

# ALGORITMO TERAPÉUTICO PARA LAS DISTONÍAS FOCALES Y GENERALIZADAS

---

Nat Rev Dis Primers. 2018 Sep 20;4(1):25

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 paraplejías 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](http://www.ern-rnd.eu).

### **Recomendación de uso clínico:**

**La Red Europea de Referencia para Enfermedades Neurológicas Raras recomienda encarecidamente el uso del siguiente algoritmo terapéutico para la distonía focal y generalizada.**

## 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 del algoritmo terapéutico para la distonía focal y generalizada fue realizada por el grupo de Enfermedades para Distonía, Trastorno Paroxístico y NBIA de ERN-RND.

Grupo de enfermedades para Distonía, Trastorno Paroxístico y NBIA:

### Coordinadores de grupos de enfermedades:

Tobias Bäumer<sup>15</sup> , Belén Pérez Dueñas<sup>21</sup> , Giovanna Zorzi<sup>11</sup>

### Miembros del grupo de enfermedades:

Alberto Albanese<sup>1</sup> , Enrico Bertini<sup>4</sup> ; Kailash Bhatia<sup>5</sup> ; Elena Chorbadijeva<sup>6</sup> ; Yaroslau Compta<sup>7</sup> ; Adrian Danek<sup>2</sup> ; Alejandra Darling<sup>7</sup> ; Tom de Koning<sup>8</sup> ; Marina de Koning-Tijssen<sup>8</sup> ; Malgorazate Dec-Cwiek<sup>9</sup> ; Maria Teresa Dotti<sup>10</sup> ; Petr Dusek<sup>23</sup> , Antonio Elia<sup>11</sup> ; Antonio Federico<sup>10</sup> ; Dusan Flisar<sup>12</sup> ; Thomas Gasser<sup>13</sup> ; Kathrin Grundmann<sup>13</sup> ; Kinga Hadzsiev<sup>14</sup> ; Petra Havránková<sup>23</sup> , Robert Jech<sup>23</sup> , Christine Klein<sup>15</sup> ; Jiri Klempir<sup>16</sup> ; Thomas Klopstock<sup>2</sup> , Maja Kojovic<sup>17</sup> ; Norbert Kovacs<sup>14</sup> ; Bernhard Landwehrmeier<sup>18</sup> ; Ebba Lohmann<sup>13</sup> ; Katja Lohmann<sup>15</sup> , Sebastian Löns<sup>15</sup> ; Maria Jose Marti<sup>7</sup> ; Maria Judit Molnar<sup>19</sup> ; Alexander Münchau<sup>15</sup> ; Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>7</sup> ; Damjan Osredkar<sup>12</sup> ; Sebastian Paus<sup>20</sup> ; Bart Post<sup>22</sup> ; Evžen Růžička<sup>23</sup> ; Susanne A. Schneider<sup>2</sup> ; Sinem Tunc<sup>15</sup> ; Marie Vidailhet<sup>3</sup> , Michel Willemsen<sup>22</sup>

### Representante de los pacientes:

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Alemania

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

Proceso de aprobación:

- Consentimiento para aprobar el documento por parte de todo el grupo de enfermedades - 18.06.2019

## REFERENCIA

Balint, B., Mencacci, N.E., Valente, E.M. et al. Distonía. *Nat Rev Dis Primers* 4, 25 (2018).  
<https://doi.org/10.1038/s41572-018-0023-6>





<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](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

