

ESCALAS PARA MEDIR LA DISTONÍA

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.

INTRODUCCIÓN A LA RED EUROPEA DE REFERENCIA PARA ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS RARAS (ERN-RND)

ERN-RND es una Red Europea de Referencia establecida y aprobada por la Unión Europea. ERN-RND es una infraestructura sanitaria centrada en las enfermedades neurológicas raras (ENR). Los tres pilares principales de ERN-RND son (i) red de expertos y centros especializados, (ii) generación, puesta en común y difusión de conocimientos sobre ERN, y (iii) aplicación de la sanidad electrónica para permitir que los expertos viajen en lugar de los pacientes y las familias.

La ERN-RND reúne a 32 de los principales centros expertos de Europa en 13 Estados miembros e incluye organizaciones de pacientes muy activas. Los centros están situados en Alemania, Bélgica, Bulgaria, Eslovenia, España, Francia, Hungría, Italia, Lituania, Países Bajos, Polonia, Reino Unido y República Checa.

ERN-RND cubre los siguientes grupos de enfermedades:

- Ataxias y paraplejías espásticas hereditarias
- Parkinsonismo atípico y enfermedad de Parkinson genética
- Distonía, trastorno paroxístico y neurodegeneración con acumulación de iones cerebrales
- Demencia frontotemporal
- La enfermedad de Huntington y otras tareas
- Leucodistrofias

Puede encontrar información específica sobre la red, los centros de expertos y las enfermedades cubiertas en el sitio web de la red www.ern-rnd.eu.

Recomendación de uso clínico:

La Red Europea de Referencia para Enfermedades Neurológicas Raras recomienda encarecidamente el uso de la siguiente escala como mejor práctica clínica para la evaluación y clasificación de la Distonía.

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD

Las guías de práctica clínica, las recomendaciones prácticas, las revisiones sistemáticas y otras orientaciones publicadas, aprobadas o confirmadas por ERN-RND son evaluaciones de información científica y clínica actual que se ofrecen como servicio educativo.

La información (1) no debe considerarse inclusiva de todos los tratamientos adecuados, métodos de atención, o como una declaración del estándar de atención; (2) no se actualiza continuamente y puede no reflejar la evidencia más reciente (puede surgir nueva información entre el momento en que se desarrolla la información y cuando se publica o lee); (3) aborda sólo la(s) pregunta(s) específicamente identificada(s); (4) no impone ningún curso particular de atención médica; y (5) no pretende sustituir el juicio profesional independiente del proveedor tratante, ya que la información tiene en cuenta la variación individual entre los pacientes. En todos los casos, el profesional sanitario deberá considerar el curso de acción seleccionado en el contexto del tratamiento de cada paciente. El uso de la información es voluntario. ERN-RND proporciona esta información "tal cual" y no ofrece ninguna garantía, expresa o implícita, en relación con la misma. ERN-RND rechaza específicamente cualquier garantía de comerciabilidad o idoneidad para un uso o propósito particular. ERN-RND no asume responsabilidad alguna por lesiones o daños a personas o bienes derivados o relacionados con el uso de esta información, ni por errores u omisiones.

METODOLOGÍA

El desarrollo de los Diagnostic Flowcharts para la Distonía fue realizado por el grupo de enfermedades para Distonía, Trastorno Paroxístico y NBIA de ERN-RND. Se mapearon las escalas utilizadas en la práctica clínica de los miembros del grupo de enfermedades, y la decisión sobre qué escala debía proponerse se tomó por votación mayoritaria anónima.

Grupo de enfermedades para Distonía, Trastorno Paroxístico y NBIA:

Coordinadores de grupos de enfermedades:

Alberto Albanese¹; Thomas Klopstock²; Marie Vidailhet³

Miembros del grupo de enfermedades:

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; Susanne A. Schneider²; Sinem Tunc¹⁵; Michel Willemsen²²; Giovanna Zorzi¹¹

¹ Institut clinique IRCCS Humanitas - Rozzano, Italie; ² Klinikum der Universität München, Allemagne; ³ Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, France : Centre de référence pour les maladies rares "Neurogenetics"; ⁴ Hôpital pédiatrique Bambino Gesù, Rome, Italie; ⁵ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Royaume-Uni; ⁶ University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgarie; ⁷ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Espagne; ⁸ University Medical Center Groningen, Pays-Bas; ⁹ University Hospital in Krakow, Pologne; ¹⁰ AOU Siena, Italie; ¹¹ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta - Milan, Italie; ¹² University Medical Centre Ljubljana, Slovénie; ¹³ Universitätsklinikum Tübingen, Allemagne; ¹⁴ University of Pécs, Hungary; ¹⁵ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Allemagne; ¹⁶ General University Hospital in Prague, République tchèque; ¹⁷ University Medical Centre Ljubljana, Slovénie; ¹⁸ Universitätsklinikum Ulm, Allemagne; ¹⁹ Semmelweis University, Hongrie; ²⁰ Universitätsklinikum Bonn, Allemagne; ²¹ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Espagne; ²² Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Pays-Bas; ²³ Motol University Hospital, République tchèque.

Proceso de aprobación:

- Cartografía de las escalas de enfermedades utilizadas por grupo de enfermedades - 06 - 12/2018
- Encuesta para decidir los baremos por mayoría anónima - 31.01. - 24.02.2019
- Consentimiento sobre el documento por parte de todo el grupo de enfermedades - 26.03.2019

ESCALAS RECOMENDADAS

Dominio	Escala
Distonía generalizada	Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale , Burke RE, Fahn S, Marsden CD, Bressman SB, Moskowitz C, Friedman J. Validity and reliability of a rating scale for the primary torsion dystonias. <i>Neurology</i> 1985;35:73–77.
Distonía generalizada en niños	The Movement Disorder-Childhood Rating Scale , Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. Movement disorder-childhood rating scale: Reliability and validity. <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Blefaroespasm	Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. Development and Validation of a Clinical Scale for Rating the Severity of Blepharospasm. <i>Mov Disord.</i> 2015 April; 30(4): 525–530. Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. Movement disorder-childhood rating scale: Reliability and validity . <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Distonía cervical	Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale para la distonía cervical Consky, E, Basinski, A, Belle, L, Ranawaya, R, and Lang, AE. The Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS): assessment of validity and inter-rater reliability (abstract). Neurology. 1990; 40: 445 Consky ES, Lang AE. Clinical assessments of patients with cervical dystonia. In: Jankovic J, Hallett M, eds. <i>Therapy with Botulinum Toxin</i> . New York, NY: Marcel Dekker, Inc.:1994;211-237
Distonía laríngea	Vocal Performance Questionnaire (VPQ) , Carding PN, Horsley IA, Docherty GJ. A study of the effectiveness of voice therapy in the treatment of 45 patients with nonorganic dysphonia. <i>J Voice.</i> 1999; 13:72–104.

REFERENCIAS

Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. Development and Validation of a Clinical Scale for Rating the Severity of Blepharospasm. *Mov Disord.* 2015 Avril ; 30(4) : 525-530.



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

