

GESTIÓN DE DEFECTOS GENÉTICOS NO PKANOS

Artículos de revisión avalados por ERN-RND

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

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

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

La 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 la ERN-RND:

- Ataxias y paroplejías espásticas hereditarias
- Parkinsonismo atípico y enfermedad de Parkinson genética
- Distonía, trastornos paroxísticos y neurodegeneración con acúmulo 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

Recomendación de uso clínico:

En la actualidad, no existen directrices disponibles para el tratamiento de los defectos genéticos no PKAN. La Red Europea de Referencia para Enfermedades Neurológicas Raras recomienda encarecidamente seguir las orientaciones dadas en los artículos de revisión que se indican a continuación para el tratamiento de los defectos genéticos no PKAN.

EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD

Las pautas clínicas, buenas prácticas, revisiones sistemáticas y demás indicaciones orientativas publicadas, avaladas o confirmadas por la ERN-RND son evaluaciones de la información científica y clínica actual que se ofrece como material educativo.

La información 1) no debe considerarse como inclusiva de todos los tratamientos y terapias apropiados ni como afirmación de un determinado estándar de cuidados; 2) no se actualiza constantemente y es posible que tampoco refleje el estado actual de conocimientos (desde el momento de la redacción de esta información y su publicación y lectura puede haber surgido nueva información); 3) se refiere solo a las cuestiones expresamente indicadas; 4) no prescriben ninguna medida sanitaria específica; 5) no sustituyen el criterio independiente y profesional del médico, ya que dichas informaciones no tienen en

cuenta las diferencias individuales entre los pacientes. En todos los casos, el médico debe adaptar el modo de proceder elegido a cada paciente en su contexto individual. El uso de las informaciones es voluntario. La ERN-RND proporciona la información partiendo de la situación actual y no ofrece ninguna garantía expresa ni tácita respecto de ellas. La ERN-RND rechaza expresamente cualquier responsabilidad en relación con la comerciabilidad o adecuación para un uso o propósito específicos. La ERN-RND no se responsabiliza de ningún daño personal ni material resultante del empleo de esta información o en relación con ella ni de ningún error u omisión.

METODOS

La aprobación de los artículos de revisión para defectos genéticos no PKAN fue realizada por el grupo de Enfermedades para Distonía, Trastornos Paroxísticos y NBIA de ERN-RND.

Grupo de enfermedades para Distonía, Trastornos Paroxísticos y NBIA:

Coordinadores de grupos de enfermedades:

Tobias Bäumer¹⁵, Belén Pérez Dueñas²¹, Giovanna Zorzi¹¹

Miembros del grupo de enfermedades:

Alberto Albanese¹, Enrico Bertini⁴; Kailash Bhatia⁵; Elena Chorbadijeva⁶; Yaroslau Compta⁷; Adrian Danek²; Alejandra Darling⁷; Tom de Koning⁸; Marina de Koning-Tijssen⁸; Malgorzata 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 Růžička²³; Susanne A. Schneider²; Sinem Tunc¹⁵; Marie Vidailhet³, Michel Willemsen²²

Representante de los pacientes:

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Alemania

¹ Instituto Clínico IRCCS Humanitas - Rozzano, Italia; ² Klinikum der Universität München, Alemania; ³ Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Francia; Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics'; ⁴ Pediatric hospital Bambino Gesù, Roma, Italia; ⁵ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Reino Unido; ⁶ University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgaria; ⁷ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joande Déu, España; ⁸ University Medical Center Groningen, Países Bajos; ⁹ University Hospital in Krakow, Polonia; ¹⁰ AOU Siena, Italia; ¹¹ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta - Milan, Italia; ¹² University Medical Centre Ljubljana, Eslovenia; ¹³ Universitätsklinikum Tübingen, Alemania; ¹⁴ University of Pécs, Hungría; ¹⁵ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Alemania; ¹⁶ General University Hospital in Prague, República Checa; ¹⁷ University Medical Centre Ljubljana, Eslovenia; ¹⁸ Universitätsklinikum Ulm, Alemania; ¹⁹ Semmelweis University, Hungría; ²⁰ Universitätsklinikum Bonn, Alemania; ²¹ Hospital Universitari Vall d'Hebron, España; ²² Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Países Bajos; ²³ Motol University Hospital, República Checa.

Proceso de desarrollo:

- Consentimiento para aprobar documentos por parte de todo el grupo de enfermedades - 16.06.2020

REFERENCIAS

- 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.

Debido a la normativa sobre protección de la propiedad intelectual, no se nos permite imprimir el algoritmo terapéutico real en este documento.



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

