

# SCALA DI VALUTAZIONE CLINICA PER NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA ALLA PANTOTENATO CHINASI (PKAN)

**Mov Disord. 32(11):1620-1630**

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 64 tra i principali centri esperti europei e 4 partner affiliati in 24 Stati membri e comprende organizzazioni di pazienti molto attive. I centri si trovano in Austria, Belgio, Bulgaria, Croazia, Cipro, Repubblica Ceca, Danimarca, Estonia, Finlandia, Francia, Germania, Grecia, Ungheria, Italia, Lettonia, Lituania, Lussemburgo, Malta, Paesi Bassi, Polonia, Slovenia, Spagna e Svezia.

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

- Atassie e paraplegie spastiche ereditarie
- Parkinsonismo atipico e malattia di Parkinson genetica
- Distonia, disturbi parossistici e neurodegenerazione con accumulo di ioni cerebrali
- 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](http://www.ern-rnd.eu).

### **Raccomandazione per l'uso clinico:**

**ERN-RND raccomanda vivamente l'uso della seguente scala come Scala di Valutazione Clinica per la Neurodegenerazione Associata alla Pantotenato Chinasi (PKAN).**

## ESCLUSIONE DI RESPONSABILITÀ

Le linee guida di pratica clinica, i consigli pratici, le revisioni sistematiche e altre linee guida pubblicate, approvate o affermate dall'ERN-RND sono valutazioni di informazioni scientifiche e cliniche attuali fornite come servizio educativo.

Le informazioni (1) non devono essere considerate come comprensive di tutti i trattamenti adeguati, dei metodi di cura o come un'affermazione dello standard di cura; (2) non sono continuamente aggiornate e potrebbero non riflettere le evidenze più recenti (possono emergere nuove informazioni tra il momento in cui le informazioni vengono sviluppate e quello in cui vengono pubblicate o lette); (3) affrontano solo la domanda o le domande specificamente identificate; (4) non impongono un particolare corso di cure mediche; e (5) non sono intese a sostituire il giudizio professionale indipendente dell'operatore sanitario, poiché le informazioni non tengono conto delle variazioni individuali tra i pazienti. In tutti i casi, la linea d'azione prescelta deve essere considerata dal medico curante nel contesto della cura del singolo paziente. L'uso delle informazioni è volontario. L'ERN-RND ha fornito queste informazioni "così come sono" e non fornisce alcuna garanzia, espressa o implicita, in merito alle informazioni. L'ERN-RND declina specificamente qualsiasi garanzia di commerciabilità o di idoneità per un uso o uno scopo particolare. ERN-RND non si assume alcuna responsabilità per eventuali lesioni o danni a persone o cose derivanti o correlati all'uso di queste informazioni o per eventuali errori od omissioni.

## METODOLOGIA

L'approvazione della scala di valutazione clinica per la PKAN è stata fatta dal gruppo di malattia per la distonia, il disturbo parossistico e la NBIA dell'ERN-RND. Le scale utilizzate nella pratica clinica dei membri del gruppo di malattia sono state mappate e la decisione su quale scala proporre è stata presa con una votazione anonima da parte della majority.

Gruppo di malattie per distonia, disturbo parossistico e NBIA:

### Coordinatori del gruppo malattia:

Tobias Bäumer<sup>15</sup>, Belén Pérez Dueñas<sup>21</sup>, Giovanna Zorzi<sup>11</sup>

### Membri del gruppo malattia:

Alberto Albanese<sup>1</sup>, Enrico Bertini<sup>4</sup>; Kailash Bhatia<sup>5</sup>; Elena Chorbadijeva<sup>6</sup>; Yaroslau Compta<sup>7</sup>; Adrian Danek<sup>2</sup>; Alejandra Darling<sup>7</sup>; Tom de Koning<sup>8</sup>; Marina de Koning-Tijssen<sup>8</sup>; Malgorazate Dec-Cwiek<sup>9</sup>; Maria Teresa Dotti<sup>10</sup>; Petr Dusek<sup>23</sup>; Antonio Elia<sup>11</sup>; Antonio Federico<sup>10</sup>; Dusan Flisar<sup>12</sup>; Thomas Gasser<sup>13</sup>; Kathrin Grundmann<sup>13</sup>; Kinga Hadzsiev<sup>14</sup>; Petra Havránková<sup>23</sup>; Robert Jech<sup>23</sup>; Christine Klein<sup>15</sup>; Jiri Klempir<sup>16</sup>; Thomas Klopstock<sup>2</sup>; Maja Kojovic<sup>17</sup>; Norbert Kovacs<sup>14</sup>; Bernhard Landwehrmeier<sup>18</sup>; Ebba Lohmann<sup>13</sup>; Katja Lohmann<sup>15</sup>; Sebastian Löns<sup>15</sup>; Maria Jose Marti<sup>7</sup>; Maria Judit Molnar<sup>19</sup>; Alexander Münchau<sup>15</sup>; Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>7</sup>; Damjan Osredkar<sup>12</sup>; Sebastian Paus<sup>20</sup>; Bart Post<sup>22</sup>; Evžen Růžička<sup>23</sup>; Susanne A. Schneider<sup>2</sup>; Sinem Tunc<sup>15</sup>; Marie Vidailhet<sup>3</sup>; Michel Willemsen<sup>22</sup>

### Rappresentante del paziente:

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Germany

<sup>1</sup>IRCCS Clinical Institute Humanitas – Rozzano, Italy; <sup>2</sup>Klinikum der Universität München, Germany; <sup>3</sup>Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, France; Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics'; <sup>4</sup>Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; <sup>5</sup>University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom; <sup>6</sup>University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgaria; <sup>7</sup>Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; <sup>8</sup>University Medical Center Groningen, Netherlands; <sup>9</sup>University Hospital in Krakow, Poland; <sup>10</sup>AOU Siena, Italy; <sup>11</sup>Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; <sup>12</sup>University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>13</sup>Universitätsklinikum Tübingen, Germany; <sup>14</sup>University of Pécs, Hungary; <sup>15</sup>Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; <sup>16</sup>General University Hospital in Prague, Czech Republic; <sup>17</sup>University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>18</sup>Universitätsklinikum Ulm, Germany; <sup>19</sup>Semmelweis University, Hungary; <sup>20</sup>Universitätsklinikum Bonn, Germany; <sup>21</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain; <sup>22</sup>Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Netherlands; <sup>23</sup>Motol University Hospital, Czech Republic

Processo di approvazione:

- Consenso all'approvazione del documento da parte dell'intero gruppo di malattia - 18.06.2019

## LINK ALLA PUBBLICAZIONE ORIGINALE

[Darling A, Tello C, Martí MJ, Garrido C, Aguilera-Albesa S, Tomás Vila M, Gastón I, Madruga M, González Gutiérrez L, Ramos Lizana J, Pujol M, Gavilán Iglesias T, Tustin K, Lin JP, Zorzi G, Nardocci N, Martorell L, Lorenzo Sanz G, Gutiérrez F, García PJ, Vela L, Hernández Lahoz C, Ortigoza Escobar JD, Martí Sánchez L, Moreira F, Coelho M, Correia Guedes L, Castro Caldas A, Ferreira J, Pires P, Costa C, Rego P, Magalhães M, Stamelou M, Cuadras Pallejà D, Rodríguez-Blazquez C, Martínez-Martín P, Lupo V, Stefanis L, Pons R, Espinós C, Temudo T, Pérez Dueñas B. \(2017\) Scala di valutazione clinica per la neurodegenerazione associata alla pantotenato chinasi: Uno studio pilota. Mov Disord. 32\(11\):1620-1630](#)



# European Reference Networks

[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](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](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

