

# TERÁPIÁS ALGORITMUS A FOKÁLIS ÉS GENERALIZÁLT DYSTONIÁKHOZ

---

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.

## BEVEZETÉS AZ EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATBA RITKA NEUROLÓGIAI BETEGSÉGEK (ERN-RND)

Az ERN-RND az Európai Unió által létrehozott és jóváhagyott európai referenciahálózat. Az ERN-RND egy olyan egészségügyi infrastruktúra, amely a ritka neurológiai betegségekre (RND) összpontosít. Az ERN-RND három fő pillére a következő: (i) szakértők és szakértői központok hálózata, (ii) az RND-kkel kapcsolatos tudás létrehozása, összegyűjtése és terjesztése, valamint (iii) az e-egészségügy megvalósítása, hogy a betegek és családok helyett a szakértelem utazhasson.

Az ERN-RND 32 vezető európai szakértői központot, valamint 10 társult partnert egyesít 20 tagállamban, és rendkívül aktív betegszervezeteket foglal magában. A központok Ausztriában, Belgiumban, Bulgáriában, a Cseh Köztársaságban, Dániában, Észtországban, Finnországban, Franciaországban, Németországban, Magyarországon, Olaszországban, Lettországon, Litvániában, Luxemburgban, Máltán, Hollandiában, Lengyelországban, Szlovéniában, Spanyolországban és az Egyesült Királyságban találhatók.

Az ERN-RND a következő betegségcsoportokra terjed ki:

- Ataxiák és örökletes spasztikus paraplegiák
- Atipikus parkinsonizmus és genetikai Parkinson-kór
- Dystonia, paroxizmális rendellenesség és neurodegeneráció agyi ionfelhalmozódással
- Frontotemporális demencia
- Huntingtons-kór és más házimunkák
- Leukodisztrófiák

A hálózatról, a szakértői központokról és a lefedett betegségekről a hálózat honlapján ([www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)) található részletes információk.

### **Ajánlás klinikai használatra:**

**A Ritka Neurológiai Betegségek Európai Referenciahálózata határozottan ajánlja a következő terápiás algoritmus alkalmazását a fokális és generalizált dystonia esetében.**

## FELELŐSSÉG KIZÁRÁSA

Az ERN-RND által közzétett, támogatott, értékükben megerősített klinikai irányelvek, gyakorlati ajánlások, szisztematikus áttekintések és egyéb irányelvek esetében naprakész tudományos és klinikai információk értékeléséről van szó, amelyeket képzési ajánlatként bocsátanak rendelkezésre.

Az információk (1) nem feltétlenül tartalmazzák az összes megfelelő kezelést és ápolási módszert, és nem tekintendők az ápolási norma meghatározásának; (2) nem frissülnek folyamatosan és nem feltétlenül tükrözik a legújabb ismereteket (jelen információk létrehozása és a közzétételük, ill. elolvasásuk között új információk merülhetnek fel); (3) csak a konkrétan megadott kérdéssel kapcsolatos válaszokra vonatkoznak; (4) nem írnak elő meghatározott orvosi ellátást; (5) nem helyettesítik a kezelőorvos független szakmai ítéletét, mivel az információk nem veszik figyelembe az egyes páciensek közötti egyedi eltéréseket. A kezelőorvosnak minden esetben egyedileg kell meghatározni a választott eljárás módját az adott beteg számára. Az információk felhasználása önkéntes. Az ERN-RND az információkat a tényleges állapot alapján bocsátja rendelkezésre, és az ERN-RND nem vállal semmilyen kifejezett vagy hallgatóságos garanciát az információkra vonatkozóan. Az ERN-RND kifejezetten elutasítja a használhatóság, valamint egy meghatározott felhasználásra vagy célra való alkalmasság garantálását. Az ERN-RND nem vállal felelősséget azokért a személyi sérülésekért vagy anyagi károkért, amelyek jelen információk

felhasználásából adódnak vagy azokkal összefüggésben állnak, és az előforduló hibákért és mulasztásokért sem.

## METODOLÓGIA

A fokális és generalizált disztónia terápiás algoritmusának jóváhagyását az ERN-RND disztónia, paroxizmális rendellenesség és NBIA betegségcsoportja végezte.

Dystonia, paroxizmális rendellenesség és NBIA betegségcsoport:

### Betegségcsoport-koordinátorok:

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

### Betegségcsoport tagjai:

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>; Malgorzata 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>

### A beteg képviselője:

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Németország

<sup>1</sup>IRCCS Klinikai Intézet Humanitas - Rozzano, Olaszország; <sup>2</sup>Klinikum der Universität München, Németország; <sup>3</sup>Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Franciaország; <sup>4</sup>Bambino Gesù gyermekkórház, Róma, Olaszország; <sup>5</sup>University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Egyesült Királyság; <sup>6</sup>University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Egyesült Királyság; <sup>7</sup>University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgária; <sup>8</sup>Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spanyolország; <sup>9</sup>University Medical Center Groningen, Hollandia; <sup>10</sup>University Hospital in Krakow, Lengyelország; <sup>11</sup>AOU Siena, Olaszország; <sup>12</sup>Alapítvány IRCCS neurológiai intézet Carlo Besta - Milánó, Olaszország; <sup>13</sup>Egyetemi Orvosi Központ Ljubljana, Szlovénia; <sup>14</sup>Universitätsklinikum Tübingen, Németország; <sup>15</sup>Pécsi Tudományegyetem, Magyarország; <sup>16</sup>Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Németország; <sup>17</sup>Általános Egyetemi Kórház Prágában, Cseh Köztársaság; <sup>18</sup>University Medical Centre Ljubljana, Szlovénia; <sup>19</sup>Universitätsklinikum Ulm, Németország; <sup>20</sup>Semmelweis Egyetem, Magyarország; <sup>21</sup>Universitätsklinikum Bonn, Németország; <sup>22</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spanyolország; <sup>23</sup>Stichting Katholieke Universiteit, működő Radboud University Medical Center Nijmegen, Hollandia; <sup>23</sup>Motol University Hospital, Cseh Köztársaság.

Jóváhagyási folyamat:

- Hozzájárulás a dokumentum jóváhagyásához a teljes betegségcsoport által - 18.06.2019

## HIVATKOZÁS

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

