

ALGORITMO TERAPEUTICO PER DISTONIE FOCALI E GENERALIZZATE

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.

INTRODUZIONE ALLA RETE EUROPEA DI RIFERIMENTO PER LA MALATTIE NEUROLOGICHE RARE (ERN-RND)

ERN-RND è una rete di riferimento europea istituita e approvata dall'Unione Europea. L'ERN-RND è un'infrastruttura sanitaria incentrata sulle malattie neurologiche rare (RND). I tre pilastri principali dell'ERN-RND sono (i) la rete di esperti e centri di competenza, (ii) la generazione, la condivisione e la diffusione delle conoscenze sulle RND e (iii) l'implementazione dell'e-health per consentire alle competenze di viaggiare al posto dei pazienti e delle famiglie.

L'ERN-RND riunisce 32 tra i principali centri esperti europei e 10 partner affiliati in 20 Stati membri e comprende organizzazioni di pazienti molto attive. I centri si trovano in Austria, Belgio, Bulgaria, Repubblica Ceca, Danimarca, Estonia, Finlandia, Francia, Germania, Ungheria, Italia, Lettonia, Lituania, Lussemburgo, Malta, Paesi Bassi, Polonia, Slovenia, Spagna e Regno Unito.

I seguenti gruppi di malattie sono coperti da ERN-RND:

- Assi e paraplegie spastiche ereditarie
- Parkinsonismo atipico e malattia di Parkinson genetica
- Distonia, disturbo parossistico e neurodegenerazione con accumulo di ioni cerebrali
- Demenza frontotemporale
- Malattia di Huntingtons e altre cose da fare
- Leucodistrofie

Informazioni specifiche sulla rete, sui centri esperti e sulle malattie trattate sono disponibili sul sito web della rete www.ern-rnd.eu.

Raccomandazione per l'uso clinico:

La Rete Europea di Riferimento per le Malattie Neurologiche Rare raccomanda vivamente l'uso del seguente algoritmo terapeutico per la distonia focale e generalizzata.

ESCLUSIONE DI RESPONSABILITÀ

Le linee guida cliniche, le raccomandazioni pratiche, le revisioni sistematiche e altre direttive pubblicate, sostenute o avvalorate da ERN-RND sono un'analisi delle attuali informazioni cliniche e scientifiche, che vengono messe a disposizione come offerta formativa.

Le informazioni (1) possono non comprendere tutti i trattamenti e i metodi di cura idonei e non sono da considerarsi come standard di cura; (2) non vengono aggiornate di continuo e possono non riflettere le ultime conoscenze (è possibile che tra l'elaborazione di dette informazioni e la loro pubblicazione o lettura ne siano emerse di nuove); (3) si riferiscono unicamente alle problematiche specifiche indicate; (4) non impongono un determinato trattamento medico; (5) non sostituiscono il parere professionale indipendente del medico curante, dal momento che non tengono conto delle singole differenze tra i pazienti. L'approccio scelto deve essere in ogni caso modulato dal medico curante in funzione delle specifiche esigenze del paziente. L'utilizzo delle informazioni ha luogo su base volontaria. ERN-RND mette a disposizione informazioni che riflettono lo stato attuale e non presta alcuna garanzia, esplicita o implicita, in ordine a dette informazioni. ERN-RND non rilascia espressamente alcuna garanzia in ordine all'utilizzabilità e all'idoneità delle informazioni per un impiego o uno scopo specifico. ERN-RND non si assume alcuna responsabilità per danni a persone o cose derivanti dall'utilizzo delle informazioni o a ciò correlati, o per eventuali errori od omissioni.

METODOLOGIA

L'approvazione dell'algoritmo terapeutico per la distonia focale e generalizzata è stata fatta dal gruppo di malattia per la distonia, il disturbo parossistico e la NBIA dell'ERN-RND.

Gruppo di malattie per distonia, disturbo parossistico e NBIA:

Coordinatori del gruppo malattia:

Tobias Bäumer¹⁵, Belén Pérez Dueñas²¹, Giovanna Zorzi¹¹

Membri del gruppo malattia:

Alberto Albanese¹, 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; Petr Dusek²³, Antonio Elia¹¹; Antonio Federico¹⁰; Dusan Flisar¹²; Thomas Gasser¹³; Kathrin Grundmann¹³; Kinga Hadzsiev¹⁴; Petra Havránková²³, Robert Jech²³, Christine Klein¹⁵; Jiri Klempir¹⁶; Thomas Klopstock², Maja Kojovic¹⁷; Norbert Kovacs¹⁴; Bernhard Landwehrmeier¹⁸; Ebba Lohmann¹³; Katja Lohmann¹⁵, Sebastian Löns¹⁵; Maria Jose Marti⁷; Maria Judit Molnar¹⁹; Alexander Münchau¹⁵; Juan Dario Ortigoza Escobar⁷; Damjan Osredkar¹²; Sebastian Paus²⁰; Bart Post²²; Evžen Růžička²³; Susanne A. Schneider²; Sinem Tunc¹⁵; Marie Vidailhet³, Michel Willemsen²²

Rappresentante del paziente:

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Germania

¹IRCCS Istituto Clinico Humanitas - Rozzano, Italia; ²Klinikum der Universität München, Germania; ³Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Francia; Centro di riferimento per le malattie rare "Neurogenetica"; ⁴Ospedale pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia; ⁵University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Regno Unito; ⁶University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgaria; ⁷Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spagna; ⁸University Medical Center Groningen, Paesi Bassi; ⁹University Hospital di Cracovia, Polonia; ¹⁰AOU Siena, Italia; ¹¹Fondazione IRCCS Istituto neurologico Carlo Besta - Milano, Italia; ¹²Centro medico universitario di Lubiana, Slovenia; ¹³Universitätsklinikum Tübingen, Germania; ¹⁴Università di Pécs, Ungheria; ¹⁵Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germania; ¹⁶Ospedale Universitario Generale di Praga, Repubblica Ceca; ¹⁷Centro Medico Universitario di Lubiana, Slovenia; ¹⁸Universitätsklinikum Ulm, Germania; ¹⁹Università Semmelweis, Ungheria; ²⁰Universitätsklinikum Bonn, Germania; ²¹Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spagna; ²²Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Paesi Bassi; ²³Motol University Hospital, Repubblica Ceca

Processo di approvazione:

- Consenso all'approvazione del documento da parte dell'intero gruppo di malattia - 18.06.2019

RIFERIMENTO

Balint, B., Mencacci, N.E., Valente, E.M. et al. Distonia. *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

Co-funded by the European Union

