

ESCALA CLINICA PARA
NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A
PANTOTENATO-QUINASA (PKAN)
Mov Disord. 32(11):1620-1630

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):

ERN-RND es una red de referencia europea establecida y aprobada por la Unión Europea. ERN-RND es una infraestructura de atención médica que se enfoca en enfermedades neurológicas raras. Los tres pilares principales de 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-health para permitir que el conocimiento viaje en lugar de pacientes y familias.

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 ERN-RND:

- Ataxias y paraplejías espásticas hereditarias
- Parkinsonismo atípico y enfermedad de Parkinson genética
- Distonía, trastorno paroxístico y neurodegeneración con acumulación 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.

Recomendaciones para uso clínico:

ERN-RND recomienda el uso de la siguiente escala clínica para neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa (PKAN).

EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD

Las directrices clínicas, buenas prácticas, revisiones sistemáticas y demás indicaciones orientativas publicadas, avaladas o confirmadas valorativamente por ERN-RND consisten en evaluaciones de informaciones científicas y clínicas actuales que se ofrecen como material instructivo.

Las informaciones 1) acaso no abarquen todos los tratamientos y terapias apropiados y tampoco deben considerarse como constatación firme de la norma actual relativa a los cuidados; 2) no se actualizan constantemente y es posible que tampoco reflejen el estado actual de conocimientos (desde la redacción de estas informaciones, su publicación y lectura, es posible que hayan surgido nuevas informaciones); 3) se refieren solo a las cuestiones expresamente indicadas; 4) no prescriben ninguna medida sanitaria específica; 5) no sustituyen el discernimiento independiente y profesional del médico, ya que dichas informaciones no tienen en cuenta las diferencias individuales entre los pacientes. En cualquier caso, el médico debe adaptar al paciente individualmente el modo de proceder elegido. El uso de las informaciones es voluntario. ERN-RND proporciona las informaciones partiendo de la situación actual y no ofrece ninguna garantía expresa ni tácita respecto de ellas. ERN-RND rechaza expresamente cualquier responsabilidad en relación con la aptitud para el uso y la idoneidad para un empleo o fin específicos. ERN-RND no se responsabiliza de ningún daño personal ni material resultante del empleo de estas informaciones o en relación con ellas ni de ningún error u omisión.

METODOLOGIA

La escala de evaluación clínica para PKAN fue aprobada por el grupo de expertos ERN-RND *Distonía, trastorno paroxístico y neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro*. El proceso de aprobación consistió en dos pasos. En el paso 1, se mapearon las escalas que se utilizan en la rutina clínica de los centros especiales individuales. En el paso 2, se llegó a un consenso mediante una votación sobre qué escala se recomienda para su uso en la práctica clínica.

Fecha de votación: 18.06.2019

Grupo de expertos para Distonía, trastorno paroxístico y neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro:

Coordinadores del grupo de expertos:

Tobias Bäumer¹⁵, Belén Pérez Dueñas²¹, Giovanna Zorzi¹¹

Miembros del grupo de expertos:

Alberto Albanese¹, Enrico Bertini⁴; Kailash Bhatia⁵; Elena Chorbadgieva⁶; Yaroslau Compta⁷; Adrian Danek²; Alejandra Darling⁷; Tom de Koning⁸; Marina de Koning-Tijssen⁸; Malgorazate Dec-Cwiek⁹; Maria Teresa Dotti¹⁰; Petr Dusek²³, Antonio Elia¹¹; Antonio Federico¹⁰; Dusan Flisar¹²; Thomas Gasser¹³; Kathrin Grundmann¹³; Kinga Hadzsiev¹⁴; Petra Havránková²³, Robert Jech²³, Christine Klein¹⁵; Jiri Klempir¹⁶; Thomas Klopstock², Maja Kojovic¹⁷; Norbert Kovacs¹⁴; Bernhard Landwehrmeier¹⁸; Ebba Lohmann¹³; Katja Lohmann¹⁵, Sebastian Löns¹⁵; Maria Jose Marti⁷; Maria Judit Molnar¹⁹; Alexander Münchau¹⁵; Juan Dario Ortigoza Escobar⁷; Damjan Osredkar¹²; Sebastian Paus²⁰; Bart Post²²; Evžen Růžicka²³; Susanne A. Schneider²; Sinem Tunc¹⁵; Marie Vidailhet³, Michel Willemsen²²

Representante de organización de pacientes:

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Germany

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

LISTA DE REFERENCIAS

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-Blazquez 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



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

