

# СКАЛИ ЗА ИЗМЕРВАНЕ НА БОЛЕСТТА НА ХЪНТИНГТЪН И НА ХОРЕЯ

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



## Отказ от отговорност:

"Подкрепата на Европейската комисия за издаването на тази публикация не представлява одобрение на съдържанието, което отразява единствено възгледите на авторите, и Комисията не носи отговорност за използването на съдържащата се в нея информация."

Повече информация за Европейския съюз е достъпна в интернет (<http://europa.eu>).

Люксембург: Служба за публикации на Европейския съюз, 2019 г.

© Европейски съюз, 2019

Възпроизвеждането е разрешено, при условие че се посочи източникът.

## ВЪВЕДЕНИЕ В ЕВРОПЕЙСКАТА РЕФЕРЕНТНА МРЕЖА ЗА РЕДКИ НЕВРОЛОГИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ (ERN-RND)

ERN-RND е европейска референтна мрежа, създадена и одобрена от Европейския съюз. ERN-RND е здравна инфраструктура, която се фокусира върху редките неврологични заболявания (РНЗ). Трите основни стълба на ERN-RND са: (i) мрежа от експерти и експертни центрове, (ii) генериране, обединяване и разпространение на знания за РНЗ и (iii) прилагане на електронно здравеопазване, за да може експертизата да пътува вместо пациентите и семействата.

ERN-RND обединява 32 от водещите експертни центрове в Европа, както и 10 асоциирани партньори в 20 държави-членки и включва изключително активни пациентски организации. Центровете се намират в Австрия, Белгия, България, Германия, Дания, Естония, Испания, Италия, Латвия, Литва, Люксембург, Малта, Обединеното кралство, Полша, Словения, Унгария, Финландия, Франция, Холандия и Чехия.

Следните групи заболявания са обхванати от ERN-RND:

- Атаксии и наследствени спастични параплегии
- Атипичен паркинсонизъм и генетична болест на Паркинсон
- Дистония, пароксизмални дистонии и Синдром на невродегенерация с натрупване на желязо в мозъка
- Фронтотемпорална деменция
- Болест на Хънтингтън и други видове хорей
- Левкодистрофии

Конкретна информация за мрежата, експертните центрове и обхванатите заболявания може да бъде намерена на уебсайта на мрежата [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu).

### **Препоръка за клинична употреба:**

**Европейската референтна мрежа за редки неврологични заболявания настоятелно препоръчва използването на следните скали като най-добра клинична практика за оценка и класификация на болестта на Хънтингтън и други хорей.**

### **ОТКАЗА ОТ ОТГОВОРНОСТ:**

При клиничните препоръки, препоръките за лекарски практики, систематичните обзори и другите препоръки, които се публикуват, подкрепят или чиято стойност се потвърждава от ERN-RND, се касае за оценка на актуална научна и клинична информация, която се предоставя като предложение за обучение.

Информацията (1) не трябва да се възприема като обхващаща всички подходящи лечения и методи за грижа и не трябва да се приема като декларация за стандарта за лечение и грижа; (2) не се актуализира непрекъснато и е възможно да не отразява най-новите познания (от изготвянето на тази информация и нейното публикуване респ. прочитане може да се е появила нова такава); (3) се отнася само за специфично посочените въпроси; (4) не представлява препоръка за определена медицинска грижа; (5) не замества независимото професионално мнение на лекуващия лекар, тъй като не взема под внимание индивидуалните различия между отделните пациенти. Във всеки случай лекуващият лекар трябва да процедира индивидуално със съответния пациент.

Използването на информацията е доброволно. Информацията се предоставя от ERN-RND както и ERN-RND не дава изрична или мълчалива гаранция по отношение на тази информация. ERN-RND изрично отхвърля даването на всякаква гаранция за валидност за приложение и валидност за определена употреба или определена цел. ERN-RND не поема отговорност за телесни повреди или материални щети, които произтичат от използването на тази информация или са във връзка с нея, както и за грешки или пропуски.

## МЕТОДИ

Група по заболявания HD и Chorea реши да одобри скалите, използвани от Enroll-HD ([www.enroll-hd.org](http://www.enroll-hd.org)) за ERN-RND.

Група на заболяванията за HD и хорея:

### Координатори на групите по болести:

Anne-Catherine Bachoud-Lévi<sup>1</sup>, Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>2</sup>, Bernhard Landwehrmeier<sup>3</sup>

### Членове на групата по болести:

#### Специалисти по здравни грижи:

Alberto Albanese<sup>4</sup>, Enrico Bertini<sup>5</sup>, Adrian Danek<sup>6</sup>, Tom de Koning<sup>7</sup>, Maria Teresa Dotti<sup>8</sup>, Antonio Federico<sup>8</sup>, Josep Gámez<sup>9</sup>, Cinzia Gellera<sup>10</sup>, Jiri Klempir<sup>11</sup>, Thomas Klopstock<sup>6</sup>, Norbert Kovacs<sup>12</sup>, Berry Kremer<sup>7</sup>, Caterina Mariotti<sup>10</sup>, Renaud Massart<sup>1</sup>, Bela Melegh<sup>12</sup>, Maria Judit Molnar<sup>13</sup>, Alexander Münchau<sup>14</sup>, Esteban Muñoz<sup>2</sup>, Lorenzo Nanetti<sup>10</sup>, Belén Pérez Dueñas<sup>9</sup>, Borut Peterlin<sup>15</sup>, Daniela Rae<sup>16</sup>, Evžen Růžička<sup>17</sup>, Susanne Schneider<sup>6</sup>, Ludger Schöls<sup>18</sup>, Sarah Tabrizi<sup>16</sup>, Sinem Tunc<sup>14</sup>, Algirdas Uktus<sup>19</sup>, Katia Youssouf<sup>1</sup>, Giovanna Zorzi<sup>10</sup>

#### Представители на пациентите:

Astri Arnesen<sup>20</sup>

<sup>1</sup>Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Henri-Mondor, France: Reference centre for Huntington's disease; <sup>2</sup>Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; <sup>3</sup>Universitätsklinikum Ulm, Germany; <sup>4</sup>IRCCS Clinical Institute Humanitas – Rozzano, Italy; <sup>5</sup>Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; <sup>6</sup>Klinikum der Universität München, Germany; <sup>7</sup>University Medical Center Groningen, Netherlands; <sup>8</sup>AOU Siena, Italy; <sup>9</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain; <sup>10</sup>Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; <sup>11</sup>General University Hospital in Prague, Czech Republic; <sup>12</sup>University of Pécs, Hungary; <sup>13</sup>Semmelweis University, Hungary; <sup>14</sup>Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; <sup>15</sup>University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>16</sup>University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom; <sup>17</sup>Motol University Hospital, Czech Republic; <sup>18</sup>Universitätsklinikum Tübingen, Germany; <sup>19</sup>Vilnius University Hospital Santariškių Klinikos, Lithuania; <sup>20</sup>Patient representative

Процес на разработване на блок-схеми:

- Съгласие за одобряване на следните скали за HD и Choras по време на годишната среща на ERN-RND 2019 - 18/06/2019

## ПРЕПОРЪЧИТЕЛНИ МАЩАБИ

Домейн	Скала
<b>Оценки на двигателите</b>	Унифицирана скала за оценка на болестта на Хънтингтън (UHDRS) '99 Motor <sup>1</sup>
	Диагностичен индекс на доверието на UHDRS <sup>1</sup>
<b>Функционални оценки</b>	UHDRS '99 Общ функционален капацитет <sup>1</sup>
	Скала за функционална оценка UHDRS '99 <sup>1</sup>
	Скала за независимост на UHDRS '99 <sup>1</sup>
<b>Поведенческа оценка</b>	Кратка оценка на проблемното поведение (PBA-s) <sup>2</sup>
	Скала за оценка на болничната тревожност/депресия (HADS) <sup>3</sup> и Скала за раздразнителност на Снейт (SIS) <sup>4</sup> , комбинирани
	Колумбийска скала за оценка на тежестта на самоубийствата (CSSRS) <sup>5</sup>
<b>Когнитивни оценки</b>	Тест за цифрова модалност на символа <sup>1</sup>
	Именуване на цветовете на Stroop <sup>1</sup>
	Четене на думи на Строп <sup>1</sup>
	Категорична словесна плавност <sup>6</sup>
	Намеса на Строп <sup>1</sup>
	Създаване на пътека A & B <sup>7</sup>
	Буквална гладкост <sup>6</sup>
	Мини изследване на психичното състояние (MMSE) <sup>8</sup>
	Глобален
<b>Мерки за резултатите от физиотерапията</b>	Вдигане и пускане по време (TUG) <sup>10</sup>
	30-секунден тест за стойка на стола <sup>11</sup>
<b>Качество на живот</b>	Кратка форма на здравно изследване-12 (SF-12) <sup>12</sup>
	Въпросник за качеството на живот на лицата, полагащи грижи <sup>13</sup>
<b>Икономика на здравеопазването</b>	Опис на получените услуги за клиенти (CSRI) <sup>14</sup>

## Въпросник за здравословни проблеми, свързани с производителността на труда и нарушенията на дейността (WPAI-SHP)<sup>15</sup>

### ПРЕПРАТКИ

<sup>1</sup> Унифицирана скала за оценка на болестта на Хънтингтън: надеждност и съгласуваност. Група за изследване на Хънтингтън.(1996) *Movement Disorders*, 11(2): 136-42.

<sup>2</sup> McNally, G, Rickards, H, Horton, M et al. (2015) Изследване на валидността на кратката версия на теста за оценка на проблемното поведение (PBA-s) за болестта на Хънтингтън: Анализ на Раш. *Journal of Huntington's disease* (Списание за болестта на Хънтингтън), 4 (4). pp. 347-369.

<sup>3</sup> <https://www.svri.org/sites/default/files/attachments/2016-01-13/HADS.pdf>

<sup>4</sup> Snaith RP, Constantopoulos AA, Jardine MY, McGuffin P. (1978 г.) Клинична скала за самооценка на раздразнителността. *British Journal of Psychiatry*, 132:164-171.

<sup>5</sup> <https://depts.washington.edu/ebpa/sites/default/files/C-SSRS-LifetimeRecent-Clinical.pdf>

<sup>6</sup> Rosser A, Hodges JR (1994 г.) Първоначална плавност на буквите и семантичните категории при болестта на Алцхаймер, болестта на Хънтингтън и прогресивната супрануклеарна парализа. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry* 57: 1389-1394.

<sup>7</sup> Reitan RM. (1958) Валидност на теста за проследяване на следи като показател за органично мозъчно увреждане. *Percept Mot Skills*, 8:271-276.

<sup>8</sup> Folstein MF, Folstein SE, McHugh PR(1975) Мини психично състояние: практическо ръководство за оценка на психичното състояние на пациентите за клинициста. *J Psychiatr Res*, 12:189-198.

<sup>9</sup> Guy.W (ред.): ECDEU Assessment for psychopharmacology. Rev. Ed. Rockville Maryland (1976).

<sup>10</sup> Podsiadlo D, Richardson S (1991 г.) Времевият тест "Up & Go": тест за основна функционална подвижност за възрастни хора в крехка възраст. *J Am Gertr Soc* , 39:142-8.

<sup>11</sup> <https://www.sralab.org/rehabilitation-measures/30-second-sit-stand-test>

<sup>12</sup> Ware J, Kosinski M, Keller S (1996 г.) 12-именна кратка форма на здравно проучване: (1) Изграждане на скали и предварителни тестове за надеждност и валидност, *Medical Care*. 34(3):220-33.

<sup>13</sup> 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 (Скала за качество на живота на лицата, полагащи грижи за болни от рак: разработване и валидиране на инструмент за измерване на качеството на живот на лицата, полагащи грижи за болни от рак. Изследване на качеството на живот, 8, 55-63.

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

<sup>15</sup> [http://www.reillyassociates.onet/WPAI\\_SHP.html](http://www.reillyassociates.onet/WPAI_SHP.html)



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



Network  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)

Coordinator  
Universitätsklinikum  
Tübingen — Deutschland

Co-funded by the European Union

