

SCALE PER MISURARE MALATTIA DI HUNTINGTON 'E COREE

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Esclusione di responsabilità:

"Il sostegno della Commissione europea alla realizzazione di questa pubblicazione non implica l'approvazione dei contenuti, che riflettono esclusivamente il punto di vista degli autori, e la Commissione non può essere ritenuta responsabile per l'uso che può essere fatto delle informazioni in essa contenute".

Ulteriori informazioni sull'Unione europea sono disponibili su Internet (<http://europa.eu>).

Lussemburgo: Ufficio delle pubblicazioni dell'Unione europea, 2019.

© Unione Europea, 2019

La riproduzione è autorizzata a condizione che venga citata la fonte.

RETE EUROPEA DI RIFERIMENTO PER LE 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 messa in comune e la diffusione delle conoscenze sulle RND e (iii) l'implementazione della sanità elettronica per consentire alle competenze di viaggiare al posto dei pazienti e delle famiglie.

L'ERN-RND riunisce 32 dei principali centri europei di esperti in 13 Stati membri e comprende organizzazioni di pazienti molto attive. I centri si trovano in Belgio, Bulgaria, Repubblica Ceca, Francia, Germania, Ungheria, Italia, Lituania, Paesi Bassi, Polonia, Slovenia, Spagna e Regno Unito.

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

- Atassie e paraplegie spastiche ereditarie
- Parkinsonismo atipico e malattia di Parkinson genetica
- Distonia, disturbo parossistico e Neurodegenerazione con accumulo di ferro nel cervello
- Demenza frontotemporale
- Malattia di Huntington e altri problemi
- 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 di Riferimento Europea per le Malattie Neurologiche Rare La Rete di Riferimento Europea per le Malattie Neurologiche Rare raccomanda vivamente l'uso delle seguenti scale come migliore pratica clinica per la valutazione e la classificazione della Malattia di Huntington e di altre coree.

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:

Il gruppo di malattie HD e Corea ha deciso di approvare le scale utilizzate da Enroll-HD (www.enroll-hd.org) per l'ERN-RND.

Gruppo di malattia per HD e corea:

Coordinatori del gruppo malattia:

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

Membri del gruppo malattia:

Operatori sanitari:

Alberto Albanese⁴, Enrico Bertini⁵, Adrian Danek⁶, Tom de Koning⁷, Maria Teresa Dotti⁸, Antonio Federico⁸, Josep Gámez⁹, Cinzia Gellera¹⁰, Jiri Klempir¹¹, Thomas Klopstock⁶, Norbert Kovacs¹², Berry Kremer⁷, Caterina Mariotti¹⁰, Renaud Massart¹, Bela Melegh¹², Maria Judit Molnar¹³, Alexander Münchau¹⁴, Esteban Muñoz², Lorenzo Nanetti¹⁰, Belén Pérez Dueñas⁹, Borut Peterlin¹⁵, Daniela Rae¹⁶, Evžen Růžička¹⁷, Susanne Schneider⁶, Ludger Schöls¹⁸, Sarah Tabrizi¹⁶, Sinem Tunc¹⁴, Algirdas Uktus¹⁹, Katia Youssov¹, Giovanna Zorzi¹⁰

Rappresentanti dei pazienti:

Astri Arnesen²⁰

¹Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Henri-Mondor, Francia: Centro di riferimento per la malattia di Huntington;² Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spagna;³ Universitätsklinikum Ulm, Germania;⁴ IRCCS Istituto Clinico Humanitas - Rozzano, Italia;⁵ Ospedale pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia; ⁶Klinikum der Universität München, Germania;⁷ University Medical Center Groningen, Paesi Bassi;⁸ AOU Siena, Italia;⁹ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spagna;¹⁰ Fondazione IRCCS Istituto neurologico Carlo Besta - Milano, Italia; ¹¹Ospedale Universitario Generale di Praga, Repubblica Ceca;¹² Università di Pécs, Ungheria;¹³ Università Semmelweis, Ungheria;¹⁴ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germania;¹⁵ Centro Medico Universitario di Lubiana, Slovenia;¹⁶ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Regno Unito;¹⁷ Ospedale Universitario di Motol, Repubblica Ceca;¹⁸ Universitätsklinikum Tübingen, Germania;¹⁹ Ospedale Universitario di Vilnius Santariškių Klinikos, Lituania;²⁰ Rappresentante del paziente

Processo di sviluppo dei diagrammi di flusso:

- Consenso all'approvazione delle seguenti scale per HD e Coree durante la riunione annuale ERN-RND 2019 - 18/06/2019

SCALE CONSIGLIATE:

Dominio	Scala
Valutazioni motorie	Scala di valutazione unificata della malattia di Huntington (UHDRS) '99 Motore ¹
	Indice di fiducia diagnostica UHDRS ¹
Valutazioni funzionali	Capacità funzionale totale UHDRS '99 ¹
	Scala di valutazione funzionale UHDRS '99 ¹
	Scala di indipendenza UHDRS '99 ¹
Valutazione comportamentale	Valutazione dei comportamenti problematici breve (PBA-s) ²
	Hospital Anxiety/ Depression Rating Scale (HADS) ³ e Snaithe Irritability Scale (SIS) ⁴ , combinati tra loro
	Scala di valutazione dell'aggravità del suicidio della Columbia (CSSRS) ⁵
Valutazioni cognitive	Test di modalità delle cifre simboliche ¹
	Denominazione dei colori Stroop ¹
	Lettura di parole Stroop ¹
	Fluenza verbale categorica ⁶
	Interferenza Stroop ¹
	Realizzazione di percorsi A e B ⁷
	Fluenza verbale delle lettere ⁶
	Mini esame dello stato mentale (MMSE) ⁸
	Globale
Misure di risultato della fisioterapia	Salita e discesa a tempo (TUG) ¹⁰
	Test di 30 secondi in piedi sulla sedia ¹¹
Qualità della vita	Indagine sulla salute in forma breve-12 (SF-12) ¹²
	Questionario sulla qualità della vita dei caregiver ¹³
Economia sanitaria	Inventario delle ricevute dei servizi ai clienti (CSRI) ¹⁴
	Questionario sui problemi di salute specifici per la produttività e l'attività lavorativa (WPAI-SHP) ¹⁵

RIFERIMENTI:

- ¹ Scala di valutazione unificata della malattia di Huntington: affidabilità e coerenza. Gruppo di studio Huntington.(1996) *Movement Disorders*, 11(2): 136-42.
- ² McNally, G, Rickards, H, Horton, M et al. (2015) Esplorazione della validità della versione breve della Valutazione dei Comportamenti Problematici (PBA-s) per la malattia di Huntington: Un'analisi Rasch. *Journal of Huntington's disease*, 4 (4). pp. 347-369.
- ³ <https://www.svri.org/sites/default/files/attachments/2016-01-13/HADS.pdf>
- ⁴ Snaith RP, Constantopoulos AA, Jardine MY, McGuffin P. (1978) Una scala clinica per l'autovalutazione dell'irritabilità. *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) La fluenza iniziale delle lettere e delle categorie semantiche nella malattia di Alzheimer, nella malattia di Huntington e nella paralisi sopranucleare progressiva. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry* 57: 1389-1394.
- ⁷ Reitan RM. (1958) Validità del Trail Making Test come indicazione di un danno cerebrale organico. *Percept Mot Skills*, 8:271-276.
- ⁸ Folstein MF, Folstein SE, McHugh PR(1975) Mini mental state: una guida pratica per la classificazione dello stato mentale dei pazienti per il clinico. *J Psychiatr Res*, 12:189-198.
- ⁹ Guy.W (ed.): Valutazione ECDEU per la psicofarmacologia. Rev. Ed. Rockville Maryland (1976).
- ¹⁰ Podsiadlo D, Richardson S (1991) Il test cronometrato "Up & Go": un test di mobilità funzionale di base per gli anziani fragili. *J Am Gertr 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: Costruzione delle scale e test preliminari di affidabilità e validità, *Medical Care*. 34(3):220-33.
- ¹³ Weitzner, M A, Jacobsen, P B, Wagner, H, Friedland, J, & Cox, C (1999). La scala Caregiver Quality of Life Index-Cancer (CQOLC): sviluppo e validazione di uno strumento per misurare la qualità della vita del caregiver familiare di pazienti affetti da cancro. *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. *Studio EPSILON 5. British Journal of Psychiatry* 177 Supplemento 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

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)

Coordinator
Universitätsklinikum
Tübingen — Deutschland

Co-funded by the European Union

