

# ESCALAS RECOMENDADAS PARA MEDIR LA PEH EN NIÑOS ANTES DE LA ADOLESCENCIA

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 escala clínica para paraplejías espásticas hereditarias que fue aprobada como mejor práctica clínica para la evaluación y calificación de pacientes con paraplejias espásticas hereditarias antes de la adolescencia.***

## 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 escala clínica 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:

Caterina Mariotti<sup>16</sup>; Rebecca Schuele-Freyer<sup>14</sup>

### Miembros del grupo de enfermedades:

#### Profesionales de la salud:

Segolene Ayme<sup>1</sup>; Enrico Bertini<sup>2</sup>; Kristl Claeys<sup>3</sup>; Maria Teresa Dotti<sup>4</sup>; Alexandra Durr<sup>1</sup>; Antonio Federico<sup>4</sup>; Josep Gámez<sup>5</sup>; Paola Giunti<sup>6</sup>; David Gómez-Andrés<sup>5</sup>; Kinga Hadziev<sup>7</sup>; York Hellenbroich<sup>8</sup>; Jaroslav Jerabek<sup>9</sup>; Jiri Klempir<sup>11</sup>; Thomas Klockgether<sup>12</sup>; Thomas Klopstock<sup>13</sup>; Norbert Kovacs<sup>7</sup>; Ingeborg Krägeloh-Mann<sup>14</sup>; Berry Kremer<sup>15</sup>; Alfons Macaya<sup>5</sup>; Bela Melegh<sup>7</sup>; Maria Judit Molnar<sup>8</sup>; Isabella Moroni<sup>16</sup>; Alexander Münchau<sup>8</sup>; Esteban Muñoz<sup>17</sup>; Lorenzo Nanetti<sup>16</sup>; Andrés Nascimento<sup>17</sup>; Mar O'Callaghan<sup>17</sup>; Damjan Osredkar<sup>18</sup>; Massimo\_Pandolfo<sup>19</sup>; Joanna Pera<sup>20</sup>; Borut Peterlin<sup>18</sup>; Maria Salvadó<sup>5</sup>; Ludger Schöls<sup>14</sup>; Deborah Sival<sup>15</sup>; Matthis Synofzik<sup>14</sup>; Franco Taroni<sup>16</sup>; Sinem Tunc<sup>8</sup>; Bart van de Warrenburg<sup>21</sup>; Judith van Gaalen<sup>21</sup>; Martin Vyhnálek<sup>9</sup>; Michèl Willemsen<sup>21</sup>; Ginevra Zanni<sup>2</sup>; Judith Zima<sup>7</sup>; Alena Zumrová<sup>9</sup>

#### Representantes de los pacientes:

Lori Renna Linton<sup>10</sup>, Mary Kearney<sup>10</sup>, Cathalijne van Doorne<sup>10</sup>

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

## Proceso de desarrollo del diagrama de flujo:

- Mapeo de escalas de enfermedad utilizadas por grupo de enfermedad - junio - noviembre 2018
- Propuesta de aprobación de escala de valoración por los coordinadores del grupo de enfermedades ERN-RND - Noviembre 2018
- Debate en el grupo de enfermedades de ERN-RND - 11/02/2019
- Consentimiento sobre la aprobación de la escala de enfermedades - 11/02/2019

## ESCALAS RECOMENDADAS

Dominio	Escala
Capacidades motoras gruesas	<a href="#">GMFCS - Gross Motor Classification System</a> Palisano et al. 1997, Dev Med Chil Neurol 39:214-23 CanChild: www.canchild.ca Illustrations Version 2 © Bill Reid, Kate Willoughby, Adrienne Harvey and Kerr Graham, The Royal Children's Hospital Melbourne ERC151050
Motricidad fina	<a href="#">MACS - Manual Ability Classification System Dla dzieci &lt;4 lat: Mini MACS</a> , Ann- Christin Eliasson, Lena Krumlinde-Sundholm, 2013 Contributors: Ann-Marie Öhrwall, Ulla Wahlström, Åsa Persson-Annerste
Lengua y comunicación	<a href="#">Viking Speech Scale</a> , 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 and Manchester Metropolitan University UK, 2011.
Comer y beber	<a href="#">EDACS - Eating and Drinking Ability Classification System</a> , 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. Dev Med Chil Neurol 2014;56:245- 51
Problemas de aprendizaje	Utilice las escalas propias de la práctica clínica habitual, teniendo en cuenta la afectación motriz.
Problemas urológicos	<a href="#">Dysfunctional voiding and incontinence symptoms score questionnaire</a> , Akbal C, Genc Y, Burgu B, Ozden E, Tekgul S. Dysfunctional voiding and incontinence scoring system: quantitative evaluation of incontinence symptoms in pediatric population. J Urol 2005;173:969-73.

### EDACS - Sistema de clasificación de la capacidad para comer y beber:

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

Debido a las normas de propiedad intelectual, no podemos imprimir las escalas de puntuación reales en este documento.

## OTRAS REFERENCIAS

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.

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.

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.

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.

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.

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.



# 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

