

STUPNICE PRO MĚŘENÍ HUNTINGTONOVY CHOROBY A CHOREAS

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Odmítnutí odpovědnosti:

"Podpora Evropské komise pro vydání této publikace nepředstavuje schválení jejího obsahu, který odráží pouze názory autorů, a Komise nenesे odpovědnost za jakékoli použití informací v ní obsažených."

Další informace o Evropské unii jsou k dispozici na internetu (<http://europa.eu>).

Lucemburk: Úřad pro publikace Evropské unie, 2019

© Evropská unie, 2019

Reprodukce je povolena pod podmínkou uvedení zdroje.

ÚVOD DO EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ PRO VZÁCNÁ NEUROLOGICKÁ ONEMOCNĚNÍ (ERN-RND)

ERN-RND je evropská referenční síť zřízená a schválená Evropskou unií. ERN-RND je zdravotnická infrastruktura, která se zaměřuje na vzácná neurologická onemocnění (RND). Třemi hlavními pilíři ERN-RND jsou (i) síť odborníků a odborných center, (ii) vytváření, sdružování a šíření znalostí o RND a (iii) zavádění elektronického zdravotnictví, které umožní, aby odborné znalosti cestovaly místo pacientů a rodin.

ERN-RND sdružuje 32 předních evropských odborných center ve 13 členských státech a zahrnuje vysoce aktivní patientské organizace. Centra se nacházejí v Belgii, Bulharsku, České republice, Francii, Itálii, Litvě, Maďarsku, Německu, Nizozemsku, Polsku, Slovinsku, Španělsku a Velké Británii.

ERN-RND pokrývá následující skupiny onemocnění:

- Ataxie a dědičné spastické paraplegie
- Atypický parkinsonismus a genetická Parkinsonova choroba
- Dystonie, paroxysmální porucha a neurodegenerace s akumulací železa v mozku
- Frontotemporální demence
- Huntingtonova choroba a další úkoly
- Leukodystrofie

Konkrétní informace o síti, odborných centrech a nemocech, kterými se zabývá, najdete na webových stránkách sítě www.ern-rnd.eu.

Doporučení pro klinické použití:

Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění důrazně doporučuje používat následující škály jako nejlepší klinickou praxi pro hodnocení a posuzování Huntingtonovy choroby a dalších choreí.

VYLOUČENÍ ODPOVĚDNOSTI:

U klinických pokynů, doporučených postupů, systematických souhrnných prací a další metodiky, které ERN-RND zveřejňuje, schvaluje či považuje za přínosné, se jedná o hodnocení současných vědeckých a klinických poznatků, které jsou k dispozici jako studijní materiály.

Je možné, že tyto informační materiály (1) nezmiňují veškeré možné způsoby léčby a péče o pacienta, a nelze je tudíž považovat za pečovatelské standardy; (2) nejsou průběžně aktualizovány, a možná tedy nereflektují nejnovější poznatky (v době mezi zpracováním a publikací resp. četbou či studiem informačního materiálu se vývoj může posunout opět o něco dále); (3) jsou zaměřeny jen na explicitně uvedenou tematiku; (4) nepředepisují konkrétní lékařskou péči; (5) nenahrazují nezávislý, profesionální názor ošetřujícího lékaře, jelikož nezohledňují individuální rozdíly mezi pacienty. Ošetřující lékař by měl v každém případě volit léčebný postup individuálně podle konkrétního pacienta. Využití těchto informací je dobrovolné. Informace poskytované ERN-RND odrážejí současný stav poznatků a ERN-RND za ně neručí ani explicitně, ani implicitně. ERN-RND výslovně odmítá jakoukoliv záruku za praktickou použitelnost a vhodnost s ohledem na konkrétní způsob použití nebo konkrétní účel. ERN-RND nepřejímá žádnou odpovědnost za případnou újmu na zdraví nebo věcnou škodu, která vznikla na základě nebo v souvislosti s využíváním těchto informací, ani za případné omyly a opomenutí.

METODIKA

Skupina pro onemocnění HD a Chorea se rozhodla schválit stupnice používané Enroll-HD (www.enroll-hd.org) pro ERN-RND.

Skupina onemocnění pro HD a choreu:

Koordinátoři skupin nemocí:

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

Členové skupiny nemocí:

Zdravotníčtí pracovníci:

Alberto Albanese⁴, Enrico Bertini⁵, Adrian Danek⁶, Tom de Koning⁷, Maria Teresa Dotti⁸, Antonio Federico⁸, Josep Gámez⁹, Cinzia Gellera¹⁰, Jiří Klempíř¹¹, 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

Zástupci pacientů:

Astri Arnesen²⁰

¹Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Henri-Mondor, Francie: Referenční centrum pro Huntingtonovu chorobu; ²Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Španělsko; ³Universitätsklinikum Ulm, Německo; ⁴IRCCS Clinical Institute Humanitas - Rozzano, Itálie; ⁵Pediatric hospital Bambino Gesù, Řím, Itálie; ⁶Klinikum der Universität München, Německo; ⁷University Medical Center Groningen, Nizozemsko; ⁸AOU Siena, Itálie; ⁹Hospital Universitari Vall d'Hebron, Španělsko; ¹⁰Foundation IRCCS neurologický institut Carlo Besta - Milán, Itálie; ¹¹Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Česká republika; ¹²University of Pécs, Maďarsko; ¹³Semmelweis University, Maďarsko; ¹⁴Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Německo; ¹⁵University Medical Centre Ljubljana, Slovinsko; ¹⁶University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Velká Británie; ¹⁷Fakultní nemocnice Motol, Česká republika; ¹⁸Universitätsklinikum Tübingen, Německo; ¹⁹Vilnius University Hospital Santariškių Klinikos, Litva; ²⁰Patient representative

Proces tvorby vývojových diagramů:

- Souhlas se schválením následujících stupnic pro HD a Choras během výročního zasedání ERN-RND 2019 - 18/06/2019

DOPORUČENÉ VÁHY

Doména	Měřítko
Hodnocení motorů	Jednotná stupnice hodnocení Huntingtonovy choroby (UHDRS) '99 Motorika ¹
	Diagnostický index důvěry UHDRS ¹
Funkční hodnocení	UHDRS '99 Celková funkční kapacita ¹
	Stupnice funkčního hodnocení UHDRS '99 ¹
	Stupnice nezávislosti UHDRS '99 ¹
Hodnocení chování	Krátké hodnocení problémového chování (PBA-s) ²
	Škála hodnocení nemocniční úzkosti/deprese (HADS) ³ a Snaithova škála podrážděnosti (SIS) ⁴ , dohromady.
	Kolumbijská stupnice závažnosti sebevražd (CSSRS) ⁵
Kognitivní hodnocení	Symbol Digit Modality Test ¹
	Stroopovo pojmenování barev ¹
	Čtení Stroopových slov ¹
	Kategoriální slovní plynulost ⁶
	Stroopova interference ¹
	Tvorba trasy A a B ⁷
	Plynulost slovního vyjadřování ⁶
	Mini vyšetření duševního stavu (MMSE) ⁸
Globální	Celkový klinický dojem ⁹
Výsledná opatření fyzioterapie	Časované vstávání a chůze (TUG) ¹⁰
	30sekundový test stání na židli ¹¹
Kvalita života	Krátký formulář zdravotního dotazníku 12 (SF-12) ¹²
	Dotazník kvality života pečujících osob ¹³
Ekonomika zdravotnictví	Inventář přijatých služeb pro klienty (CSRI) ¹⁴
	Dotazník o pracovní produktivitě a zdravotních problémech (Work Productivity and Activity Impairment-Specific Health Problem Questionnaire, WPAI-SHP) ¹⁵

ODKAZY

- ¹ Unified Huntington's Disease Rating Scale: reliability and consistency. Huntington Study Group.(1996) *Movement Disorders*, 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. *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) 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) Initial letter and semantic category fluency in Alzheimer's disease, Huntington's disease, and progressive supranuclear palsy. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry* 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.): *ECDEU Assessment for psychopharmacology*. 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 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: 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, Gaitte L, van Wijngaarden B, EPSILON Study Group (2000) Client Socio-Demographic and Service Receipt Inventory - European Version: development of an instrument for international research. EPSILON Study 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

