

A DISZTÓNIA DIAGNOSZTIKAI FOLYAMATÁBRÁI: (1) FELNŐTTEKNÉL (2) GYERMEKEK ÉS SERDÜLŐK ESETÉBEN

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Felelősségi nyilatkozat:

"Az Európai Bizottság e kiadvány elkészítéséhez nyújtott támogatása nem jelenti a tartalom jóváhagyását, amely kizárólag a szerzők véleményét tükrözi, és a Bizottság nem tehető felelőssé a benne foglalt információk bármilyen felhasználásáért."

Az Európai Unióról további információk az interneten találhatóak (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Az Európai Unió Kiadóhivatala, 2019.

© Európai Unió, 2019

A sokszorosítás a forrás megjelölésével engedélyezett.

A RITKA NEUROLÓGIAI BETEGSÉGEK EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATÁNAK (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 Európa 32 vezető szakértői központját egyesíti 13 tagállamban, és rendkívül aktív betegszervezeteket foglal magában. A központok Belgiumban, Bulgáriában, a Cseh Köztársaságban, Franciaországban, Magyarországon, Németországban, Olaszországban, Litvániában, Hollandiában, Lengyelországban, Szlovéniában, Spanyolországban és az Egyesült Királyságban találhatók.

Az ERN-RND a következő betegcsoportokra terjed ki:

- Ataxiák és örökletes spasztikus paraplegiák
- Atípusos 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, a www.ern-rnd.eu oldalon található részletes információk.

Ajánlás klinikai használatra:

A Ritka Neurológiai Betegségek Európai Referenciahálózata kidolgozta a Dystonia diagnosztikai folyamatábráit, hogy segítsen eligazodni a dystoniás betegek diagnosztizálásában. A referenciahálózat e diagnosztikai folyamatábrák használatát ajánlja.

FELELŐSÉGI NYILATKOZAT

Az ERN-RND által közzétett, jóváhagyott vagy megerősített klinikai gyakorlati iránymutatások, gyakorlati tanácsok, szisztematikus áttekintések és egyéb útmutatók az aktuális tudományos és klinikai információk értékelését jelentik, amelyeket oktatási szolgáltatásként nyújtanak.

Az információk (1) nem tekinthetők az összes megfelelő kezelést, ellátási módszert magába foglalónak, vagy az ellátás standardjának kijelentésének; (2) nem folyamatosan frissülnek, és nem feltétlenül tükrözik a legfrissebb bizonyítékokat (az információk kidolgozása és közzététele vagy olvasása között új információk jelenhetnek meg); (3) csak a konkrétan meghatározott kérdés(ek)re vonatkoznak; (4) nem írnak elő semmilyen konkrét orvosi ellátási módot; és (5) nem helyettesítik a kezelő szolgáltató független szakmai megítélését, mivel az információk figyelembe veszik a betegek közötti egyéni eltéréseket. Minden esetben a kiválasztott cselekvési irányt a kezelő szolgáltatónak az adott beteg kezelésének összefüggésében kell mérlegelnie. Az információk használata önkéntes. Az ERN-RND ezt az információt "ahogy van" alapon bocsátotta rendelkezésre, és nem vállal semmilyen kifejezett vagy hallgatóságos garanciát az információval kapcsolatban. Az ERN-RND kifejezetten kizárja az eladhatóságra vagy a meghatározott felhasználásra vagy célra való alkalmasságra vonatkozó garanciákat. Az ERN-RND nem vállal felelősséget az ezen információk használatából eredő vagy azzal kapcsolatos személyi vagy anyagi károkért vagy sérülésekért, illetve az esetleges hibákért vagy kihagyásokért.

MÓDSZEREK

A disztónia diagnosztikai folyamatábráinak kidolgozását az ERN-RND disztónia, paroxizmális rendellenesség és NBIA betegségcsoportja végezte.

Dystonia, paroxizmális rendellenesség és NBIA betegségcsoport:

Betegségcsoport-koordinátorok:

Alberto Albanese¹, Thomas Klopstock²; Marie Vidailhet³

Betegségcsoport tagjai:

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 Löns¹⁵; Maria Jose Marti⁷; Maria Judit Molnar¹⁹; Alexander Münchau¹⁵; Juan Dario Ortigoza Escobar⁷; Damjan Osredkar¹²; Sebastian Paus²⁰; Belén Pérez Dueñas²¹; Bart Post²²; Evžen Růžička²³; Sinem Tunc¹⁵; Michel Willemsen²²; Giovanna Zorzi¹¹

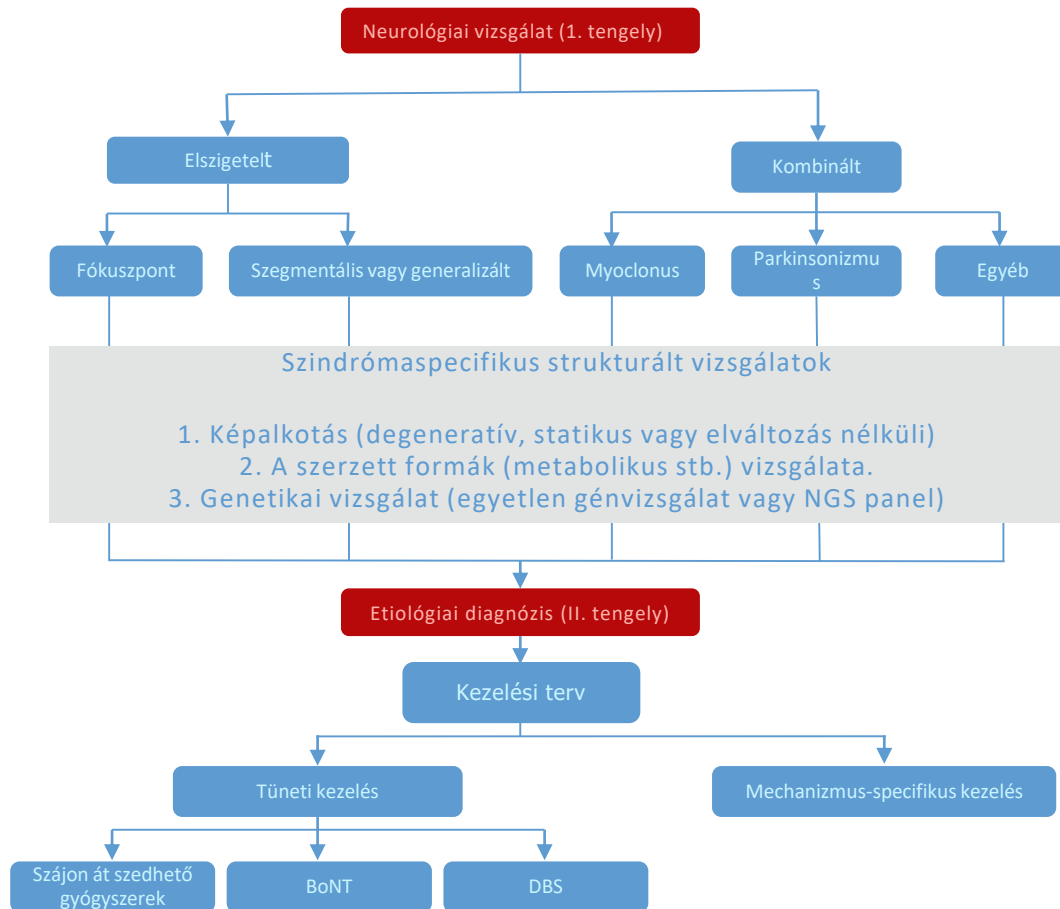
¹IRCCS Clinical Institute Humanitas – Rozzano, Italy; ²Klinikum der Universität München, Germany; ³Assistance Publique- Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, France: Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics'; ⁴Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; ⁵University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom; ⁶University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgaria; ⁷Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; ⁸University Medical Center Groningen, Netherlands; ⁹University Hospital in Krakow, Poland; ¹⁰AOU Siena, Italy; ¹¹Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; ¹²University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; ¹³Universitätsklinikum Tübingen, Germany; ¹⁴University of Pécs, Hungary; ¹⁵Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; ¹⁶General University Hospital in Prague, Czech Republic; ¹⁷University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; ¹⁸Universitätsklinikum Ulm, Germany; ¹⁹Semmelweis University, Hungary; ²⁰Universitätsklinikum Bonn, Germany; ²¹Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain; ²²Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Netherlands; ²³Motol University Hospital, Czech Republic

Folyamatdiagram fejlesztési folyamat:

- Folyamatábrák kidolgozása - 2017. június - november
- Megbeszélés/felülvizsgálat az ERN-RND betegségcsoportban- 2017. november - 2018. június
- Egyetértés a diagnosztikai folyamatábrákról az ERN-RND éves találkozásán 2018 - 08/06/2018
- Hozzájárulás a dokumentumhoz az egész betegségcsoport által - 26/09/2018

Felnőttek dystoniájának diagnosztikai folyamatábrája

(A. Albanese, M. Di Giovanni és S. Lalli szerint: *Dystonia: Diagnosis and Management*, Eur J Neurol. 2018 Jul 23. doi: 10.1111/ene.13762. [Epub ahead of print])



2. ábra Klinikai stratégia a vizsgálattól a kezelési tervig. A vizsgálatot követően a fenomenológia irányítja a diagnosztikai vizsgálatokat. Az összegyűjtött információk lehetővé teszik a tüneti vagy mechanizmus-specifikus kezelési terv meghatározását. A dystonia-szindróma specifikus betegségmódosító kezeléseinek listáját nemrégiben állították össze [94] BoNT, botulinum neurotoxin; DBS, mély agyi stimuláció; NGS, újgenerációs szekvenálás. (A színes ábra megtekinthető a wileyonlinelibrary.com/oldalon.)

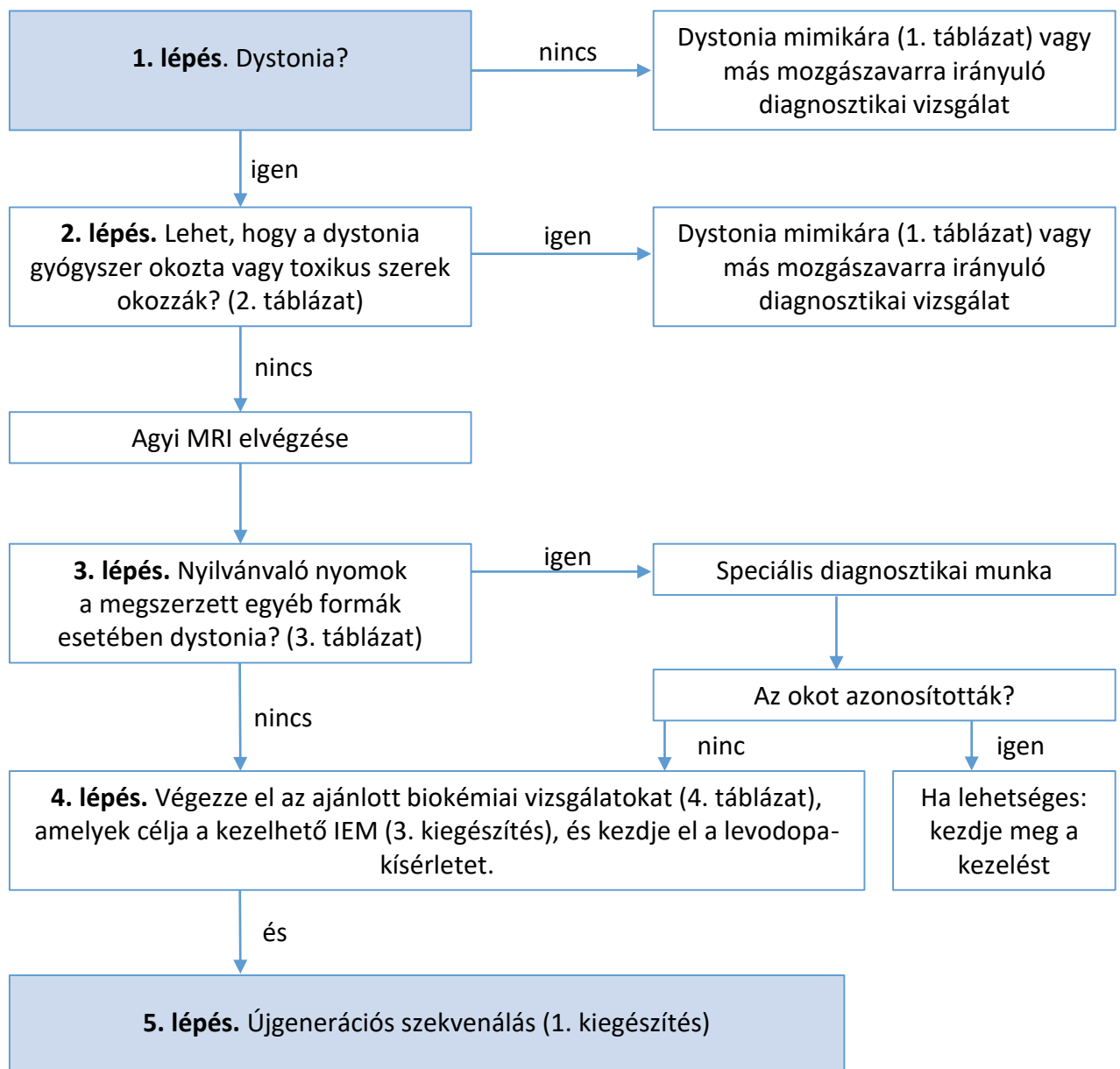
Szerzői jog © 1999-2019 John Wiley & Sons, Inc. Minden jog fenntartva

A gyermek- és serdülőkori disztónia diagnosztikai folyamatábrája

(van Egmond ME, Kuiper A, Eggink H, et al. J Neurol Dystonia in children and adolescents: a systematic review and a new diagnostic algorithm Neurosurg Psychiatry 2015;86:774-781 szerint.)

A teljes cikk itt olvasható: <http://dx.doi.org/10.1136/jnnp-2014-309106>

A gyermek- és serdülőkori dystonia diagnosztikai algoritmus





European Reference Networks

https://ec.europa.eu/health/ern_en



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

