



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases



Network

Neurological Diseases
(ERN-RND)

Diagnostyczne schematy blokowe dla dystonii: (1) U dorosłych (2) U dzieci i młodzieży

Wprowadzenie do Europejskiej Sieci Referencyjnej ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych (ERN-RND):

ERN-RND to europejska sieć referencyjna ustanowiona i zatwierdzona przez Unię Europejską. ERN-RND to infrastruktura opieki zdrowotnej, która koncentruje się na rzadkich chorobach neurologicznych (RND). Trzy główne filary ERN-RND to (i) sieć ekspertów i centrów eksperckich, (ii) generowanie, gromadzenie i rozpowszechnianie wiedzy na temat RND oraz (iii) wdrażanie e-zdrowia, aby umożliwić podróżowanie ekspertów zamiast pacjentów i rodzin.

ERN-RND zrzesza 32 wiodące europejskie ośrodki eksperckie w 13 państwach członkowskich i obejmuje wysoce aktywne organizacje pacjentów. Ośrodki znajdują się w Belgii, Bułgarii, Czechach, Francji, Niemczech, na Węgrzech, we Włoszech, na Litwie, w Holandii, Polsce, Słowenii, Hiszpanii i Wielkiej Brytanii.

Następujące grupy chorób są objęte ERN-RND:

- Ataksje i dziedziczne paraplegie spastyczne
- Nietypowy parkinsonizm i genetyczna choroba Parkinsona
- Dystonia, zaburzenia napadowe i neurodegeneracja z akumulacją jonów w mózgu
- Otępienie czołowo-skroniowe
- Choroba Huntingtona i inne obowiązkowe
- Leukodystrofie

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

Zalecenia dotyczące stosowania klinicznego:

Europejska Sieć Referencyjna ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych opracowała schematy diagnostyczne dla dystonii, aby pomóc w diagnozowaniu pacjentów z dystonią. Sieć referencyjna zaleca stosowanie tych schematów diagnostycznych.



Zastrzeżenie:

Wytyczne praktyki klinicznej, porady praktyczne, przeglądy systematyczne i inne wytyczne opublikowane, zatwierdzone lub potwierdzone przez ERN-RND są ocenami aktualnych informacji naukowych i klinicznych dostarczanych jako usługa edukacyjna. Informacje (1) nie powinny być uważane za obejmujące wszystkie właściwe metody leczenia, metody opieki lub jako oświadczenie o standardzie opieki; (2) nie są stale aktualizowane i mogą nie odzwierciedlać najnowszych dowodów (nowe informacje mogą pojawić się między czasem opracowania informacji a ich opublikowaniem lub odczytaniem); (3) odnoszą się tylko do konkretnie określonych pytań; (4) nie narzucają żadnego konkretnego sposobu opieki medycznej; oraz (5) nie mają na celu zastąpienia niezależnej profesjonalnej oceny lekarza prowadzącego leczenie, ponieważ informacje uwzględniają indywidualne różnice między pacjentami. We wszystkich przypadkach wybrany sposób postępowania powinien zostać rozważony przez lekarza prowadzącego leczenie w kontekście leczenia danego pacjenta. Korzystanie z informacji jest dobrowolne. ERN-RND udostępnia te informacje w stanie, w jakim się znajdują, i nie udziela żadnych gwarancji, wyraźnych ani dorozumianych, dotyczących tych informacji. ERN-RND wyraźnie zrzeka się wszelkich gwarancji przydatności handlowej lub przydatności do określonego użytku lub celu. ERN-RND nie ponosi żadnej odpowiedzialności za jakiegokolwiek obrażenia lub szkody na osobach lub mieniu wynikające z lub związane z jakimkolwiek wykorzystaniem tych informacji lub za jakiegokolwiek błędy lub pominięcia.

METODOLOGIA

Opracowaniem schematów diagnostycznych dla dystonii zajęła się grupa ds. dystonii, zaburzeń napadowych i NBIA ERN-RND.

Grupa chorób obejmująca dystonię, zaburzenia napadowe i NBIA:

Koordynatorzy grup chorób:

Alberto Albanese¹ ; Thomas Klopstock² ; Marie Vidailhet³

Członkowie grupy chorobowej:

Enrico Bertini⁴ ; Kailash Bhatia⁵ ; Elena Chorbadijeva⁶ ; Yaroslau Compta⁷ ; Adrian Danek² ; Alejandra Darling⁷ ; Tom de Koning⁸ ; Marina de Koning-Tijssen⁸ ; Malgorazate Dec-Cwiek⁹ ; Maria Teresa Dotti¹⁰ ; Antonio Elia¹¹ ; Antonio Federico¹⁰ ; Dusan Flisar¹² ; Thomas Gasser¹³ ;



Kathrin Grundmann¹³ ; Kinga Hadzsiev¹⁴ ; Christine Klein¹⁵ ; Jiri Klempir¹⁶ ; Maja Kojovic¹⁷ ; Norbert Kovacs¹⁴ ; Bernhard Landwehrmeier¹⁸ ; Ebba Lohmann¹³ ; Sebastian Löns¹⁵ ; Maria Jose Marti⁷ ; Maria Judit Molnar¹⁹ ; Alexander Münchau¹⁵ ; Juan Dario Ortigoza Escobar⁷ ; Damjan Osredkar¹² ; Sebastian Paus²⁰ ; Belén Pérez Dueñas²¹ ; Bart Post²² ; Evžen Růžička²³ ; Sinem Tunc¹⁵ ; Michel Willemsen²² ; Giovanna Zorzi¹¹

¹ IRCCS Clinical Institute Humanitas - Rozzano, Włochy;² Klinikum der Universität München, Niemcy;³ Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Francja; Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics';⁴ Pediatric hospital Bambino Gesù, Rzym, Włochy;⁵ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Wielka Brytania;⁶ University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bułgaria;⁷ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Hiszpania;⁸ University Medical Center Groningen, Holandia;⁹ Szpital Uniwersytecki w Krakowie, Polska;¹⁰ AOU Siena, Włochy;¹¹ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta - Milan, Włochy;¹² University Medical Centre Ljubljana, Słowenia;¹³ Universitätsklinikum Tübingen, Niemcy;¹⁴ University of Pécs, Węgry; ¹⁵ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Niemcy;¹⁶ General University Hospital in Prague, Republika Czeska;¹⁷ University Medical Centre Ljubljana, Słowenia;¹⁸ Universitätsklinikum Ulm, Niemcy;¹⁹ Semmelweis University, Węgry;²⁰ Universitätsklinikum Bonn, Niemcy;²¹ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Hiszpania;²² Stichting Katholieke Universiteit, działający jako Radboud University Medical Center Nijmegen, Holandia;²³ Motol University Hospital, Republika Czeska.

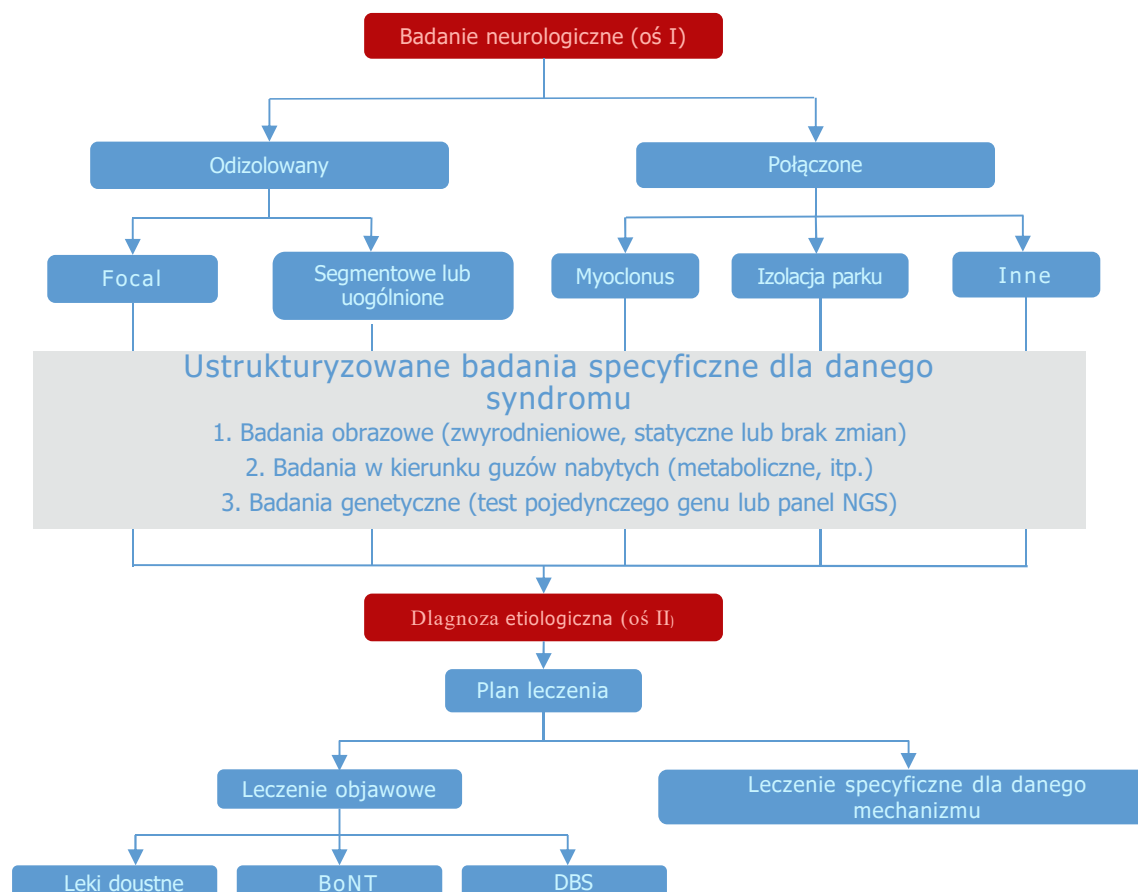
Proces tworzenia schematu blokowego:

- Opracowanie schematów blokowych - czerwiec - listopad 2017 r.
- Dyskusja/rewizja w grupie chorobowej ERN-RND - listopad 2017 - czerwiec 2018 r.
- Zgoda na schematy diagnostyczne podczas dorocznego spotkania ERN-RND 2018 - 08/06/2018
- Zgoda na dokument wyrażona przez całą grupę chorobową - 26/09/2018



Schemat diagnostyki dystonii u dorosłych

(wg A. Albanese, M. Di Giovanni i S. Lalli: Dystonia: Diagnosis and Management, Eur J Neurol. 2018 Jul 23. doi: 10.1111/ene.13762. [Epub ahead of print])



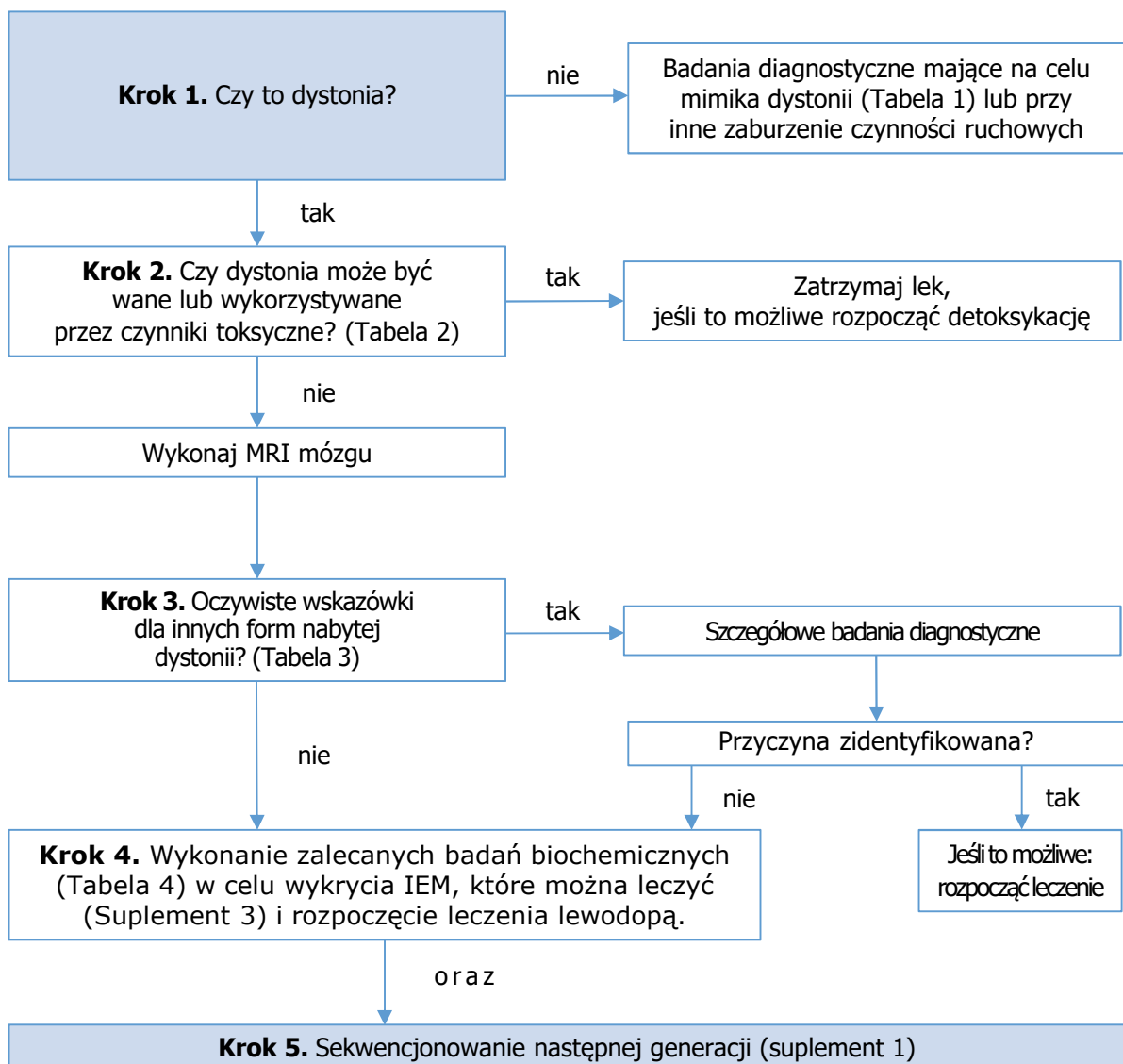
Ryc. 2 Strategia kliniczna od badania do planu leczenia. Po badaniu fenomenologia kieruje badaniami diagnostycznymi. Zebrane informacje pozwalają na określenie planu leczenia, zarówno objawowego, jak i specyficznego dla danego mechanizmu. Ostatnio opracowano listę specyficznych metod leczenia modyfikujących przebieg choroby w zespołach dystonii [94]. BoNT - neurotoksyna botulinowa; DBS - głęboka stymulacja mózgu; NGS - sekwencjonowanie następnej generacji. [Kolorową rycinę można obejrzeć na stronie wileyonlinelibrary.com].

Schemat diagnostyczny dystonii u dzieci i młodzieży

(wg van Egmond ME, Kuiper A, Eggink H, et al. J Neurol Dystonia u dzieci i młodzieży: przegląd systematyczny i nowy algorytm diagnostyczny Neurosurg Psychiatri 2015;86:774-781).

Pełny artykuł można znaleźć tutaj: <http://dx.doi.org/10.1136/jnnp-2014-309106>

Algorytm diagnostyczny dystonii u dzieci i młodzieży





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

