

SKALI OCENY I KLASYFIKACJI ATAKSJI

Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA)

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Zastrzeżenie:

"Wsparcie Komisji Europejskiej dla powstania tej publikacji nie stanowi poparcia dla jej treści, która odzwierciedla jedynie poglądy autorów, a Komisja nie ponosi odpowiedzialności za jakiegokolwiek wykorzystanie zawartych w niej informacji."

Więcej informacji na temat Unii Europejskiej można znaleźć w Internecie (<http://europa.eu>).

Luksemburg: Urząd Publikacji Unii Europejskiej, 2019 r.

© Unia Europejska, 2019 r.

Powielanie jest dozwolone pod warunkiem podania źródła.

WPROWADZENIE DO EUROPEJSKIEJ SIECI REFERENCYJNEJ DLA RZADKICH CHORÓB NEUROLOGICZNYCH (ERN-RND)

ERN-RND jest europejską siecią referencyjną ustanowioną i zatwierdzoną przez Unię Europejską. ERN-RND jest infrastrukturą opieki zdrowotnej, która skupia się na rzadkich chorobach neurologicznych (RND). Trzy główne filary ERN-RND to: (i) sieć ekspertów i ośrodków eksperckich, (ii) generowanie, gromadzenie i rozpowszechnianie wiedzy na temat RND oraz (iii) wdrażanie e-zdrowia, aby umożliwić podróżowanie wiedzy zamiast pacjentów i rodzin.

ERN-RND zrzesza 32 wiodące europejskie ośrodki eksperckie, jak również 10 partnerów stowarzyszonych w 20 krajach członkowskich i obejmuje bardzo aktywne organizacje pacjentów. Ośrodki znajdują się w: Austrii, Belgii, Bułgarii, Czechach, Danii, Estonii, Finlandii, Francji, Niemczech, Węgrzech, Włoszech, Łotwie, Litwie, Luksemburgu, Malcie, Holandii, Polsce, Słowenii, Hiszpanii i Wielkiej Brytanii.

Następujące grupy chorób są objęte ERN-RND:

- Ataksje i dziedziczne paraplegie spastyczne
- Atypowy parkinsonizm i genetycznie uwarunkowana choroba Parkinsona
- Dystonia, zaburzenia napadowe i neurodegeneracja z akumulacją żelaza w mózgu
- Ołębienie czołowo-skroniowe
- Choroba Huntingtona i inne płąsawice
- Leukodystrofie

Szczegółowe informacje na temat sieci, ośrodków eksperckich i chorób objętych programem można znaleźć na stronie internetowej sieci www.ern-rnd.eu.

Zalecenie do stosowania klinicznego:

Europejska Sieć Referencyjna ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych zdecydowanie zaleca stosowanie Skali oceny i klasyfikacji ataksji (Scale for the Assessment and Rating of Ataxia - SARA) jako najlepszej praktyki klinicznej do oceny i oceny pacjentów z ataksją pacjenci.

WYŁĄCZENIE ODPOWIEDZIALNOŚCI

Wytyczne kliniczne, zalecenia dotyczące praktyki, przeglądy systematyczne i inne wskazówki opublikowane lub zatwierdzone przez ERN-RND albo których wartość została potwierdzona przez ERN-RND, stanowią ocenę aktualnych informacji naukowych i klinicznych, udostępnianych jako materiał edukacyjny.

Informacje te (1) mogą nie obejmować wszystkich właściwych metod leczenia i opieki i nie powinny być traktowane jako wyznacznik standardu opieki; (2) nie są stale aktualizowane i mogą nie odzwierciedlać najnowszej wiedzy (nowe informacje mogły pojawić się w okresie między przygotowaniem tych informacji a ich opublikowaniem lub odczytaniem); (3) odnoszą się jedynie do konkretnie określonych zagadnień; (4) nie nakazują określonej opieki medycznej; (5) nie zastępują niezależnej profesjonalnej opinii lekarza prowadzącego, ponieważ nie uwzględniają indywidualnych różnic między pacjentami. W każdym przypadku lekarz prowadzący powinien dostosować wybrany sposób postępowania indywidualnie do danego pacjenta. Korzystanie z informacji jest dobrowolne. Informacje są udostępniane przez ERN-RND w oparciu o rzeczywisty stan rzeczy, a ERN-RND nie udziela ani wyraźnych, ani domniemych gwarancji w odniesieniu do tych informacji. ERN-RND oświadcza wyraźnie, że nie gwarantuje ani możliwości

wykorzystania tych informacji, ani też ich przydatności do określonego zastosowania lub celu. ERN-RND nie ponosi odpowiedzialności za szkody osobowe lub rzeczowe, wynikające z wykorzystania tych informacji lub z nimi związanych, a także za ewentualne błędy lub zaniechania.

METODOLOGIA

Proces zatwierdzania zostało wykonane przez Grupę Chorób dla Ataksji i Dziedzicznych Paraplegii Spastycznych ERN-RND.

Grupa chorobowa ds. ataksji i dziedzicznych paraplegii spastycznych:

Koordynatorzy grupy chorobowej:

Caterina Mariotti¹⁶; Rebecca Schuele-Freyer¹⁴

Członkowie grupy chorobowej:

Pracownicy służby zdrowia:

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 Meleg⁷; 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

Przedstawiciele pacjentów:

Lori Renna Linton¹⁰, Mary Kearney¹⁰, Cathalijne van Doorne¹⁰

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

Proces zatwierdzania:

- Identyfikacja skal chorób według grup chorób – Czerwiec - grudzień 2018 r.
- Propozycja zatwierdzenia skali oceny przez koordynatorów grup chorób ERN-RND – 15/05/2018
- Dyskusja w grupie chorób ERN-RND – 08/06/2018
- Zgoda na zatwierdzenie skali chorób podczas dorocznego spotkania ERN-RND 2018 – 08/06/2018
- Zgoda na zatwierdzenie przez całą grupę chorób – 13/07/2018

SKALE

<p>1) Chód</p> <p>Proband jest proszony (1) o przejście w bezpiecznej odległości równolegle do ściany, włączając w to półobrót (obrót w stronę przeciwną do kierunku chodu) i (2) chodzenie w tandemie (pięty-palce) bez podparcia.</p> <ol style="list-style-type: none"> 0 Normalny, bez trudności w chodzeniu, skręcaniu i chodzeniu w tandemie (dozwolony maksymalnie jeden błąd). 1 Niewielkie trudności, widoczne tylko podczas wykonywania 10 kolejnych kroków w tandemie. 2 Wyraźnie nieprawidłowe, chodzenie w tandemie >10 kroków niemożliwe 3 Znaczne zataczanie się, trudności w półobrocie, ale bez wsparcia 4 Wymagane wyraźne zataczanie się, przerywane podparcie ściany 5 Poważne zataczanie się, wymagane stałe podparcie jedną laską lub lekkie podparcie jednym ramieniem 6 Spacer > 10 m tylko z silnym wsparciem (dwie specjalne laski, wózek lub osoba towarzysząca) 7 Spacer < 10 m tylko z silnym wsparciem (dwie specjalne laski, wózek lub osoba towarzysząca) 8 Brak możliwości chodzenia, nawet z podparciem 	<p>2) Postawa</p> <p>Proband jest proszony o stanie (1) w naturalnej pozycji, (2) ze stopami równolegle (duże palce dotykają się nawzajem) i (3) w tandemie (obie stopy na jednej linii, bez odstępu między piętą a palcami). Proband nie nosi butów, oczy są otwarte. Dla każdego warunku dozwolone są trzy próby. Najlepsza próba jest oceniana.</p> <ol style="list-style-type: none"> 0 Normalny, zdolny do stania w tandemie przez > 10 s 1 Zdolność do stania ze złączonymi stopami bez kołysania się, ale nie w tandemie przez > 10 sekund. 2 Zdolność do stania ze złączonymi stopami przez > 10 s, ale tylko z kołysaniem. 3 Zdolność do stania przez > 10 s bez podparcia w naturalnej pozycji, ale nie ze złączonymi stopami. 4 Zdolność do stania przez >10 s w naturalnej pozycji tylko z przerywanym podparciem 5 Zdolność do stania >10 s w naturalnej pozycji tylko ze stałym podparciem jednego ramienia 6 Niemożność stania przez >10 s nawet przy 		
<p>Wynik</p>		<p>Wynik</p>	
<p>3) Siedzenie</p> <p>Proband jest proszony o usiąść na łóżku do badań bez podparcia stóp, z otwartymi oczami i rękami wyciągniętymi do przodu.</p> <ol style="list-style-type: none"> 0 Normalne, brak trudności z siedzeniem >10 sek. 1 Niewielkie trudności, przerywane kołysanie 2 Ciągłe kołysanie, ale zdolność do siedzenia > 10 s bez podparcia 	<p>4) Zaburzenia mowy</p> <p>Mowa jest oceniana podczas normalnej rozmowy.</p> <ol style="list-style-type: none"> 0 Normalny 1 Sugerowanie zaburzeń mowy 2 Upośledzona mowa, ale łatwa do zrozumienia 3 Sporadyczne słowa trudne do zrozumienia 4 Wiele słów trudnych do zrozumienia 5 Tylko pojedyncze słowa zrozumiałe 		

<p>3 Zdolność do siedzenia przez > 10 s tylko z przerywanym podparciem</p> <p>4 Niemożność siedzenia przez >10 s bez ciągłego wsparcia</p>			<p>6 Niezrozumiała mowa / anartria</p>		
Wynik			Wynik		
<p>5) Pościg palcami</p> <p>Oceniane oddzielnie dla każdej strony</p> <p>Proband siedzi wygodnie. W razie potrzeby dozwolone jest podparcie stóp i tułowia. Egzaminator siada przed probantem i wykonuje 5 kolejnych nagłych i szybkich ruchów wskazujących w nieprzewidywalnych kierunkach w płaszczyźnie czołowej, w odległości około 50% zasięgu probanta. Ruchy mają amplitudę 30 cm i częstotliwość 1 ruchu co 2 s. Proband proszony jest o naśladowanie ruchów palcem wskazującym, tak szybko i precyzyjnie, jak to możliwe. Oceniana jest średnia wydajność z ostatnich 3 ruchów.</p> <p>0 Brak dysmetrii</p> <p>1 Dysmetria, zaniżenie/przekroczenie wartości docelowej <5 cm</p> <p>2 Dysmetria, zaniżenie/przekroczenie celu < 15 cm</p> <p>3 Dysmetria, zaniżenie/przekroczenie celu > 15 cm</p> <p>4 Brak możliwości wykonania 5 ruchów wskazujących</p>			<p>6) Test nos-palec</p> <p>Oceniane oddzielnie dla każdej strony</p> <p>Proband siedzi wygodnie. W razie potrzeby dozwolone jest podparcie stóp i tułowia. Proband proszony jest o wielokrotne wskazywanie palcem wskazującym od nosa do palca egzaminatora, który znajduje się przed probantem w odległości około 90% zasięgu probanta. Ruchy wykonywane są z umiarkowaną prędkością. Średnia wydajność ruchów jest oceniana na podstawie amplitudy drżenia kinetycznego.</p> <p>0 Brak drżenia</p> <p>1 Drżenie o amplitudzie < 2 cm</p> <p>2 Drżenie o amplitudzie < 5 cm</p> <p>3 Drżenie o amplitudzie > 5 cm</p> <p>4 Brak możliwości wykonania 5 ruchów wskazujących</p>		
Wynik	Prawo	Lewa	Wynik	Prawo	Lewa
średnia z obu stron (P+L)/2			średnia z obu stron (P+L)/2		
<p>7) Szybkie naprzemiennie ruchy rąk</p> <p>Oceniane oddzielnie dla każdej strony</p> <p>Proband siedzi wygodnie. W razie potrzeby dozwolone jest podparcie stóp i tułowia. Osoba badana proszona jest o wykonanie 10 cykli powtarzalnych naprzemiennych ruchów pro- i supinacji ręki na udzie tak szybko i precyzyjnie, jak to możliwe. Ruch jest demonstrowany przez</p>			<p>8) Wślizg pięta-golenie</p> <p>Oceniane oddzielnie dla każdej strony</p> <p>Proband leży na łóżku do badania, nie widząc swoich nóg. Proband jest proszony o podniesienie jednej nogi, wskazanie piętą na przeciwległe kolano, zsuniecie się wzdłuż goleni do kostki i położenie nogi z powrotem na łóżku egzaminacyjnym. Zadanie jest wykonywane 3 razy. Ruchy ześlizgu w dół powinny być wykonane w ciągu 1 s. Jeśli badany ześlizgnie się w dół</p>		

egzaminatora z prędkością ok. 10 cykli w ciągu 7 s. Należy określić dokładny czas wykonania ruchu.			bez kontaktu z golenią we wszystkich trzech próbach, ocena 4.		
<ul style="list-style-type: none"> 0 Normalny, bez nieprawidłowości (działa <10s) 1 Lekko nieregularne (wydajność <10s) 2 Wyraźnie nieregularne, pojedyncze ruchy trudne do rozróżnienia lub istotne przerwy, ale wykonuje <10s 3 Bardzo nieregularne, pojedyncze ruchy trudne do rozróżnienia lub istotne przerwy, czas trwania >10s 4 Nie można ukończyć 10 cykli 			<ul style="list-style-type: none"> 0 Normalny 1 Lekko nienormalne, kontakt z golenią zachowany 2 Wyraźnie nienormalny, wyłącza się aż do 3 razy podczas 3 cykli 3 Poważne odchylenie od normy, wyłącza się 4 lub więcej razy w ciągu 3 cykli. 4 Nie można wykonać zadania 		
Wynik	Prawo	Lewa	Wynik	Prawo	Lewa
średnia z obu stron (P+L)/2			średnia z obu stron (P+L)/2		

REFERENCJE

Schmitz-Hübsch T, Tezenas du Montcel S, Baliko L, Berciano J, Boesch S, Depondt C, Giunti P, Globas C, Infante J, Kang JS, Kremer B, Mariotti C, Melegh B, Pandolfo M, Rakowicz M, Ribai P, Rola R, Schöls L, Szymanski S, van de Warrenburg BP, Dürr A, Klockgether T. *Scale for the assessment and rating of ataxia - Development of a new clinical scale.* Neurology Jun 2006, 66 (11) 1717-1720; DOI: 10.1212/01.wnl.0000219042.60538.92



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

