 years of age with signs of cerebral palsy. *Developmental medicine and child neurology* 2017;59:72-8.
- ⁵ Pennington L, Virella D, Mjoen T, et al. Development of The Viking Speech Scale to classify the speech of children with cerebral palsy. *Research in developmental disabilities* 2013;34:3202-10.
- ⁶ Benfer KA, Weir KA, Bell KL, Ware RS, Davies PSW, Boyd RN. The Eating and Drinking Ability Classification System in a population-based sample of preschool children with cerebral palsy. *Developmental medicine and child neurology* 2017;59:647-54.
- ⁷ Akbal C, Genc Y, Burgu B, Ozden E, Tekgul S. Dysfunctional voiding and incontinence scoring system: quantitative evaluation of incontinence symptoms in pediatric population. *The Journal of urology* 2005;173:969-73.



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

