European Reference Networks

European Reference Network for rare or low prevalence complex diseases

Network Neurological Diseases (ERN-RND)

Coordinator Universitätsklinikum Tübingen — Deutschland

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

Mov Disord. 32(11):1620-1630

Pubblicato da ERN-RND: 12 settembre 2019

Riveduta il: 16 dicembre 2024

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.

INTRODUZIONE ALLA 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, disturbo parossistico e neurodegenerazione con accumulo di ferro nel cervello
- Demenza frontotemporale
- Morbo di Huntington e altre coree
- Leucodistrofie

*Informazioni specifiche sulla rete, sui centri esperti e sulle malattie coperte sono disponibili sul sito web della rete **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 cliniche, le raccomandazioni pratiche, le revisioni sistematiche e altre direttive pubblicate, sostenute o avvalorate da ERN-RND sono un'analisi delle attuali informazioni cliniche e scientifiche, che vengono messe a disposizione come offerta formativa.

Le informazioni (1) possono non comprendere tutti i trattamenti e i metodi di cura idonei e non sono da considerarsi come standard di cura; (2) non vengono aggiornate di continuo e possono non riflettere le ultime conoscenze (è possibile che tra l'elaborazione di dette informazioni e la loro pubblicazione o lettura ne siano emerse di nuove); (3) si riferiscono unicamente alle problematiche specifiche indicate; (4) non impongono un determinato trattamento medico; (5) non sostituiscono il parere professionale indipendente del medico curante, dal momento che non tengono conto delle singole differenze tra i pazienti. L'approccio scelto deve essere in ogni caso modulato dal medico curante in funzione delle specifiche esigenze del paziente. L'utilizzo delle informazioni ha luogo su base volontaria. ERN-RND mette a disposizione informazioni che riflettono lo stato attuale e non presta alcuna garanzia, esplicita o implicita, in ordine a dette informazioni. ERN-RND non rilascia espressamente alcuna garanzia in ordine all'utilizzabilità e all'idoneità delle informazioni per un impiego o uno scopo specifico. ERN-RND non si assume alcuna responsabilità per danni a persone o cose derivanti dall'utilizzo delle informazioni o a ciò correlati, 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 maj ority.

Gruppo di malattie per distonia, disturbi parossistici e NBIA:

Coordinatori del gruppo malattia:

Javier Perez Sanchez[15]; Sylvia Boesch[26]

Membri del gruppo malattia:

Professionisti del settore sanitario:

Mette Møller[1]; Erik Johnsen[1]; Erik Hvid Danielsen[1]; Laura van de Pol[2]; Anna De Rosa[3]; Myriam Carecchio[4]; Roberto Ceravolo[5]; Elisa Unti[5]; Giovanni Palermo[5]; Andrea Mignarri[6]; Antonio Federico[6]; Marie Vidailhet[7]; Aurelie Meneret[7]; Marta Blázquez Estrada[8]; Pierre Kolber[9]; Giorgos Pitsas[10]; Christos Koros[11]; Evangelos Anagnostou[11]; Leonidas Stefanis[11]; Heli Helander[13]; Jiri Klempir[14]; Sára Davisonová[14]; Francisco Grandas[15]; Dirk Dressler[16]; Alejandra Darling[17]; Juan Dario Ortigoza Escobar[17]; Eugenia Amato[17]; Maria Jose Marti[17]; Yaroslau Compta[17]; Marta Skowronska[18]; Michal Sobstyl[18]; Antonio Elia[19]; Giovanna Zorzi[19]; Roberto Cilia[19]; Roberto Eleopra[19]; Alberto Albanese[20]; Giulia Giannini[21]; Luca Solina[21]; Duccio Maria Cordelli[21]; Caterina Garone[21]; Veronica Di Pisa[21]; Anna Fetta[21]; Richard Walsh[22]; Kathleen Gorman[22]; Aoife Mahony[22]; Ana Rodríguez[23]; Soledad Serrano[23]; Franziska Höpfner[24]; Thomas Klopstock[24]; Jeroen Vermeulen[25]; Philipp Mahlknecht[26]; Daniel Boesch[26]; Wolfgang Nachbauer[26]; Krista Ladzdovska[27]; Ramona Valante[27]; Elina Pucite[27]; Enrico Bertini[28]; Francesco Nicita[28]; Giacomo Garone28; Bart Post[29]; Michèl Willemsen[29]; Anke Snijders[29]; Manuel Dafotakis[30]; Rocío García-Ramos[31]; Maria Judit Molnar[32]; Marek Baláž[33]; Martina Bočková[33]; Ognyana Burgazlieva[34]; Andras Salamon[35]; Aive Liigant[36]; Pawel Tacik[37]; Fran Borovecki[38]; Ivana Jurjevic[38]; Malgorazate Dec-Cwiek[39]; Katarzyna Sawczynska[39]; Alexander Münchau[40]; Katja Lohmann[40]; Norbert Brüggemann[40]; Sebastian Löns[40]; Tobias Bäumer[40]; Ebba Lohmann[41]; Kathrin Grundmann[41]; Thomas Gasser[41]; Hendrik Rosewich[41]; Bernhard Landwehrmeier[42]; Thomas Musacchio[43]; Martin Reich[43]; Marina de Koning-Tijssen[44]; Tom de Koning[44]; Damjan Osredkar[45]; Maja Kojovic[45]; Kinga Hadzsiev[46]; Norbert Kovacs[46]; Belén Pérez Dueñas[47]; Maria Victoria Gonzalez Martinez[47]; Silvia Jesús Maestre[48]; Astrid Daniela Adarmes[48]; Pablo Mir[48]; Elena Ojeda Lepe[48]; Marta Correa[48]

Rappresentante del paziente:

Monika Benson[12]

[1]Aarhus University Hospital, Denmark; [2]Amsterdam UMC - Amsterdam University Medical Center, Netherlands; [3]AOU - Federico II University Hospital, Naples, Italy; [4]AOU - University Hospital Padua, Italy; [5]AOU - University Hospital Pisa, Italy; [6]AOU - University Hospital Siena, Italy; [7]APHP - Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics', Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris, France; [8]Asturias Central University Hospital, Oviedo, Spain; [9]CHL - Luxembourg Hospital Center, Luxembourg; [10]Cyprus Institute of Neurology and Genetics, Egkomi, Cyprus; [11]Eginitio Hospital, National and Kapodistrian University of Athens, Greece; [12]ePAG representative; [13]Finland Consortium: University Hospitals in Oulu, Tampere and Helsinki, Finland; [14]General University Hospital Prague, Czech Republic; [15]Gregorio Marañón General University Hospital,

Madrid, Spain; [16]Hannover Medical School, Germany; [17]Hospital Clinic Barcelona and Sant Joan de Déu Hospital, Barcelona, Spain; [18]Institute of Psychiatry and Neurology, Warsaw, Poland; [19]IRCCS - Foundation of the Carlo Besta Neurological Institute, Milan, Italy; [20]IRCCS - Humanitas Clinical Institute of Rozzano, Milan, Italy; [21]IRCCS - Institute of Neurological Sciences of Bologna, Italy; [22]Irish Consortium: Tallaght University Hospital and Children's Health Ireland; [23]La Paz University Hospital, Madrid, Spain; [24]Ludwig Maximilian University Hospital, Munich, Germany; [25]Maastricht University Medical Center, Netherlands; [26]Medical University Innsbruck, Austria; [27]Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga, Latvia; [28]Pediatric Hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; [29]Radboud University Medical Centre, Nijmegen, Netherlands; [30]RWTH - University Hospital Aachen, Germany; [31]San Carlos Clinical Hospital, Madrid, Spain; [32]Semmelweis University, Budapest, Hungary; [33]St. Anne´s University Hospital Brno, Czech Republic; [34]St. Naum University Neurological Hospital, Sofia, Bulgaria; [35]Szent-Györgyi Albert Medical Center, Szeged, Hungary; [36]Tartu University Hospital, Estonia; [37]University Hospital Bonn, Germany; [38]University Hospital Center Zagreb, Croatia; [39]University Hospital in Krakow, Poland; [40]University Hospital Schleswig-Holstein, Lübeck, Germany; [41]University Hospital Tübingen, Germany; [42]University Hospital Ulm, Germany; [43]University Hospital Würzburg, Germany; [44]University Medical Center Groningen, Netherlands; [45]University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; [46]University of Pécs, Hungary; [47]Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; [48]Virgen del Rocio University Hospital, Sevilla, Spain

Processo di approvazione:

- Consenso all'approvazione del documento da parte dell'intero gruppo di malattie - 18.06.2019
- Consenso alla revisione da parte dell'intero gruppo di malattie - 16.12.2024

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

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