

SKALE DO POMIARU CHOROBA HUNTINGTONA I CHOREAS

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Zastrzeżenie:

"Wsparcie Komisji Europejskiej dla powstania tej publikacji nie stanowi poparcia dla jej treści, która odzwierciedla jedynie poglądy autorów, a Komisja nie ponosi odpowiedzialności za jakiegokolwiek wykorzystanie zawartych w niej informacji."

Więcej informacji na temat Unii Europejskiej można znaleźć w Internecie (<http://europa.eu>).

Luksemburg: Urząd Publikacji Unii Europejskiej, 2019 r.

© Unia Europejska, 2019 r.

Powielanie jest dozwolone pod warunkiem podania źródła.

WPROWADZENIE DO EUROPEJSKIEJ SIECI REFERENCYJNEJ DLA RZADKICH CHORÓB NEUROLOGICZNYCH (ERN-RND)

ERN-RND jest europejską siecią referencyjną ustanowioną i zatwierdzoną przez Unię Europejską. ERN-RND jest infrastrukturą opieki zdrowotnej, która skupia się na rzadkich chorobach neurologicznych (RND). Trzy główne filary ERN-RND to: (i) sieć ekspertów i ośrodków eksperckich, (ii) generowanie, gromadzenie i rozpowszechnianie wiedzy na temat RND oraz (iii) wdrażanie e-zdrowia, aby umożliwić podróżowanie wiedzy zamiast pacjentów i rodzin.

ERN-RND zrzesza 32 wiodące europejskie ośrodki eksperckie, jak również 10 partnerów stowarzyszonych w 20 krajach członkowskich i obejmuje bardzo aktywne organizacje pacjentów. Ośrodki znajdują się w: Austrii, Belgii, Bułgarii, Czechach, Danii, Estonii, Finlandii, Francji, Niemczech, Węgrzech, Włoszech, Łotwie, Litwie, Luksemburgu, Malcie, Holandii, Polsce, Słowenii, Hiszpanii i Wielkiej Brytanii.

Następujące grupy chorób są objęte ERN-RND:

- Ataksje i dziedziczne paraplegie spastyczne
- Atypowy parkinsonizm i genetycznie uwarunkowana choroba Parkinsona
- Dystonia, zaburzenia napadowe i neurodegeneracja z akumulacją żelaza w mózgu
- Otępienie czołowo-skroniowe
- Choroba Huntingtona i inne płąsawice
- Leukodystrofie

Szczegółowe informacje na temat sieci, ośrodków eksperckich i chorób objętych programem można znaleźć na stronie internetowej sieci www.ern-rnd.eu.

Zalecenie do stosowania klinicznego:

Europejska Sieć Referencyjna ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych zdecydowanie zaleca stosowanie poniższych skal jako najlepszej praktyki klinicznej dla oceny i klasyfikacji choroby Huntingtona i innych płąsawic

WYŁĄCZENIE ODPOWIEDZIALNOŚCI:

Wytyczne kliniczne, zalecenia dotyczące praktyki, przeglądy systematyczne i inne wskazówki opublikowane lub zatwierdzone przez ERN-RND albo których wartość została potwierdzona przez ERN-RND, stanowią ocenę aktualnych informacji naukowych i klinicznych, udostępnianych jako materiał edukacyjny.

Informacje te (1) mogą nie obejmować wszystkich właściwych metod leczenia i opieki i nie powinny być traktowane jako wyznacznik standardu opieki; (2) nie są stale aktualizowane i mogą nie odzwierciedlać najnowszej wiedzy (nowe informacje mogły pojawić się w okresie między przygotowaniem tych informacji a ich opublikowaniem lub odczytaniem); (3) odnoszą się jedynie do konkretnie określonych zagadnień; (4) nie nakazują określonej opieki medycznej; (5) nie zastępują niezależnej profesjonalnej opinii lekarza prowadzącego, ponieważ nie uwzględniają indywidualnych różnic między pacjentami. W każdym przypadku lekarz prowadzący powinien dostosować wybrany sposób postępowania indywidualnie do danego pacjenta. Korzystanie z informacji jest dobrowolne. Informacje są udostępniane przez ERN-RND w oparciu o rzeczywisty stan rzeczy, a ERN-RND nie udziela ani wyraźnych ani dorozumianych gwarancji w odniesieniu do tych informacji. ERN-RND oświadcza wyraźnie, że nie gwarantuje ani możliwości

wykorzystania tych informacji, ani też ich przydatności do określonego zastosowania lub celu. ERN-RND nie ponosi odpowiedzialności za szkody osobowe lub rzeczowe, wynikające z wykorzystania tych informacji lub z nimi związane, a także za ewentualne błędy lub zaniechania.

METODOLOGIA

Grupa chorób HD i Chorea postanowiła zatwierdzić skale stosowane przez Enroll-HD (www.enroll-hd.org) dla ERN-RND.

Grupa chorobowa ds. ataksji i dziedzicznych paraplegii spastycznych:

Koordynatorzy grupy chorobowej:

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

Członkowie grupy chorobowej:

Pracownicy służby zdrowia:

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

Przedstawiciele pacjentów:

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

Proces rozwoju schematu diagnostycznego:

- Zgoda na zatwierdzenie następujących skal dla HD i Choras podczas ERN-RND spotkanie roczne 2019 - 18/06/2019 r.

ZALECANE WAGI

Domena	Skala
Oceny motoryczne	Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS) '99 Motor ¹
	Wskaźnik pewności diagnostycznej UHDRS ¹
Oceny funkcjonalne	Całkowita zdolność funkcjonalna UHDRS '99 ¹
	Skala oceny funkcjonalnej UHDRS '99 ¹
	Skala niezależności UHDRS '99 ¹
Ocena zachowania	Ocena zachowań problemowych - skrócona (PBA-s) ²
	Szpitalna Skala Oceny Lęku/Depresji (HADS) ³ i Skala Drażliwości Snaitha (SIS) ⁴ , łącznie
	Columbia Suicide Severity Rating Scale (CSSRS) ⁵
Oceny poznawcze	Test modalności cyfr symbolu ¹
	Nazewnictwo kolorów Stroopa ¹
	Czytanie słów Stroopa ¹
	Kategoryczna płynność słowna ⁶
	Zakłócenia Stroopa ¹
	Tworzenie tras A i B ⁷
	Płynność literowo-słowna ⁶
	Mini Mental State Examination (MMSE) ⁸
Globalny	Globalne wrażenie kliniczne ⁹
Fizjoterapia Mierniki wyników	Wstań i idź na czas (TUG) ¹⁰
	30-sekundowy test stania na krześle ¹¹
Jakość życia	Skrócona ankieta dotycząca stanu zdrowia-12 (SF-12) ¹²
	Kwestionariusz jakości życia opiekunów ¹³
Ekonomia zdrowia	Spis wpływów z usług klienta (CSRI) ¹⁴
	Kwestionariusz upośledzenia produktywności i aktywności zawodowej - konkretny problem zdrowotny (WPAI-SHP) ¹⁵

REFERENCES

- 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, 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. 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

