

STUPNICE PRO MĚŘENÍ DYSTONIE

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 64 předních evropských odborných center a 4 přidružené partnery ve 24 členských státech a zahrnuje vysoce aktivní pacientské organizace. Centra se nacházejí v Rakousku, Belgii, Bulharsku, Chorvatsku, Kypru, České republice, Dánsku, Estonsku, Finsku, Francii, Německu, Řecku, Maďarsku, Itálii, Lotyšsku, Litvě, Lucembursku, Maltě, Nizozemsku, Polsku, Slovinsku, Španělsku a Švédsku.

ERN-RND pokrývá následující skupiny onemocnění:

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

Konkrétní informace o síti, odborných centrech a zahrnutých onemocněních najdete na internetových stránkách sítě www.ern-rnd.eu.

Doporučení pro klinické použití:

Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění důrazně doporučuje používat následující stupnici jako nejlepší klinickou praxi pro hodnocení a posuzování dystonie.

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

Vývoj diagnostických schémat pro dystonii provedla skupina pro dystonii, paroxysmální poruchu a NBIA ERN-RND. Byly zmapovány škály používané v klinické praxi členů skupiny pro onemocnění a anonymním většinovým hlasováním bylo rozhodnuto, která škála bude navržena.

Skupina onemocnění pro dystonii, paroxysmální poruchy a NBIA:

Koordinátoři skupin nemocí:

Alberto Albanese¹; Thomas Klopstock²; Marie Vidailhet³

Členové skupiny nemocí:

Enrico Bertini⁴; Kailash Bhatia⁵; Elena Chorbadijeva⁶; Yaroslau Compta⁷; Adrian Danek²; Alejandra Darling⁷; Tom de Koning⁸; Marina de Koning-Tijssen⁸; Malgorazate 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; Susanne A. Schneider²; 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

Proces schvalování:

- Mapování používaných stupnic nemocí podle skupin nemocí - 06 - 12/2018
- Průzkum k rozhodnutí o stupnicích anonymním většinovým hlasováním - 31.01. - 24.02.2019
- Souhlas s dokumentem celé skupiny nemocí - 26.03.2019

DOPORUČENÉ VÁHY

Doména	Měřítko
Generalizovaná dystonie	Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale , Burke RE, Fahn S, Marsden CD, Bressman SB, Moskowitz C, Friedman J. Validity and reliability of a rating scale for the primary torsion dystonias. <i>Neurology</i> 1985;35:73-77.
Generalizovaná dystonie u dětí	The Movement Disorder-Childhood Rating Scale , Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. Movement disorder-childhood rating scale: Reliability and validity. <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Blefarospasmus	Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. Vývoj a validace klinické škály pro hodnocení závažnosti blefarospazmu. <i>Mov Disord.</i> 2015 April; 30(4): 525-530. Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. Movement disorder-childhood rating scale: Reliability a platnost . <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Cervikální dystonie	Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale pro cervikální dystonii <ul style="list-style-type: none"> - Consky, E, Basinski, A, Belle, L, Ranawaya, R a Lang, AE. The Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS): assessment of validity and inter-rater reliability (abstrakt). <i>Neurologie: Neurology.</i> 1990; 40: 445 - Consky ES, Lang AE. Klinické hodnocení pacientů s cervikální dystonií. In: Jankovic J, Hallett M, eds. <i>Therapy with Botulinum Toxin.</i> New York, NY: Marcel Dekker, Inc.:1994;211-237
Laryngeální dystonie	Vocal Performance Questionnaire (VPQ) , Carding PN, Horsley IA, Docherty GJ. Studie účinnosti hlasové terapie při léčbě 45 pacientů s neorganickou dysfonií. <i>J Voice.</i> 1999; 13:72-104.

ODKAZY

[Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. Vývoj a validace klinické škály pro hodnocení závažnosti blefarospazmu. *Mov Disord.* 2015 April ; 30\(4\): 525-530.](#)



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

