

ESCALAS PARA MEDIR LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON Y LAS COREAS

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:

1. Ataxias y paraplejías espásticas hereditarias
2. Parkinsonismo atípico y enfermedad de Parkinson genética
3. Distonía, trastorno paroxístico y neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro
4. Demencia frontotemporal
5. Enfermedad de Huntington y otras Coreas
6. 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.

Recomendación de uso clínico:

La Red Europea de Referencia para Enfermedades Neurológicas Raras recomienda encarecidamente el uso de las siguientes escalas como mejor práctica clínica para la evaluación y calificación de la Enfermedad de Huntington y otras coreas.

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 grupo de enfermedades EH y Corea decidió respaldar las escalas utilizadas por Enroll-HD (www.enroll-hd.org) para ERN-RND.

Grupo de enfermedades para la EH y la corea:

Coordinadores de grupos de enfermedades:

Anne-Catherine Bachoud-Lévi¹, Juan Dario Ortigoza Escobar², Bernhard Landwehrmeier³

Miembros del grupo de enfermedades:

Profesionales sanitarios:

Alberto Albanese⁴, Enrico Bertini⁵, Sylvia Boesch⁶, Daniel Boesch⁶, Fran Borovecki⁷, Adrian Danek⁸, Tom de Koning⁹, Antonio Federico¹⁰, Cinzia Gellera¹¹, Klara Hrubá¹², Mikko Kärppä¹³, Jiri Klempir¹⁴, Thomas Klopstock⁸, Pierre Kolber¹⁵, Norbert Kovacs¹⁶, Berry Kremer⁹, Krista Ladzovska¹⁷, Caterina Mariotti¹¹, Maria Victoria Gonzalez Martinez², Renaud Massart¹, Bela Melegh¹⁶, Anne Torvin Møller¹⁸, Maria Judit Molnar¹⁹, Alexander Münchau²⁰, Esteban Muñoz², Lorenzo Nanetti¹¹, Belén Pérez Dueñas²¹, Borut Peterlin²², Daniela Rae²³, Evžen Růžička¹⁴, Klaus Seppi⁶, Susanne Schneider³, Ludger Schöls²⁴, Sarah Tabrizi²³, Sinem Tunc²⁰, Algirdas Uktus²⁵, Katia Youssov¹, Giovanna Zorzi¹⁰

Representantes de los pacientes:

Astri Arnesen²⁶, Natalia Grigorova²⁷

¹ Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Henri-Mondor, France: Reference centre for Huntington's disease; ² Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; ³ Universitätsklinikum Ulm, Germany; ⁴ IRCCS Clinical Institute Humanitas – Rozzano, Italy; ⁵ Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; ⁶ Center for Rare Movement Disorders / Dpt. of Neurology, Medical University Innsbruck, Austria; ⁷ University Hospital Center Zagreb, University Department of Neurology, Slovenia; ⁸ Klinikum der Universität München, Germany; ⁹ University Medical Center Groningen, Netherlands; ¹⁰ AOU Siena, Italy; ¹¹ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; ¹² Motol University Hospital, Czech Republic; ¹³ Oulu University Hospital (OUH), Finland; ¹⁴ General University Hospital in Prague, Czech Republic; ¹⁵ Centre Hospitalier du Luxembourg, Luxembourg; ¹⁶ University of Pécs, Hungary; ¹⁷ Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga Latvia; ¹⁸ Aarhus Universitetshospital, Aarhus, Denmark; ¹⁹ Semmelweis University, Budapest, Hungary; ²⁰ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; ²¹ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain; ²² University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; ²³ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom; ²⁴ Universitätsklinikum Tübingen, Germany; ²⁵ Vilnius University Hospital Santariškių Klinikos, Lithuania; ²⁶ European Huntington Association, Søgne, Norway; ²⁷ Bulgarian Huntington Association, Sofia, Bulgaria

Proceso de desarrollo de organigramas:

- Consentimiento sobre la aprobación de las siguientes escalas para EH y Coreas durante la reunión anual de ERN-RND 2019 - 18/06/2019

ESCALAS RECOMENDADAS:

Dominio	Escala
Evaluaciones motrices	Escala unificada de calificación de la enfermedad de Huntington (UHDRS) '99 Motor ¹
	Índice de confianza diagnóstica UHDRS ¹
Evaluaciones funcionales	Capacidad funcional total UHDRS '99 ¹
	Escala de evaluación funcional UHDRS '99 ¹
	Escala de independencia UHDRS '99 ¹
Evaluación del comportamiento	Evaluación breve de conductas problemáticas (PBA-s) ²
	Hospital Anxiety/ Depression Rating Scale (HADS) ³ & Snaith Irritability Scale (SIS) ⁴ , combinado
	Escala de Calificación de la Gravedad del Suicidio de Columbia (CSSRS) ⁵
Evaluaciones cognitivas	Prueba de modalidad de dígitos simbólicos ¹
	Denominación de colores Stroop ¹
	Lectura de palabras Stroop ¹
	Fluidez verbal categórica ⁶
	Interferencia Stroop ¹
	Trazado de senderos A y B ⁷
	Fluidez verbal con letras ⁶
	Mini examen del estado mental (MMSE) ⁸
Global	Impresión clínica global ⁹
Medidas de resultado fisioterapéuticas	Timed Up and Go (TUG) ¹⁰
	Prueba de bipedestación de 30 segundos ¹¹
Calidad de vida	Encuesta breve de salud-12 (SF-12) ¹²

	Cuestionario sobre la calidad de vida de los cuidadores ¹³
Economía de la salud	Inventario de recibos de servicios al cliente (IRSC) ¹⁴
	Cuestionario de Problemas de Salud Específicos de la Productividad y la Actividad Laboral (WPAI-SHP) ¹⁵

REFERENCIAS

- ¹ Escala unificada de valoración de la enfermedad de Huntington: fiabilidad y consistencia. Huntington Study Group.(1996) Trastornos del Movimiento, 11(2): 136-42.
- ² McNally, G, Rickards, H, Horton, M et al. (2015) Exploring the Validity of the Short Version of the Problem Behaviours Assessment (PBA-s) for Huntington's disease: A Rasch Analysis. Revista de la enfermedad de Huntington, 4 (4). pp. 347-369.
- ³ <https://www.svri.org/sites/default/files/attachments/2016-01-13/HADS.pdf>
- ⁴Snaithe RP, Constantopoulos AA, Jardine MY, McGuffin P. (1978) A clinical scale for the self-assessment of irritability. British Journal of Psychiatry,132:164-171.
- ⁵ <https://depts.washington.edu/ebpa/sites/default/files/C-SSRS-LifetimeRecent-Clinical.pdf>
- ⁶ Rosser A, Hodges JR (1994) Fluidez inicial de letras y categorías semánticas en la enfermedad de Alzheimer, la enfermedad de Huntington y la parálisis supranuclear progresiva. Revista de Neurología, Neurocirugía y Psiquiatría 57: 1389-1394.
- ⁷ Reitan RM. (1958) Validity of the Trail Making Test as an indication of organic brain damage. Percept Mot Skills, 8:271-276.
- ⁸ Folstein MF, Folstein SE, McHugh PR(1975) Mini mental state: a practical guide for grading the mental state of patients for the clinician. J Psychiatr Res, 12:189-198.
- ⁹ Guy.W (ed.): Evaluación ECDEU para psicofarmacología. Rev. Ed. Rockville Maryland (1976).
- ¹⁰ Podsiadlo D, Richardson S (1991) The timed "Up & Go": a test of basic functional mobility for frail elderly persons. J Am Geriatr Soc , 39:142-8.
- ¹¹ <https://www.sralab.org/rehabilitation-measures/30-second-sit-stand-test>
- ¹² Ware J, Kosinski M, Keller S (1996) A 12-Item Short-Form Health Survey: Construction of Scales and Preliminary Tests of Reliability and Validity, Medical Care. 34(3):220-33.

¹³ Weitzner, M A, Jacobsen, P B, Wagner, H, Friedland, J, & Cox, C (1999). The Caregiver Quality of Life Index-Cancer (CQOLC) Scale: development and validation of an instrument to measure quality of life of the family caregiver of patients with cancer. *Quality of Life Research*, 8, 55-63.

¹⁴ Chisholm D, Knapp M, Knudsen HC, Amaddeo F, Gaité L, van Wijngaarden B, EPSILON Study Group (2000) Client Socio-Demographic and Service Receipt Inventory - European Version: development of an instrument for international research. *Estudio EPSILON 5. British Journal of Psychiatry* 177 Supplement 39 28-33.

¹⁵ http://www.reillyassociates.net/WPAI_SHP.html



<https://ec.europa.eu/health/ern>



European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases

www.ern-rnd.eu

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)

Coordinator
Universitätsklinikum
Tübingen — Deutschland

Co-funded by the European Union

