

DYSTONIA MÉRÉSÉRE SZOLGÁLÓ SKÁLÁK

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Felelősségi nyilatkozat:

"Az Európai Bizottság e kiadvány elkészítéséhez nyújtott támogatása nem jelenti a tartalom jóváhagyását, amely kizárólag a szerzők véleményét tükrözi, és a Bizottság nem tehető felelőssé a benne foglalt információk bármilyen felhasználásáért."

Az Európai Unióról további információk az interneten találhatóak (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Az Európai Unió Kiadóhivatala, 2019.

© Európai Unió, 2019

A sokszorosítás a forrás megjelölésével engedélyezett.

A RITKA NEUROLÓGIAI BETEGSÉGEK EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATÁNAK (ERN-RND)

Az ERN-RND az Európai Unió által létrehozott és jóváhagyott európai referenciahálózat. Az ERN-RND egy olyan egészségügyi infrastruktúra, amely a ritka neurológiai betegségekre (RND) összpontosít. Az ERN-RND három fő pillére a következő: (i) szakértők és szakértői központok hálózata, (ii) az RND-kkel kapcsolatos tudás létrehozása, összegyűjtése és terjesztése, valamint (iii) az e-egészségügy megvalósítása, hogy a betegek és családok helyett a szakértelem utazhasson.

Az ERN-RND Európa 64 vezető szakértői központját, valamint 4 társult partnerét egyesíti 24 tagállamban, és rendkívül aktív betegszervezeteket foglal magában. A központok Ausztriában, Belgiumban, Bulgáriában, Horvátországban, Cipruson, a Cseh Köztársaságban, Dániában, Észtországban, Finnországban, Franciaországban, Németországban, Görögországban, Magyarországon, Olaszországban, Lettországon, Litvániában, Luxemburgban, Máltán, Hollandiában, Lengyelországban, Szlovéniában, Spanyolországban és Svédországban található.

Az ERN-RND a következő betegcsoportokra terjed ki:

- Ataxiák és örökletes spasztikus paraplegiák
- Atipikus parkinsonizmus és genetikai Parkinson-kór
- Dystonia, paroxizmális rendellenesség és neurodegeneráció agyi ionfelhalmozódással
- Frontotemporális demencia
- Huntingtons-kór és más házimunkák
- Leukodisztrófiák

A hálózatról, a szakértői központokról és a lefedett betegségekről a hálózat honlapján (www.ern-rnd.eu) található részletes információk.

Ajánlás klinikai használatra:

A Ritka Neurológiai Betegségek Európai Referenciahálózata határozottan ajánlja az alábbi skála használatát a legjobb klinikai gyakorlatként a disztónia értékelésére és minősítésére.

FELELŐSSÉG KIZÁRÁSA

Az ERN-RND által közzétett, támogatott, értékükben megerősített klinikai irányelvek, gyakorlati ajánlások, szisztematikus áttekintések és egyéb irányelvek esetében naprakész tudományos és klinikai információk értékeléséről van szó, amelyeket képzési ajánlatként bocsátanak rendelkezésre.

Az információk (1) nem feltétlenül tartalmazzák az összes megfelelő kezelést és ápolási módszert, és nem tekintendők az ápolási norma meghatározásának; (2) nem frissülnek folyamatosan és nem feltétlenül tükrözik a legújabb ismereteket (jelen információk létrehozása és a közzétételük, ill. elolvasásuk között új információk merülhetnek fel); (3) csak a konkrétan megadott kérdésselvetésekre vonatkoznak; (4) nem írnak elő meghatározott orvosi ellátást; (5) nem helyettesítik a kezelőorvos független szakmai ítéletét, mivel az információk nem veszik figyelembe az egyes páciensek közötti egyedi eltéréseket. A kezelőorvosnak minden esetben egyedileg kell meghatároznia a választott eljárásmódot az adott beteg számára. Az információk felhasználása önkéntes. Az ERN-RND az információkat a tényleges állapot alapján bocsátja rendelkezésre, és az ERN-RND nem vállal semmiféle kifejezett vagy hallgatóságos garanciát az információkra vonatkozóan. Az ERN-RND kifejezetten elutasítja a használhatóság, valamint egy

meghatározott felhasználásra vagy célra való alkalmasság garantálását. Az ERN-RND nem vállal felelősséget azokért a személyi sérülésekért vagy anyagi károkért, amelyek jelen információk felhasználásából adódnak vagy azokkal összefüggésben állnak, és az előforduló hibákért és mulasztásokért sem.

MÓDSZERTAN

A disztónia diagnosztikai folyamatábráinak kidolgozását az ERN-RND disztónia, paroxizmális rendellenesség és NBIA betegségcsoportja végezte. A betegségcsoport tagjai által a klinikai gyakorlatban használt skálákat feltérképezték, és anonim többségi szavazással döntöttek arról, hogy melyik skálát javasolják.

Dystonia, paroxizmális rendellenességek és NBIA betegségcsoportja:

Betegségcsoport-koordinátorok:

Alberto Albanese¹; Thomas Klopstock²; Marie Vidailhet³

Betegségcsoport tagjai:

Enrico Bertini⁴; Kailash Bhatia⁵; Elena Chorbadgieva⁶; 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

Jóváhagyási folyamat:

- A használt betegségskálák feltérképezése betegségcsoportonként - 06 - 12/2018
- Felmérés, hogy névtelen többségi szavazással döntsenek a skálákról - 31.01. - 24.02.2019
- Hozzájárulás a dokumentumhoz az egész betegségcsoport által - 26.03.2019

AJÁNLOTT MÉRLEGEK

Domain	Skála
Generalizált dystonia	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.
Generalizált dystonia gyermekeknél	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: Megbízhatóság és érvényesség. <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265.
Blepharospasmus	Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. A Blepharospasmus súlyosságának értékelésére szolgáló klinikai skála kifejlesztése és validálása. <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: Reliabilitás és érvényesség . <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265.
Nyaki disztónia	Torontói Nyugati Spasmodikus Torticollis Értékelő Skála a nyaki dystonia esetében <ul style="list-style-type: none"> - Consky, E, Basinski, A, Belle, L, Ranawaya, R és Lang, AE. A Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS): az érvényesség és az értékelők közötti megbízhatóság értékelése (absztrakt). <i>Neurológia.</i> 1990; 40: 445 - Consky ES, Lang AE. A nyaki dystoniás betegek klinikai értékelése. In: Jankovic J, Hallett M, szerk. <i>Terápia botulinum toxinnal.</i> New York, NY: Marcel Dekker, Inc.: 1994;211-237.
Gégedystonia	Vocal Performance Questionnaire (VPQ) , Carding PN, Horsley IA, Docherty GJ. A hangterápia hatékonyságának vizsgálata 45 nem szervetlen diszfóniában szenvedő beteg kezelésében. <i>J Voice.</i> 1999; 13:72-104.

HIVATKOZÁSOK

[Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. A Blepharospasmus súlyosságának értékelésére szolgáló klinikai skála kifejlesztése és validálása. *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

