

# KLINISCHE BEWERTUNGSSKALA FÜR PANTHOTENAT-KINASE ASSOZIIERTE NEURODEGENERATION (PKAN)

**Mov Disord. 32(11):1620-1630**

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, fallbezogenes 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](http://www.ern-rnd.eu)

*Empfehlung für die klinische Verwendung:*

*ERN-RND empfiehlt die Verwendung der folgenden klinischen Bewertungsskala für Pantothenatkinase-Assoziierte Neurodegeneration (PKAN).*

## HAFTUNGSAUSSCHLUSS

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 Bewilligung der klinischen Bewertungsskala für PKAN erfolgte durch die ERN-RND Expertengruppe Dystonien, Paroxysmale Erkrankungen und NBIA. 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 Bewilligung: 18.06.2019

### Expertengruppe für Dystonien, Paroxysmale Erkrankungen und NBIA:

Koordinatoren der Expertengruppe:

Tobias Bäumer<sup>15</sup>, Belén Pérez Dueñas<sup>21</sup>, Giovanna Zorzi<sup>11</sup>

Mitglieder der Expertengruppe:

Alberto Albanese<sup>1</sup>, 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>; Petr Dusek<sup>23</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>; Petra Havránková<sup>23</sup>, Robert Jech<sup>23</sup>, Christine Klein<sup>15</sup>; Jiri Klempir<sup>16</sup>; Thomas Klopstock<sup>2</sup>; Maja Kojovic<sup>17</sup>; Norbert Kovacs<sup>14</sup>; Bernhard Landwehrmeier<sup>18</sup>; Ebba Lohmann<sup>13</sup>; Katja Lohmann<sup>15</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>; Bart Post<sup>22</sup>; Evžen Růžička<sup>23</sup>; Susanne A. Schneider<sup>2</sup>; Sinem Tunc<sup>15</sup>; Marie Vidailhet<sup>3</sup>, Michel Willemsen<sup>22</sup>

Vertreter der Patientenorganisation:

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Germany

<sup>1</sup> IRCCS Clinical Institute Humanitas – Rozzano, Italy; <sup>2</sup> Klinikum der Universität München, Germany; <sup>3</sup> Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, France; Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics'; <sup>4</sup> Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; <sup>5</sup> University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom; <sup>6</sup> University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgaria; <sup>7</sup> Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; <sup>8</sup> University Medical Center Groningen, Netherlands; <sup>9</sup> University Hospital in Krakow, Poland; <sup>10</sup> AOU Siena, Italy; <sup>11</sup> Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; <sup>12</sup> University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>13</sup> Universitätsklinikum Tübingen, Germany; <sup>14</sup> University of Pécs, Hungary; <sup>15</sup> Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; <sup>16</sup> General University Hospital in Prague, Czech Republic; <sup>17</sup> University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>18</sup> Universitätsklinikum Ulm, Germany; <sup>19</sup> Semmelweis University, Hungary; <sup>20</sup> Universitätsklinikum Bonn, Germany; <sup>21</sup> Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain; <sup>22</sup> Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Netherlands; <sup>23</sup> Motol University Hospital, Czech Republic

## REFERENZ

Darling A, Tello C, Martí MJ, Garrido C, Aguilera-Albesa S, Tomás Vila M, Gastón I, Madruga M, González Gutiérrez L, Ramos Lizana J, Pujol M, Gavilán Iglesias T, Tustin K, Lin JP, Zorzi G, Nardocci N, Martorell L, Lorenzo Sanz G, Gutiérrez F, García PJ, Vela L, Hernández Lahoz C, Ortigoza Escobar JD, Martí Sánchez L, Moreira F, Coelho M, Correia Guedes L, Castro Caldas A, Ferreira J, Pires P, Costa C, Rego P, Magalhães M, Stamelou M, Cuadras Pallejà D, Rodríguez-Blázquez C, Martínez-Martín P, Lupo V, Stefanis L, Pons R, Espinós C, Temudo T, Pérez Dueñas B. (2017) Clinical rating scale for pantothenate kinase-associated neurodegeneration: A pilot study. *Mov Disord.* 32(11):1620-1630

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



[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

