

DIAGNOSTICKÉ SCHÉMA PRO PAROXYSMÁLNÍ PORUCHU

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.

ÚVOD DO EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ PRO VZÁCNÁ NEUROLOGICKÁ ONEMOCNĚNÍ (ERN-RND)

ERN-RND je evropská referenční síť zřízená a schválená Evropskou unií. ERN-RND je zdravotnická infrastruktura, která se zaměřuje na vzácná neurologická onemocnění (RND). Třemi hlavními pilíři ERN-RND jsou (i) síť odborníků a odborných center, (ii) vytváření, sdružování a šíření znalostí o RND a (iii) zavádění elektronického zdravotnictví, které umožní, aby odborné znalosti cestovaly místo pacientů a rodin.

ERN-RND sdružuje 32 předních evropských odborných center ve 13 členských státech a zahrnuje velmi aktivní pacientské organizace. Centra se nacházejí v Belgii, Bulharsku, České republice, Francii, Itálii, Litvě, Maďarsku, Německu, Nizozemsku, Polsku, Slovinsku, Španělsku a Velké Británii.

ERN-RND pokrývá následující skupiny onemocnění:

- Ataxie a dědičné spastické paraplegie
- Atypický parkinsonismus a genetická Parkinsonova choroba
- Dystonie, paroxysmální porucha a neurodegenerace s akumulací mozkových iontů
- Frontotemporální demence
- Huntingtonova choroba a další úkoly
- Leukodystrofie

Konkrétní informace o síti, odborných centrech a nemocech, kterými se zabývá, najdete na webových stránkách sítě www.ern-rnd.eu.

Doporučení pro klinické použití:

Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění vypracovala Diagnostické schéma pro paroxysmální poruchy, které má pomoci při diagnostice pacientů s paroxysmálními poruchami. Referenční síť doporučuje používat toto diagnostické schéma.

ODMÍTNUTÍ ODPOVĚDNOSTI

Pokyny pro klinickou praxi, doporučení pro praxi, systematické přehledy a další pokyny publikované, schválené nebo potvrzené ERN-RND jsou vyhodnocením aktuálních vědeckých a klinických informací poskytovaných jako vzdělávací služba.

Tyto informace (1) by neměly být považovány za souhrn všech správných léčebných postupů, metod péče nebo za vyjádření standardu péče; (2) nejsou průběžně aktualizovány a nemusí odrážet nejnovější důkazy (nové informace se mohou objevit v době mezi vytvořením informace a jejím zveřejněním nebo přečtením); (3) zabývají se pouze konkrétně určenou otázkou (otázkami); (4) nepředepisují žádný konkrétní postup lékařské péče a (5) nejsou určeny k tomu, aby nahradily nezávislý odborný úsudek ošetřujícího lékaře, protože informace zohledňují individuální rozdíly mezi pacienty. Ve všech případech

by měl ošetřující poskytovatel zvolený postup zvážit v kontextu léčby konkrétního pacienta. Použití informací je dobrovolné. ERN-RND poskytla tyto informace tak, jak jsou, a neposkytuje žádnou záruku, výslovnou ani implicitní, týkající se těchto informací. Společnost ERN-RND se výslovně zříká jakýchkoli záruk prodejnosti nebo vhodnosti pro konkrétní použití nebo účel. Společnost ERN-RND nenesе žádnou odpovědnost za jakékoli zranění nebo škodu na osobách nebo majetku, která by vznikla v důsledku použití těchto informací nebo v souvislosti s nimi, ani za jakékoli chyby nebo opomenutí.

METODIKA

Vývoj diagnostických schémat pro paroxysmální poruchy provedla skupina pro dystonie, paroxysmální poruchy a NBIA ERN-RND.

Skupina onemocnění pro dystonii, paroxysmální poruchu a NBIA:

Koordinátoři skupin nemocí:

Alberto Albanese¹; Thomas Klopstock²; Marie Vidailhet³

Členové skupiny nemocí:

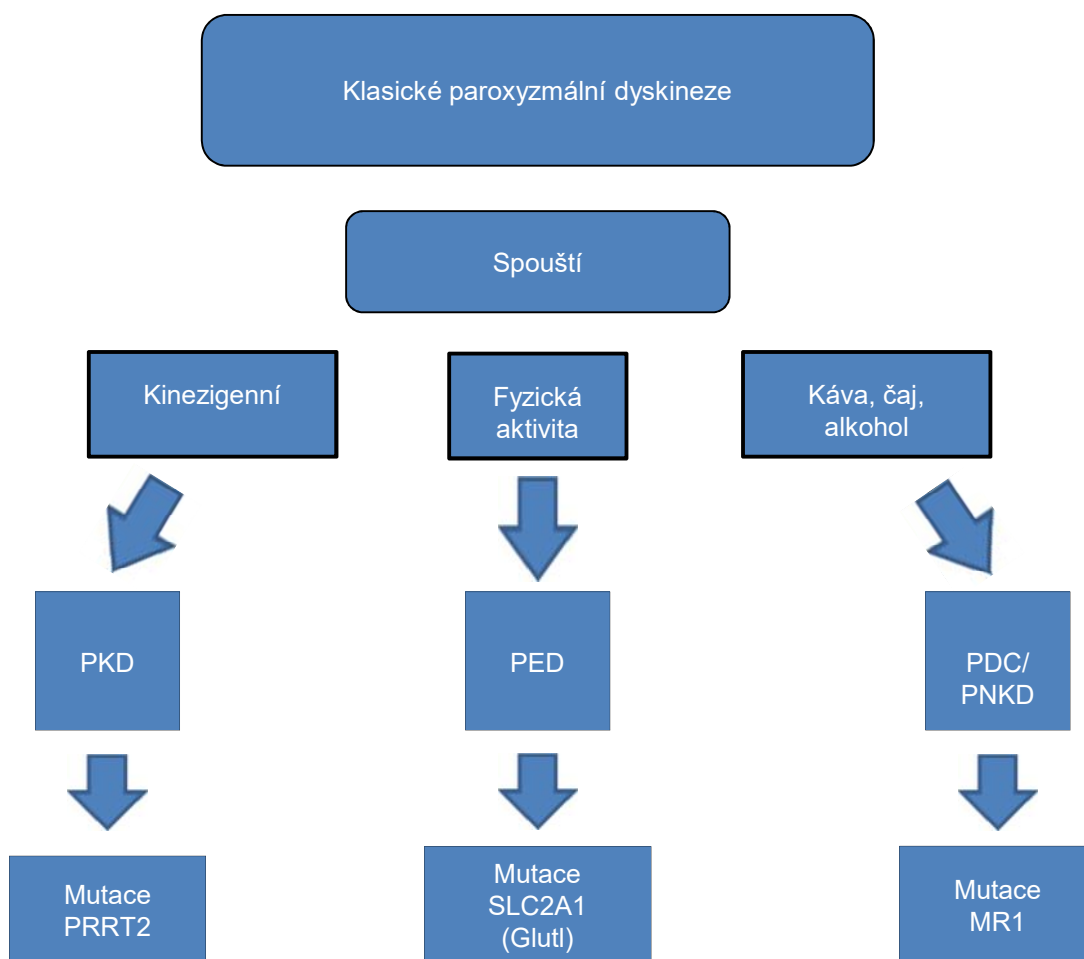
Enrico Bertini⁴; Kailash Bhatia⁵; Elena Chorbadgieva⁶; Yaroslau Compta⁷; Adrian Danek²; Alejandra Darling⁷; Tom de Koning⁸; Marina de Koning-Tijssen⁸; Malgorazate Dec-Cwiek⁹; Maria Teresa Dotti¹⁰; Antonio Elia¹¹; Antonio Federico¹⁰; Dusan Flisar¹²; Thomas Gasser¹³; Kathrin Grundmann¹³; Kinga Hadzsiev¹⁴; Christine Klein¹⁵; Jiri Klempir¹⁶; Maja Kojovic¹⁷; Norbert Kovacs¹⁴; Bernhard Landwehrmeier¹⁸; Ebba Lohmann¹³; Sebastian Lons¹⁵; Maria Jose Marti⁷; Maria Judit Molnar¹⁹; Alexander Munchau¹⁵; Juan Dario Ortigoza Escobar⁷; Damjan Osredkar¹²; Sebastian Paus²⁰; Belen Perez Duenas²¹; Bart Post²²; Evžen Růžička²³; Sinem Tunc¹⁵; Michel Willemsen²²; Giovanna Zorzi¹¹

¹ IRCCS Clinical Institute Humanitas – Rozzano, Italy; ² Klinikum der Universität München, Germany; ³ Assistance Publique- Hopitaux de Paris, Hopital Pitie-Salepatriere, 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 Clinic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Deu, 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 Pecs, 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

Proces tvorby vývojových diagramů:

- Vývoj vývojových diagramů - červen - listopad 2017
- Diskuze/revize ve skupině pro onemocnění ERN-RND - listopad 2017 - červen 2018
- Souhlas s diagnostickými schématy během výročního zasedání ERN-RND 2018 - 08/06/2018
- Souhlas s dokumentem celé skupiny nemocí - 26/09/2018

Diagnostické schéma pro paroxysmální poruchy



Zkratky:

PKD: Paroxysmální kinezigenní dyskineze

PED: Paroxysmální dyskineze vyvolaná cvičením

PDC/PNKD: Paroxysmální dystonická choreoatetóza/nekinezigenní dyskineze

Sekundární paroxysmální dyskineze:

Různé příčiny (Lance 1977, Demirkirin Jankovic 1995, Fahn a Bressman 1988)

- Roztroušená skleróza (tonické křeče, jiné)
- Mrtvice
- Metabolické poruchy
 - Štítná žláza/Paratyreóza
- Léze bazálních ganglií
 - Trauma
 - Infections/HIV
- Psychogenni

Komplexní genetické paroxysmální dyskineze (obvykle interiktálními příznaky)

- Mutace genu ECHS1 — PED plus další znaky (Olgiati et al 2016)
- Mutace genu ADCYS — noční (Mencacci et al 2015)
- Mutace genu ATP1A3 — bolestivé tonické křeče
- SLC16A2 — epizody podobné třesavce
- KCNMA1 — komplexní PNKD s epilepsií



<https://ec.europa.eu/health/ern>



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

