

DIAGNOSTYCZNE SCHEMATY BLOKOWE DLA ZABURZEŃ NAPADOWYCH

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.

WPROWADZENIE DO EUROPEJSKIEJ SIECI REFERENCYJNEJ DS. RZADKICH CHORÓB NEUROLOGICZNYCH (ERN-RND):

ERN-RND to europejska sieć referencyjna ustanowiona i zatwierdzona przez Unię Europejską. ERN-RND to infrastruktura opieki zdrowotnej, która koncentruje się na rzadkich chorobach neurologicznych (RND). Trzy główne filary ERN-RND to (i) sieć ekspertów i centrów eksperckich, (ii) generowanie, gromadzenie i rozpowszechnianie wiedzy na temat RND oraz (iii) wdrażanie e-zdrowia, aby umożliwić podróżowanie ekspertów zamiast pacjentów i rodzin.

ERN-RND zrzesza 32 wiodące europejskie ośrodki eksperckie w 13 państwach członkowskich i obejmuje wysoce aktywne organizacje pacjentów. Ośrodki znajdują się w Belgii, Bułgarii, Czechach, Francji, Niemczech, na Węgrzech, we Włoszech, na Litwie, w Holandii, Polsce, Słowenii, Hiszpanii i Wielkiej Brytanii.

Następujące grupy chorób są objęte ERN-RND:

- Ataksje i dziedziczne paraplegie spastyczne
- Nietypowy parkinsonizm i genetyczna choroba Parkinsona
- Dystonia, zaburzenia napadowe i neurodegeneracja z akumulacją jonów w mózgu
- Ołębienie czołowo-skroniowe
- Choroba Huntingtona i inne obowiazki
- Leukodystrofie

Szczegółowe informacje na temat sieci, ośrodków eksperckich i chorób objętych siecią można znaleźć na stronie internetowej sieci www.ern-rnd.eu.

Zalecenia dotyczące stosowania klinicznego:

Europejska Sieć Referencyjna ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych opracowała schematy diagnostyczne dla zaburzeń napadowych, aby pomóc w diagnozowaniu pacjentów z zaburzeniami napadowymi. Sieć referencyjna zaleca stosowanie tego schematu diagnostycznego.

ZASTRZEŻENIE

Wytyczne praktyki klinicznej, porady praktyczne, przeglądy systematyczne i inne wytyczne opublikowane, zatwierdzone lub potwierdzone przez ERN-RND są ocenami aktualnych informacji naukowych i klinicznych dostarczanych jako usługa edukacyjna.

Informacje (1) nie powinny być uważane za obejmujące wszystkie właściwe metody leczenia, metody opieki lub jako oświadczenie o standardzie opieki; (2) nie są stale aktualizowane i mogą nie odzwierciedlać najnowszych dowodów (nowe informacje mogą pojawić się między czasem opracowania informacji a ich opublikowaniem lub odczytaniem); (3) odnoszą się tylko do konkretnie określonych pytań; (4) nie narzucają żadnego konkretnego sposobu opieki medycznej; oraz (5) nie mają na celu zastąpienia

niezależnej profesjonalnej oceny lekarza prowadzącego leczenie, ponieważ informacje uwzględniają indywidualne różnice między pacjentami. We wszystkich przypadkach wybrany sposób postępowania powinien zostać rozważony przez lekarza prowadzącego leczenie w kontekście leczenia danego pacjenta. Korzystanie z informacji jest dobrowolne. ERN-RND udostępnia te informacje w stanie, w jakim się znajdują, i nie udziela żadnych gwarancji, wyraźnych ani dorozumianych, dotyczących tych informacji. ERN-RND wyraźnie zrzeka się wszelkich gwarancji przydatności handlowej lub przydatności do określonego użytku lub celu. ERN-RND nie ponosi żadnej odpowiedzialności za jakiegokolwiek obrażenia lub szkody na osobach lub mieniu wynikające z lub związane z jakimkolwiek wykorzystaniem tych informacji lub za jakiegokolwiek błędy lub pominięcia.

METODOLOGIA

Opracowaniem schematów diagnostycznych dla zaburzeń napadowych zajęła się grupa ds. dystonii, zaburzeń napadowych i NBIA ERN-RND.

Grupa chorób obejmująca dystonię, zaburzenia napadowe i NBIA:

Koordynatorzy grup chorób:

Alberto Albanese¹; Thomas Klopstock²; Marie Vidailhet³

Członkowie grupy chorobowej:

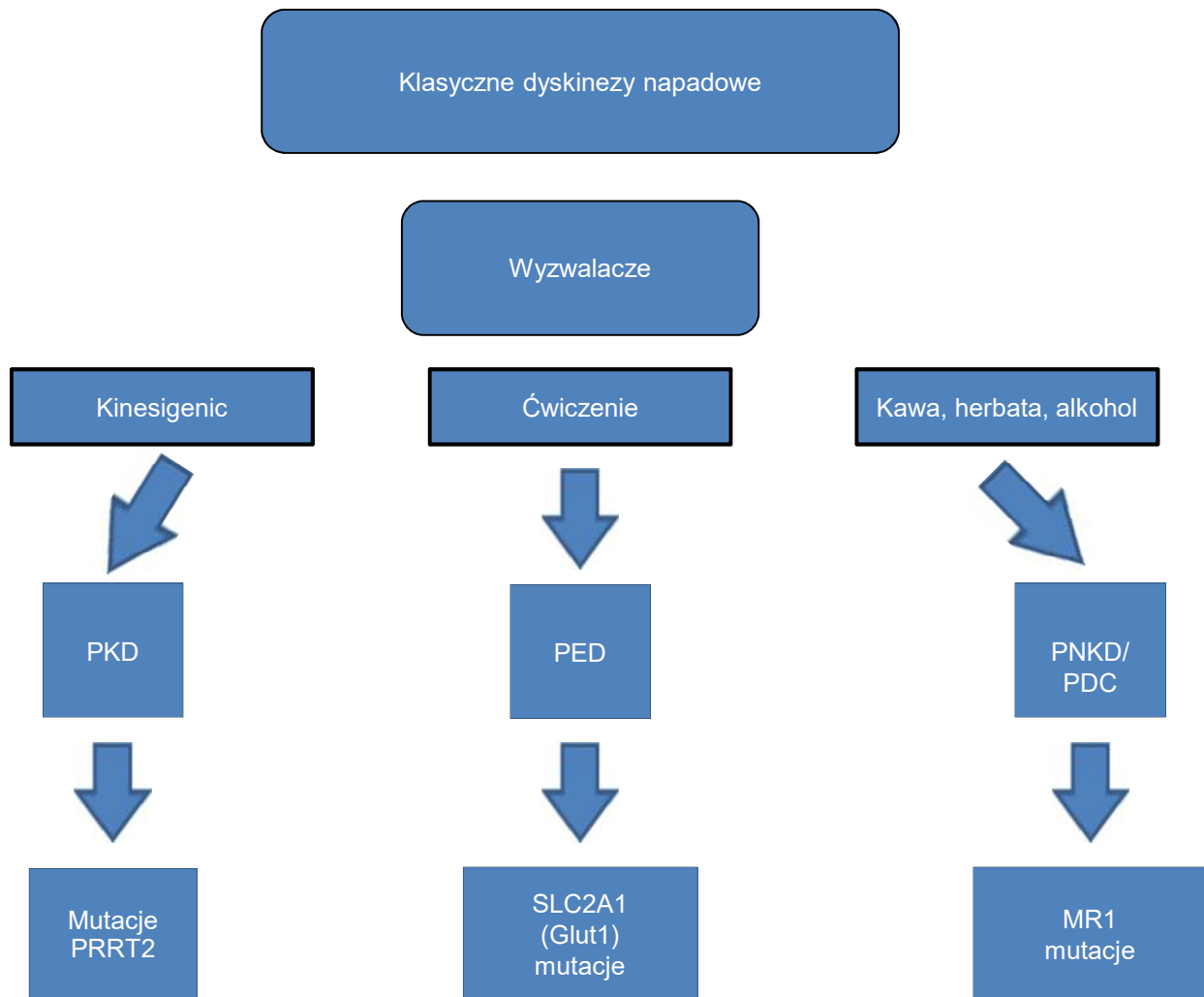
Enrico Bertini⁴; Kailash Bhatia⁵; Elena Chorbadijeva⁶; Yaroslau Compta⁷; Adrian Danek²; Alejandra Darling⁷; Tom de Koning⁸; Marina de Koning-Tijssen⁸; Malgorzata Dec-Cwiek⁹; Maria Teresa Dotti¹⁰; Antonio Elia¹¹; Antonio Federico¹⁰; Dusan Flisar¹²; Thomas Gasser¹³; Kathrin Grundmann¹³; Kinga Hadzsiev¹⁴; 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, Hôpital Pitie-Salpetriere, 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 Pécs, 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 tworzenia schematu blokowego:

- Opracowanie schematów blokowych - czerwiec - listopad 2017 r.
- Dyskusja/rewizja w grupie chorobowej ERN-RND - listopad 2017 - czerwiec 2018 r.
- Zgoda na schematy diagnostyczne podczas dorocznego spotkania ERN-RND 2018 - 08/06/2018
- Zgoda na dokument wyrażona przez całą grupę chorobową - 26/09/2018

Schemat diagnostyczny dla zaburzeń napadowych



Skróty:

PKD: napadowe dyskinezy kinestetyczne

PED: napadowa dyskineza wywołana wysiłkiem fizycznym

PNKD/PDC: napadowa choreoatetoza dystoniczna/dyskineza niekinezowa

Wtórne dyskinezy parodysmalne

Różnorodność przyczyn (Lance 1977, Demirkirin Jankovic 1995, Fahn i Bressman 1988)

- Stwardnienie rozsiane (skurcz toniczny, inne)
- Udar mózgu
- Zaburzenia metaboliczne
 - Tarczycy/Parathroid
- Zmiany w zwojach podstawy
 - Trauma
 - Zakażenia/HIV
- Psychogenne

Złożone genetyczne napadowe dyskinezy (zwykle z objawami międzynapadowymi)

- Mutacje genu ECHS1 - PED plus inne cechy (Olgiati et al 2016)
- Mutacje genu ADCYS - nocne (Mencacci et al 2015)
- Mutacje genu ATP1A3 - bolesne skurcze toniczne
- SLC16A2 - epizody drżenia przypominające dreszcze
- KCNMA1 - złożona PNKD z padaczką



<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

