

BEHEER VAN NIET-KAN GENETISCHE AFWIJKINGEN

ERN-RND-goedgekeurde overzichtsartikelen

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

INLEIDING TOT HET EUROPEES REFERENTIENETWERK VOOR ZELDZAME NEUROLOGISCHE AANDOENINGEN (ERN-RND)

ERN-RND is een Europees referentienetwerk dat is opgericht en goedgekeurd door de Europese Unie. ERN-RND is een gezondheidszorginfrastructuur die zich richt op zeldzame neurologische aandoeningen (RND's). De drie belangrijkste pijlers van ERN-RND zijn (i) een netwerk van experts en expertisecentra, (ii) het genereren, bundelen en verspreiden van RND-kennis en (iii) de implementatie van e-health om de expertise te laten reizen in plaats van patiënten en families.

ERN-RND verenigt 32 van Europa's toonaangevende expertisecentra in 13 lidstaten en omvat zeer actieve patiëntenorganisaties. De centra bevinden zich in België, Bulgarije, Duitsland, Frankrijk, Hongarije, Italië, Litouwen, Nederland, Polen, Slovenië, Spanje, Tsjechië en het Verenigd Koninkrijk.

De volgende ziektegroepen worden gedekt door ERN-RND:

- Ataxias en erfelijke spastische paraplegieën
- Atypisch parkinsonisme en de genetische ziekte van Parkinson
- Dystonie, paroxysmale stoornissen en neurodegeneratie met ijzeraccumulatie in de hersenen
- Frontotemporale dementie
- Ziekte van Huntingtons en andere taken
- Leukodystrofieën

Specifieke informatie over het netwerk, de expertisecentra en de behandelde ziekten is te vinden op de website van het netwerk www.ern-rnd.eu.

Aanbeveling voor klinisch gebruik:

Momenteel zijn er geen richtlijnen beschikbaar voor de behandeling van niet-PKAN genetische afwijkingen. Het European Reference Network for Rare Neurological Diseases raadt ten zeerste aan om de richtlijnen in de onderstaande overzichtsartikelen te volgen voor de behandeling van niet-PKAN genetische afwijkingen.

DISCLAIMER

Richtlijnen voor de klinische praktijk, praktijkadviezen, systematische reviews en andere richtlijnen gepubliceerd, onderschreven of bevestigd door ERN-RND zijn evaluaties van actuele wetenschappelijke en klinische informatie die wordt aangeboden als een educatieve dienst.

De informatie (1) mag niet worden beschouwd als inclusief alle juiste behandelingen, zorgmethoden of als een verklaring van de standaard voor zorg; (2) wordt niet voortdurend bijgewerkt en weerspiegelt mogelijk niet het meest recente bewijs (er kan nieuwe informatie ontstaan tussen het moment waarop informatie wordt ontwikkeld en het moment waarop deze wordt gepubliceerd of gelezen); (3) heeft alleen betrekking op de vraag of vragen die specifiek zijn geïdentificeerd; (4) verplicht niet tot een bepaalde manier van medische zorg; en (5) is niet bedoeld ter vervanging van het onafhankelijke professionele oordeel van de behandelend zorgverlener, aangezien de informatie geen rekening houdt met individuele

variatie tussen patiënten. In alle gevallen moet de gekozen handelwijze door de behandelend zorgverlener worden overwogen in de context van de behandeling van de individuele patiënt. Het gebruik van de informatie is vrijwillig. ERN-RND heeft deze informatie verstrekt op een "as is" basis, en geeft geen garantie, expliciet of impliciet, met betrekking tot de informatie. ERN-RND wijst specifiek elke garantie van verkoopbaarheid of geschiktheid voor een bepaald gebruik of doel af. ERN-RND aanvaardt geen aansprakelijkheid voor enig letsel of schade aan personen of zaken voortvloeiend uit of verband houdend met enig gebruik van deze informatie of voor eventuele fouten of weglatingen.

METHODOLOGIE

De goedkeuring van de overzichtsuitikelen voor niet-PKAN genetische afwijkingen werd gedaan door de Ziektebeeldengroep voor Dystonie, Paroxysmale Stoornissen en NBIA van ERN-RND.

Ziektebeeldengroep voor Dystonie, Paroxysmale Stoornissen en NBIA:

Coördinatoren van de ziektegroepen:

Tobias Bäumer¹⁵, Belén Pérez Dueñas²¹, Giovanna Zorzi¹¹

Ziektegroepleden:

Alberto Albanese¹, Enrico Bertini⁴; Kailash Bhatia⁵; Elena Chorbadgieva⁶; 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

Patiëntenvertegenwoordiger:

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Duitsland

¹ IRCCS Klinisch Instituut Humanitas - Rozzano, Italië; ² Klinikum der Universität München, Duitsland; ³ Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Frankrijk; Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics'; ⁴ Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italië; ⁵ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Verenigd Koninkrijk; ⁶ University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgarije; ⁷ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joande Déu, Spanje; ⁸ Universitair Medisch Centrum Groningen, Nederland; ⁹ Universitair Ziekenhuis in Krakau, Polen; ¹⁰ AOU Siena, Italië; ¹¹ Stichting IRCCS neurologisch instituut Carlo Besta - Milaan, Italië; ¹² Universitair Medisch Centrum Ljubljana, Slovenië; ¹³ Universitätsklinikum Tübingen, Duitsland; ¹⁴ Universiteit van Pécs, Hongarije; ¹⁵ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Duitsland; ¹⁶ Algemeen Universitair Ziekenhuis Praag, Tsjechië; ¹⁷ Universitair Medisch Centrum Ljubljana, Slovenië; ¹⁸ Universitätsklinikum Ulm, Duitsland; ¹⁹ Semmelweis Universiteit, Hongarije; ²⁰ Universitätsklinikum Bonn, Duitsland; ²¹ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spanje; ²² Stichting Katholieke Universiteit, handelend onder de naam Radboud Universitair Medisch Centrum Nijmegen, Nederland; ²³ Motol University Hospital, Tsjechië.

Goedkeuringsproces:

- Goedkeuring van documenten door de hele ziektegroep - 16.06.2020

REFERENTIES

- 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.

Vanwege de regelgeving met betrekking tot de bescherming van intellectueel eigendom is het ons niet toegestaan om het werkelijke therapeutische algoritme in dit document af te drukken.



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

