



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases



**Network**

Neurological Diseases  
(ERN-RND)

A disztónia diagnosztikai folyamatábrái:

(1) Felnőtteknél

(2) Gyermekek és serdülők esetében

---

## A ritka neurológiai betegségek európai referenciahálózatának (ERN-RND) bemutatása:

Az ERN-RND az Európai Unió által létrehozott és jóváhagyott európai referenciahálózat. Az ERN-RND egy olyan egészségügyi infrastruktúra, amely a ritka neurológiai betegségekre (RND) összpontosít. Az ERN-RND három fő pillére a következő: (i) szakértők és szakértői központok hálózata, (ii) az RND-kkel kapcsolatos tudás létrehozása, összegyűjtése és terjesztése, valamint (iii) az e-egészségügy megvalósítása, hogy a betegek és családok helyett a szakértelem utazhasson.

Az ERN-RND Európa 32 vezető szakértői központját egyesíti 13 tagállamban, és rendkívül aktív betegszervezeteket foglal magában. A központok Belgiumban, Bulgáriában, a Cseh Köztársaságban, Franciaországban, Magyarországon, Németországban, Olaszországban, Litvániában, Hollandiában, Lengyelországban, Szlovéniában, Spanyolországban és az Egyesült Királyságban találhatók.

Az ERN-RND a következő betegségcsoportokra terjed ki:

- Ataxiák és örökletes spasztikus paraplegiák
- Atípusos Parkinsonizmus és genetikai Parkinson-kór
- Dystonia, paroxizmális rendellenesség és neurodegeneráció agyi ionfelhalmozódással
- Frontotemporális demencia
- Huntingtons-kór és más házimunkák
- Leukodisztrófiák

A hálózatról, a szakértői központokról és a lefedett betegségekről a hálózat honlapján, a [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu) oldalon található részletes információk.

### Ajánlás klinikai használatra:

**A Ritka Neurológiai Betegségek Európai Referenciahálózata kidolgozta a Dystonia diagnosztikai folyamatábráit, hogy segítsen eligazodni a dystoniás betegek diagnosztizálásában. A referenciahálózat e diagnosztikai folyamatábrák használatát ajánlja.**



#### Felelősségi nyilatkozat:

Az ERN-RND által közzétett, jóváhagyott vagy megerősített klinikai gyakorlati iránymutatások, gyakorlati tanácsok, szisztematikus áttekintések és egyéb útmutatók az aktuális tudományos és klinikai információk értékelését jelentik, amelyeket oktatási szolgáltatásként nyújtanak. Az információk (1) nem tekinthetők az összes megfelelő kezelést, ellátási módszert magába foglalónak, vagy az ellátás standardjának kijelentésének; (2) nem folyamatosan frissülnek, és nem feltétlenül tükrözik a legfrissebb bizonyítékokat (az információk kidolgozása és közzététele vagy olvasása között új információk jelenhetnek meg); (3) csak a konkrétan meghatározott kérdés(ek)re vonatkoznak; (4) nem írnak elő semmilyen konkrét orvosi ellátási módot; és (5) nem helyettesítik a kezelő szolgáltató független szakmai megítélését, mivel az információk figyelembe veszik a betegek közötti egyéni eltéréseket. Minden esetben a kiválasztott cselekvési irányt a kezelő szolgáltatónak az adott beteg kezelésének összefüggésében kell mérlegelnie. Az információk használata önkéntes. Az ERN-RND ezt az információt "ahogy van" alapon bocsátotta rendelkezésre, és nem vállal semmilyen kifejezett vagy hallgatolagos garanciát az információval kapcsolatban. Az ERN-RND kifejezetten kizárja az eladhatóságra vagy a meghatározott felhasználásra vagy célra való alkalmasságra vonatkozó garanciákat. Az ERN-RND nem vállal felelősséget az ezen információk használatából eredő vagy azzal kapcsolatos személyi vagy anyagi károkért vagy sérülésekért, illetve az esetleges hibákért vagy kihagyásokért.

## MÓDSZEREK

A disztónia diagnosztikai folyamatábráinak kidolgozását az ERN-RND disztónia, paroxizmális rendellenesség és NBIA betegségcsoportja végezte.

## Dystonia, paroxizmális rendellenesség és NBIA betegségcsoport:

#### Betegségcsoport-koordinátorok:

Alberto Albanese<sup>1</sup> ; Thomas Klopstock<sup>2</sup> ; Marie Vidailhet<sup>3</sup>

#### Betegségcsoport tagjai:

Enrico Bertini<sup>4</sup> ; Kailash Bhatia<sup>5</sup> ; Elena Chorbadijeva<sup>6</sup> ; Yaroslau Compta<sup>7</sup> ; Adrian Danek<sup>2</sup> ; Alejandra Darling<sup>7</sup> ; Tom de Koning<sup>8</sup> ; Marina de Koning-Tijssen<sup>8</sup> ; Malgorazate Dec-Cwiek<sup>9</sup> ; Maria Teresa Dotti<sup>10</sup> ; Antonio Elia<sup>11</sup> ; Antonio Federico<sup>10</sup> ; Dusan Flisar<sup>12</sup> ; Thomas Gasser<sup>13</sup> ;



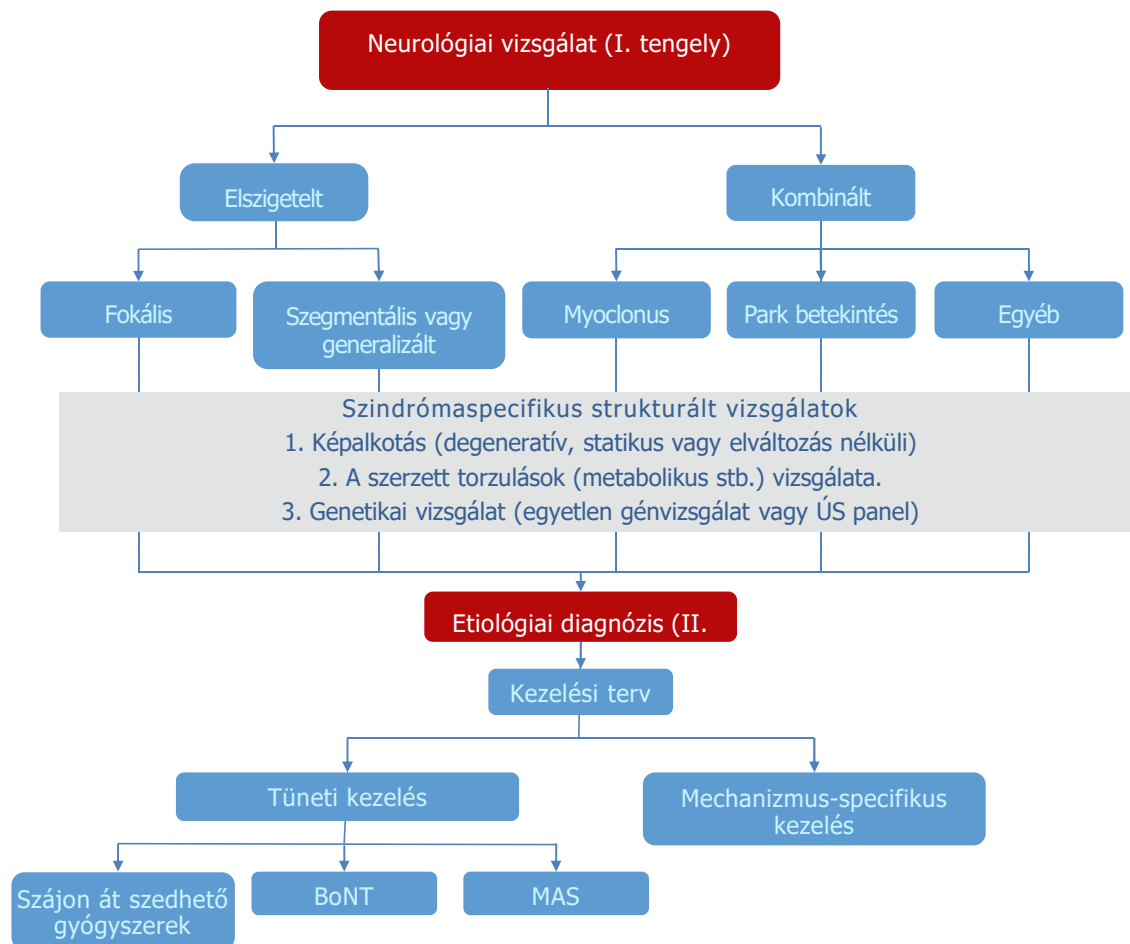
Kathrin Grundmann<sup>13</sup> ; Kinga Hadzsiev<sup>14</sup> ; Christine Klein<sup>15</sup> ; Jiri Klempir<sup>16</sup> ; Maja Kojovic<sup>17</sup> ; Norbert Kovacs<sup>14</sup> ; Bernhard Landwehrmeier<sup>18</sup> ; Ebba Lohmann<sup>13</sup> ; Sebastian Löns<sup>15</sup> ; Maria Jose Marti<sup>7</sup> ; Maria Judit Molnar<sup>19</sup> ; Alexander Münchau<sup>15</sup> ; Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>7</sup> ; Damjan Osredkar<sup>12</sup> ; Sebastian Paus<sup>20</sup> ; Belén Pérez Dueñas<sup>21</sup> ; Bart Post<sup>22</sup> ; Evžen Růžička<sup>23</sup> ; Sinem Tunc<sup>15</sup> ; Michel Willemsen<sup>22</sup> ; Giovanna Zorzi.<sup>11</sup>

<sup>1</sup> IRCCS Klinikai Intézet Humanitas - Rozzano, Olaszország;<sup>2</sup> Klinikum der Universität München, Németország;<sup>3</sup> Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Franciaország; <sup>4</sup>Bambino Gesù gyermekkórház, Róma, Olaszország;<sup>5</sup> University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Egyesült Királyság;<sup>6</sup> University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Egyesült Királyság; University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgária;<sup>7</sup> Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spanyolország;<sup>8</sup> University Medical Center Groningen, Hollandia;<sup>9</sup> University Hospital in Krakow, Lengyelország;<sup>10</sup> AOU Siena, Olaszország;<sup>11</sup> Foundation IRCCS neurológiai intézet Carlo Besta - Milánó, Olaszország;<sup>12</sup> University Medical Centre Ljubljana, Szlovénia;<sup>13</sup> Universitátsklinikum Tübingen, Németország;<sup>14</sup> University of Pécs, Magyarország; <sup>15</sup> Universitátsklinikum Schleswig-Holstein, Németország;<sup>16</sup> Prágai Egyetemi Általános Kórház, Cseh Köztársaság;<sup>17</sup> University Medical Centre Ljubljana, Szlovénia;<sup>18</sup> Universitátsklinikum Ulm, Németország;<sup>19</sup> Semmelweis Egyetem, Magyarország;<sup>20</sup> Universitátsklinikum Bonn, Németország;<sup>21</sup> Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spanyolország;<sup>22</sup> Stichting Katholieke Universiteit, Radboud University Medical Center Nijmegen, Hollandia;<sup>23</sup> Motol University Hospital, Cseh Köztársaság.

## Folyamatdiagram fejlesztési folyamat:

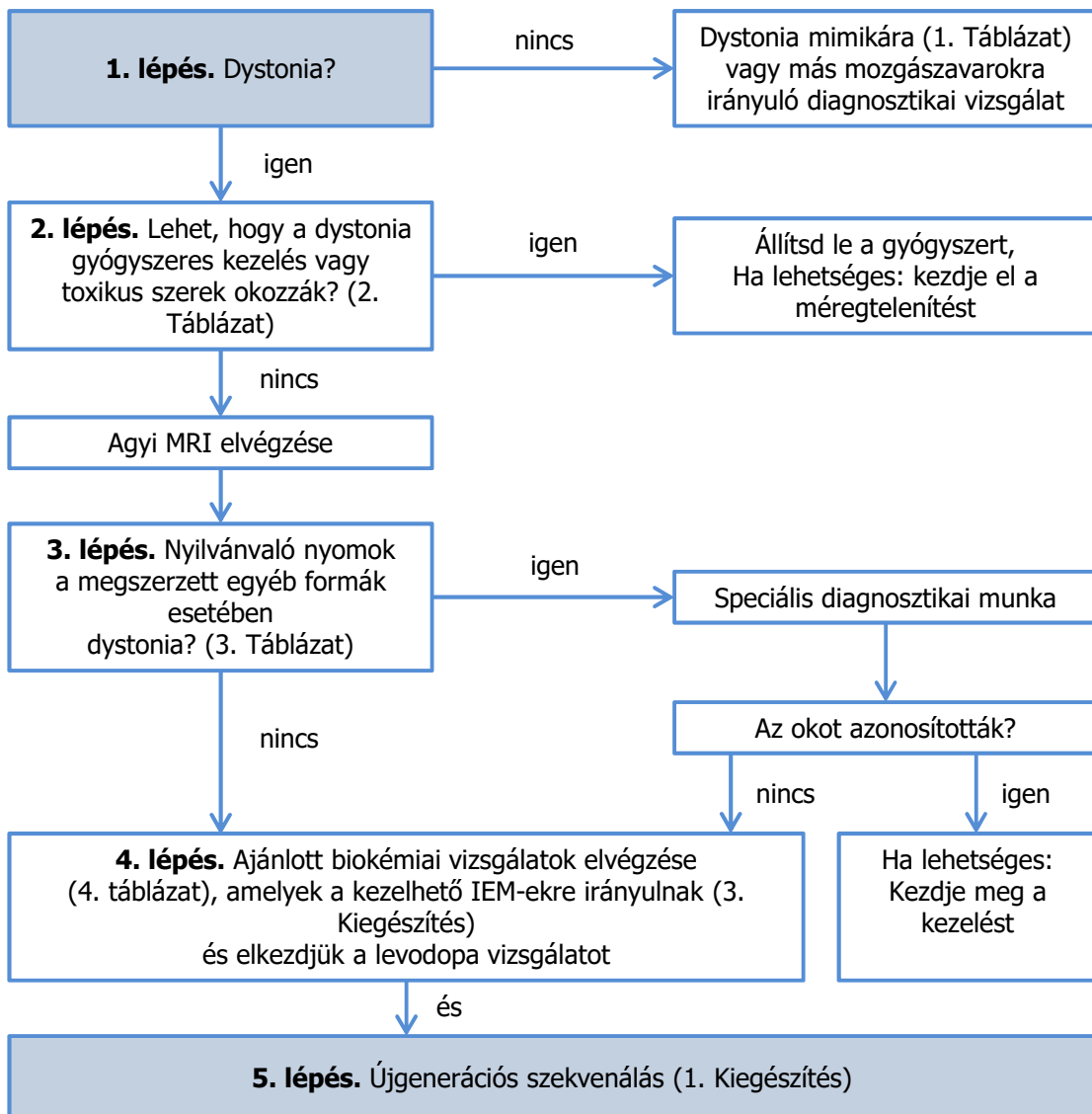
- Folyamatábrák kidolgozása - 2017. június - november
- Megbeszélés/felülvizsgálat az ERN-RND betegségcsoportban- 2017. november - 2018. június
- Egyetértés a diagnosztikai folyamatábrákról az ERN-RND éves találkozásán 2018 - 08/06/2018
- Hozzájárulás a dokumentumhoz az egész betegségcsoport által - 26/09/2018





**2. ábra** Klinikai stratégia a vizsgálatról a kezelési tervig. A vizsgálatot követően a fenomenológia irányítja a diagnosztikai vizsgálatot. Az összegyűjtött információk lehetővé teszik a kezelési terv meghatározását, legyen az tüneti vagy mechanizmus-specifikus. A közelmúltban összeállították a dystonia-szindrómák specifikus betegségmódosító kezeléseinek listáját [94]. BoNT, botulinum neurotoxin; MAS, mély agyi stimuláció; ÚS, újgenerációs szekvenálás. [A színes ábra megtekinthető a [wileyonlinelibrary.com](http://wileyonlinelibrary.com) oldalon].

## A gyermek- és serdülőkori dystonia diagnosztikai algoritmus





# 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

