

DIAGRAMA DE FLUJO DIAGNÓSTICO PARA TRASTORNOS PAROXÍSTICOS

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)

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

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 ERN-RND:

- Ataxias y paraplejías espásticas hereditarias
- Parkinsonismo atípico y enfermedad de Parkinson genética
- Distonía, trastorno paroxístico y neurodegeneración con acumulación 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.

Recomendaciones para uso clínico:

ERN-RND recomienda el uso del siguiente diagrama de flujo diagnóstico para trastornos paroxísticos.

EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD

Las guías de práctica clínica, buenas prácticas, revisiones sistemáticas y demás indicaciones orientativas publicadas, avaladas o confirmadas valorativamente por ERN-RND consisten en evaluaciones de informaciones científicas y clínicas actuales que se ofrecen como material instructivo.

Las informaciones 1) acaso no abarquen todos los tratamientos y terapias apropiados y tampoco deben considerarse como constatación firme de la norma actual relativa a los cuidados; 2) no se actualizan constantemente y es posible que tampoco reflejen el estado actual de conocimientos (desde la redacción de estas informaciones, su publicación y lectura, es posible que hayan surgido nuevas informaciones); 3) se refieren solo a las cuestiones expresamente indicadas; 4) no prescriben ninguna medida sanitaria específica; 5) no sustituyen el discernimiento independiente y profesional del médico, ya que dichas informaciones no tienen en cuenta las diferencias individuales entre los pacientes. En cualquier caso, el médico debe adaptar al paciente individualmente el modo de proceder elegido. El uso de las informaciones es voluntario. ERN-RND proporciona las informaciones partiendo de la situación actual y no ofrece ninguna garantía expresa ni tácita respecto de ellas. ERN-RND rechaza expresamente cualquier responsabilidad en relación con la aptitud para el uso y la idoneidad para un empleo o fin específicos. ERN-RND no se responsabiliza de ningún daño personal ni material resultante del empleo de estas informaciones o en relación con ellas ni de ningún error u omisión.

MÉTODOS

El diagrama de flujo diagnóstico mencionado a continuación fue desarrollado por el Grupo de Expertos en Distrofia, trastorno paroxístico y neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro.

El desarrollo implicó tres pasos. En el paso 1, se desarrolló una propuesta para un diagrama de flujo diagnóstico que se discutió y revisó en el segundo paso en el grupo de expertos. En el paso 3, el grupo de expertos se puso de acuerdo sobre el diagrama de flujo diagnóstico final mediante votación.

Fecha de votación: 26.09.2018

Grupo de Expertos en Distrofia, trastorno paroxístico y neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro:

Coordinadores del grupo de expertos:

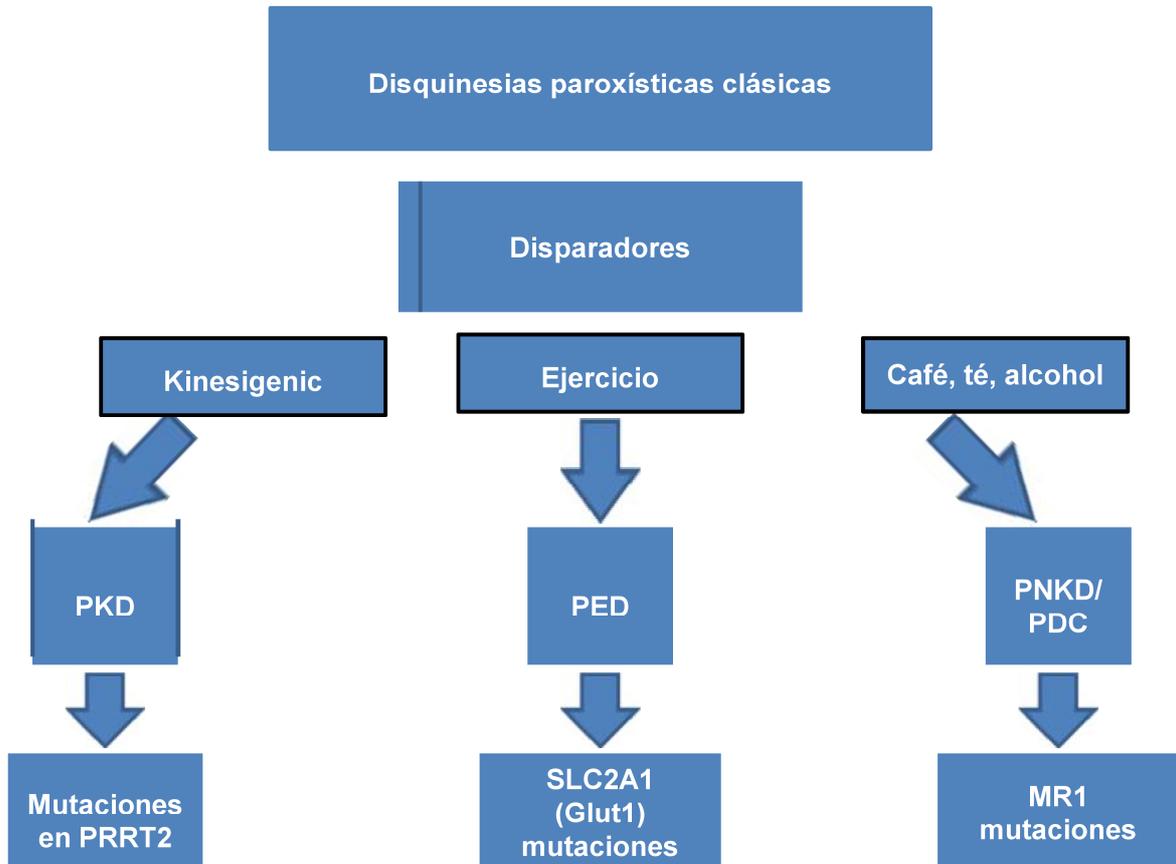
Alberto Albanese¹; Thomas Klopstock²; Marie Vidailhet³

Miembros del grupo de expertos:

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 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 Universitat Munchen, 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 Tubingen, 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

Diagrama de flujo del diagnóstico de los trastornos paroxísticos



Abreviaturas:

PKD: Discinesias paroxísticas kinesigénicas

PED: discinesia paroxística inducida por el ejercicio

PNKD/PDC: coreoatetosis paroxística/disquinesia no kinesigénica



Variedad de causas (Lance 1977, Demirkirin Jankovic 1995, Fahn y Bressman 1988)

- **Esclerosis múltiple (espasmo tónico, otros)**
- **Golpe**
- **Trastornos metabólicos**
 - **Tiroides/Paratiroides**
- **Lesiones de los ganglios basales**
 - **Trauma**
 - **Infecciones/VIH**
- **Psicogénico**

Discinesias paroxísticas genéticas complejas (generalmente con signos interictales)

- **Mutaciones del gen ECHS1 - PED más otras características (Olgiati et al 2016)**
- **Mutaciones del gen ADCYS - nocturnas (Mencacci et al 2015)**
- **Mutaciones del gen ATP1A3: espasmos tónicos dolorosos**
- **SLC16A2 - episodios de temblores**
- **KCNMA1 - PNKD compleja con epilepsia**



<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

