

BEHANDLUNG VON NON-PKAN GENDEFEKTEN

ERN-RND-unterstützte Reviews

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

EINFÜHRUNG IN DAS EUROPÄISCHE REFERENZNETZ FÜR SELTENE NEUROLOGISCHE KRANKHEITEN (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, fallbezogen 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 Paresen
- Atypischer Parkinsonismus und genetische Parkinson-Erkrankungen
- Dystonie, paroxysmale Störungen und Neurodegeneration mit Eisenakkumulation im Gehirn
- Frontotemporale Demenz
- Die Chorea Huntington Krankheit und andere Choreas
- Leukodystrophien

Weitere Informationen über das Netzwerk, die Expertenzentren und die abgedeckten Krankheiten sind auf der Webseite www.ern-rnd.eu des Netzwerkes zu finden.

Empfehlung für die klinische Anwendung:

Derzeit gibt es keine Leitlinien für die Behandlung von genetischen Defekten, die nicht zu den PKAN gehören. Das Europäische Referenznetzwerk für seltene neurologische Erkrankungen empfiehlt dringend, die in den nachstehenden Übersichtsartikeln enthaltenen Leitlinien für die Behandlung von genetischen Defekten, die nicht zu den PKAN gehören, zu befolgen.

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 Unterstützung der Reviewsartikel für genetische Defekte, die nicht zu den PKAN gehören, wurde von der Erkrankungsgruppe für Dystonie, paroxysmale Störungen und NBIA der ERN-RND beschlossen.

Erkrankungsgruppe für Dystonie, paroxysmale Störungen und NBIA:

Koordinatoren der Erkrankungsgruppe:

Tobias Bäumer¹⁵, Belén Pérez Dueñas²¹, Giovanna Zorzi¹¹

Mitglieder der Erkrankungsgruppe:

Αλβερτο Αλβανεσε¹, Ενριχο Βερτινι⁴; Καίλαση Βηατια⁵; Ελενα Χηορβαδγιεωα⁶; Ψαροσλαυ Χομπτα⁷; Αδριαν Δανεκ²; Αλεφανδρα Δαρλινγ⁷; Τομ δε Κονινγ⁸; Μαρινα δε Κονινγ–Τιφσεν⁸; Μαλ γοραζατε Δεχ–Χωιεκ⁹; Μαρια Τερεσα Δοττι¹⁰; Πετρ Δυσεκ²³, Αντονιο Ελια¹¹; Αντονιο Φεδεριχο⁰; Δυσαν Φλισταρ¹²; Τηομασ Γασσερ¹³; Κατηριν Γρυνδμανν¹³; Κινγα Χαδζσιεω¹⁴; Πετρα Χαωρ(ν κοω²³, Ροβερτ Θεχη²³, Χηριστινε Κλειν¹⁵; Θιρι Κλεμπιρ¹⁶; Τηομασ Κλοποστοχκ², Μαφα Κοφοωιχ¹⁷; Νορβερτ Κοωαχσ¹⁴; Βερνηαρδ Λανδωεηρμειερ¹⁸; Εββα Λοημανν¹³; Κατφα Λοημανν¹⁵, Σεβαστιαν Λ\νσ¹⁵; Μαρια Θοσε Μαρτι⁷; Μαρια Θυδιτ Μολναρ¹⁹; Αλεξανδερ Μ\νηχαυ¹⁵; Θυαν Δαριο Ορτιγοζα Εσχοβαρ⁷; Δαμφαν Οσρεδκαρ¹²; Σεβαστιαν Παυσ²⁰; Βαρτ Ποστ²²; Εω□εν Ρ□ικα²³; Συσαννε Α. Σχηνειδερ²; Σινεμ Τυνχ¹⁵; Μαριε ζιδαίληετ³, Μιχηελ Ωιλλεμσεν²²

Patientenvertreter:

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Deutschland

¹ IPXXS Χλινιχαλ Ινστιτυτε Ηυμανιτασ – Ροζζανο, Ιταλιεν;² Κλινικουμ δερ ΥνιπερσιτTMτ Μ\νηχεν, Δευτσχηλανδ;³ Ασσιστανχε Πυβλιθυε–Η|πιταυξ δε Παρισ, Η|πιταλ Πιτι|–Σαλεπ|τρι|ρε, Φρανκρειχη; Ρεφερενχε Χεντρε φορ Ραρε Δισεασσ εΝευρογενετι χσ⁴ Πεδιατριχη οσπιταλ Βαμβινο Γεσ|, Ρομ, Ιταλιεν;⁵ ΥνιπερσιτTMω Χολλεγε Λονδον Ηοσπιταλσ ΝΗΣ Φουνδατιον Τρυστ, ζερεινιγτεσ Κ\νηγρειχη;⁶ ΥνιπερσιτTMω Νευρολογιχαλ Ηοσπιταλ \Στ. Ναυμ\ Σοφια, Βυλγαριεν;⁷ Ηοσπιταλ Χλ\νηχ ι Προωινχιαλ δε Β αρχελονα ψ Ηοσπιταλ δε Σαντ Θοανδε Δ\υ, Σπανιεν;⁸ ΥνιπερσιτTMω Μεδιχαλ Χεντερ Γρονινγεν, Νιεδερλανδε;⁹ ΥνιπερσιτTMω τσκιλικουμ ιν Κρακαυ, Πολεν;¹⁰ ΑΟΥ Σιενα, Ιταλιεν;¹¹ Φουνδατιον IPXXS νευρολογιχαλ ινστιτυτε Χαρχλο Βεστα – Μιλαν, Ιταλιεν;¹² ΥνιπερσιτTMω Μεδιχαλ Χεντρε Λφυβλφανα, Σλοωενιεν;¹³ ΥνιπερσιτTMω τσκιλικουμ Τ|βινγεν, Δευτσχηλανδ;¹⁴ ΥνιπερσιτTMω Π\χσ, Υ νγαρν;¹⁵ ΥνιπερσιτTMω τσκιλικουμ Σηηλεσωιγ–Ηολστειν, Δευτσχηλανδ;¹⁶ Αλλγεμεινεσ ΥνιπερσιτTMω τσκρανκενηαυσ Πραγ, Τσηηχηησχη Ρεπυβλικ;¹⁷ Μεδιζινισχηεσ ΥνιπερσιτTMω τσζεντρυμ Λφυβλφανα, Σλοωενιεν;¹⁸ ΥνιπερσιτTMω τσκιλικουμ Υλμ, Δευτσχηλανδ;¹⁹ Σεμμελωεισ–ΥνιπερσιτTMω, Υνγαρν;²⁰ ΥνιπερσιτTMω τσκιλικουμ Βονν, Δευτσχηλανδ;²¹ Ηοσπιταλ Υνιπερσιταρι ζαλλ δ\Ηεβρον

, Σπανιεν;²² Στιχητινγ Κατηολικεσ Υνιπερσιτειτ, ηανδελνδ αλσ Ραδβουδ Υνιπερσιτψ Μεδιχαλ Χεντερ Νιφμεγεν, Νιεδερλανδε; 2
3 Μοτολ Υνιπερσιτψ Ηοσπιταλ, Τσχηεχηισχη Ρεπυβλικ

Bestätigungsverfahren:

- Zustimmung zur Unterstützung von Dokumenten durch die gesamte Erkrankungsgruppe - 16.06.2020

REFERENZEN

- PLA2G6-Associated Neurodegeneration. Allison Gregory, Manju A Kurian, Eamonn R Maher, Penelope Hogarth, Susan J Hayflick, Margaret P Adam, Holly H Ardinger, Roberta A Pagon, Stephanie E Wallace, Lora JH Bean, Karen Stephens, Anne Amemiya, editors. In: GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2020. 2008 Jun 19 [updated 2017 Mar 23].
- Mitochondrial Membrane Protein-Associated Neurodegeneration. Allison Gregory, Monika Hartig, Holger Prokisch, Tomasz Kmiec, Penelope Hogarth, Susan J Hayflick, Margaret P Adam, Holly H Ardinger, Roberta A Pagon, Stephanie E Wallace, Lora JH Bean, Karen Stephens, Anne Amemiya, editors. In: GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2020. 2014 Feb 27 (Update 2021 Mar 4).
- Beta-Propeller Protein-Associated Neurodegeneration. Allison Gregory, Manju A Kurian, Tobias Haack, Susan J Hayflick, Penelope Hogarth, Margaret P Adam, Holly H Ardinger, Roberta A Pagon, Stephanie E Wallace, Lora JH Bean, Karen Stephens, Anne Amemiya, editors. In: GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2020. 2017 Feb 16.

Aufgrund der Bestimmungen zum Schutz des geistigen Eigentums ist es uns nicht gestattet, den eigentlichen therapeutischen Algorithmus in diesem Dokument abzdrukken.



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

