

СКАЛИ ЗА ИЗМЕРВАНЕ НА ДИСТОНИЯ

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Отказ от отговорност:

"Подкрепата на Европейската комисия за издаването на тази публикация не представлява одобрение на съдържанието, което отразява единствено възгледите на авторите, и Комисията не носи отговорност за използването на съдържащата се в нея информация."

Повече информация за Европейския съюз е достъпна в интернет (<http://europa.eu>).

Люксембург: Служба за публикации на Европейския съюз, 2019 г.

© Европейски съюз, 2019

Възпроизвеждането е разрешено при условие, че се посочи източникът.

ВЪВЕДЕНИЕ В ЕВРОПЕЙСКАТА РЕФЕРЕНТНА МРЕЖА ЗА РЕДКИ НЕВРОЛОГИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ (ERN-RND)

ERN-RND е европейска референтна мрежа, създадена и одобрена от Европейския съюз. ERN-RND е здравна инфраструктура, която се фокусира върху редките неврологични заболявания (РНЗ). Трите основни стълба на ERN-RND са: i) мрежа от експерти и експертни центрове, ii) генериране, обединяване и разпространение на знания за РНЗ и iii) прилагане на електронно здравеопазване, за да може експертизата да пътува вместо пациентите и семействата.

ERN-RND обединява 64 от водещите експертни центрове в Европа, както и 4 асоциирани партньора в 24 държави членки и включва изключително активни пациентски организации. Центровете са разположени в Австрия, Белгия, България, Хърватия, Кипър, Чешката република, Дания, Естония, Финландия, Франция, Германия, Гърция, Унгария, Италия, Ирландия, Латвия, Литва, Люксембург, Малта, Нидерландия, Полша, Словения, Испания и Швеция.

Следните групи заболявания са обхванати от ERN-RND:

- Атаксии и наследствени спастични параплегии
- Атипичен паркинсонизъм и генетична болест на Паркинсон
- Дистония, пароксизмално разстройство и невродегенерация с натрупване на желязо в мозъка
- Фронтотемпорална деменция
- Болест на Хънтингтън и други хорей
- Левкодистрофии

Конкретна информация за мрежата, експертните центрове и обхванатите заболявания можете да намерите на уебсайта на мрежата www.ern-rnd.eu.

Препоръка за клинична употреба:

Европейската референтна мрежа за редки неврологични заболявания настоятелно препоръчва използването на следните скали като най-добра клинична практика за оценка и класификация на дистонията.

ИЗКЛЮЧВАНЕ НА ОТГОВОРНОСТ

При клиничните насоки, препоръките за лекарски практики, системните обзорни работи и другите насоки, които се публикуват, подкрепят или чиято стойност се потвърждава от ERN-RND, се касае за оценка на актуална научна и клинична информация, която се предоставя като предложение за обучение.

Информацията (1) не обхваща може би всички подходящи лечения и методи за обгрижване и не трябва да се смята за констатация на стандарта за обгрижване; (2) не се актуализира непрекъснато и е възможно да не отразява най-новите познания (от изготвянето на тази информация и нейното публикуване респ. прочитане може да се е появила нова информация); (3) се отнася само за специфично посочените въпроси; (4) не представлява предписание за определено медицинско обслужване; (5) не замества независимото професионално решение на лекуващия лекар, тъй като не взема под внимание индивидуалните различия между отделните пациенти. Във всеки случай лекуващият лекар трябва да процедира индивидуално със съответния пациент. Използването на информацията е доброволно. Информацията се предоставя от ERN-RND въз основа на действителното състояние и ERN-RND не дава изрична или мълчалива гаранция по отношение на тази информация. ERN-RND изрично отхвърля даването на всякаква гаранция за годност за приложение и годност за определена употреба или определена цел. ERN-RND не поема отговорност за телесни повреди или материални щети, които

произтичат от използването на тази информация или са във връзка с нея, както и за грешки или пропуски.

МЕТОДОЛОГИЯ

Препоръките за клинични оценъчни скали за дистония са разработени от Групата по заболяванията за дистония, пароксизмални разстройства и NBIA на ERN-RND. Скалите, използвани в клиничната практика на членовете на Групата по заболяванията, бяха картографирани, а решението кои скали да бъдат предложени беше взето чрез анонимно гласуване с мнозинство.

Група болести за дистония, пароксизмални разстройства и NBIA:

Координатори на групите по болести:

Хавиер Перес Санчес¹⁵ ; Силвия Бьош²⁶

Членове на групата по болести:

Специалисти в областта на здравеопазването:

Mette Møller¹ ; Erik Johnsen¹ ; Erik Hvid Danielsen¹ ; Laura van de Pol² ; Anna De Rosa³ ; Myriam Carecchio⁴ ; Roberto Ceravolo⁵ ; Elisa Unti⁵ ; Giovanni Palermo⁵ ; Andrea Mignarri⁶ ; Antonio Federico⁶ ; Marie Vidailhet⁷ ; Aurelie Meneret⁷ ; Marta Blázquez Estrada⁸ ; Pierre Kolber⁹ ; Giorgos Pitsas¹⁰ ; Christos Koros¹¹ ; Evangelos Anagnostou¹¹ ; Leonidas Stefanis¹¹ ; Heli Helander¹³ ; Jiri Klempir¹⁴ ; Sára Davisonová¹⁴ ; Francisco Grandas¹⁵ ; Dirk Dressler¹⁶ ; Alejandra Darling¹⁷ ; Juan Dario Ortigoza Escobar¹⁷ ; Eugenia Amato¹⁷ ; Maria Jose Marti¹⁷ ; Yaroslau Compta¹⁷ ; Marta Skowronska¹⁸ ; Michal Sobstyl¹⁸ ; Antonio Elia¹⁹ ; Giovanna Zorzi¹⁹ ; Roberto Cilia¹⁹ ; Roberto Eleopra¹⁹ ; Alberto Albanese²⁰ ; Giulia Giannini²¹ ; Luca Solina²¹ ; Duccio Maria Cordelli²¹ ; Caterina Garone²¹ ; Veronica Di Pisa²¹ ; Anna Fetta²¹ ; Richard Walsh²² ; Kathleen Gorman²² ; Aoife Mahony²² ; Ana Rodríguez²³ ; Soledad Serrano²³ ; Franziska Höpfner²⁴ ; Thomas Klopstock²⁴ ; Jeroen Vermeulen²⁵ ; Philipp Mahlknecht²⁶ ; Daniel Boesch²⁶ ; Wolfgang Nachbauer²⁶ ; Krista Ladzovska²⁷ ; Ramona Valante²⁷ ; Elina Pucite²⁷ ; Enrico Bertini²⁸ ; Francesco Nicita²⁸ ; Giacomo Garone²⁸ ; Bart Post²⁹ ; Michèl Willemsen²⁹ ; Anke Snijders²⁹ ; Manuel Dafotakis³⁰ ; Rocío García-Ramos³¹ ; Maria Judit Molnar³² ; Marek Baláž³³ ; Martina Bočková³³ ; Ogniana Burgazlieva³⁴ ; Andras Salamon³⁵ ; Aive Liigant³⁶ ; Pawel Tacik³⁷ ; Fran Borovecki³⁸ ; Ivana Jurjevic³⁸ ; Malgorazate Dec-Cwiek³⁹ ; Katarzyna Sawczynska³⁹ ; Alexander Münchau⁴⁰ ; Katja Lohmann⁴⁰ ; Norbert Brüggemann⁴⁰ ; Sebastian Löns⁴⁰ ; Tobias Bäumer⁴⁰ ; Ebba Lohmann⁴¹ ; Kathrin Grundmann⁴¹ ; Thomas Gasser⁴¹ ; Hendrik Rosewich⁴¹ ; Bernhard Landwehrmeier⁴² ; Thomas Musacchio⁴³ ; Martin Reich⁴³ ; Marina de Koning-Tijssen⁴⁴ ; Tom de Koning⁴⁴ ; Damjan Osredkar⁴⁵ ; Maja Kojovic⁴⁵ ; Kinga Hadzsiev⁴⁶ ; Norbert Kovacs⁴⁶ ; Belén Pérez Dueñas⁴⁷ ; Maria Victoria Gonzalez Martinez⁴⁷ ; Silvia Jesús Maestre⁴⁸ ; Astrid Daniela Adarmes⁴⁸ ; Pablo Mir⁴⁸ ; Elena Ojeda Lepe⁴⁸ ; Marta Correa⁴⁸

Представител на пациентите:

Моника Бенсън¹²

¹Университетска болница Орхус, Дания;² Amsterdam UMC - Медицински център на Университета в Амстердам, Нидерландия;³ AOU - Университетска болница Федерико II, Неапол, Италия;⁴ AOU - Университетска болница Падуа, Италия;⁵ AOU - Университетска болница Пиза, Италия;⁶ AOU - Университетска болница Сиена, Италия; ⁷APHP - Референтен център за редки болести "Неврогенетика", болница Pitié-

Salpêtrière, Париж, Франция;⁸ Централна университетска болница на Астурия, Овиедо, Испания;⁹ CHL - Люксембургски болничен център, Люксембург;¹⁰ Кипърски институт по неврология и генетика, Еккоми, Кипър;¹¹ Болница Eginio, Национален и каподистрийски университет в Атина, Гърция;¹² представител на ePAG;¹³ Финландски консорциум: Университетски болници в Оулу, Тампере и Хелзинки, Финландия;¹⁴ Обща университетска болница в Прага, Чешка република;¹⁵ Обща университетска болница "Грегорио Мараньон", Мадрид, Испания;¹⁶ Медицинско училище в Хановер, Германия;¹⁷ Hospital Clinic Barcelona и Sant Joan de Déu Hospital, Барселона, Испания;¹⁸ Институт по психиатрия и неврология, Варшава, Полша;¹⁹ IRCCS - Фондация на Неврологичния институт "Карло Беста", Милано, Италия;²⁰ IRCCS - Клиничен институт "Хуманитас" в Розано, Милано, Италия;²¹ IRCCS - Институт по неврологични науки в Болоня, Италия;²² Ирландски консорциум: Университетска болница Талаут и Детско здравеопазване Ирландия;²³ Университетска болница Ла Пас, Мадрид, Испания;²⁴ Университетска болница Лудвиг Максимилиан, Мюнхен, Германия;²⁵ Медицински център на Университета в Маастрихт, Нидерландия;²⁶ Медицински университет Инсбрук, Австрия;²⁷ Клинична университетска болница "Паулс Страдинс", Рига, Латвия;²⁸ Педиатрична болница "Бамбино Дезде", Рим, Италия;²⁹ Медицински център на Университета "Радбод", Неймеген, Нидерландия;³⁰ RWTH - Университетска болница Аахен, Германия;³¹ Клинична болница "Сан Карлос", Мадрид, Испания;³² Университет "Семмелвайс", Будапеща, Унгария;³³ Университетска болница "Св. Anne's University Hospital Brno, Чехия;³⁴ St. Naum University Neurological Hospital, София, България;³⁵ Szent-Györgyi Albert Medical Center, Сегед, Унгария;³⁶ Tartu University Hospital, Естония;³⁷ University Hospital Bonn, Германия;³⁸ University Hospital Center Zagreb, Хърватия;³⁹ University Hospital in Krakow, Полша;⁴⁰ University Hospital Schleswig-Holstein, Любек, Германия;⁴¹ Университетска болница Тюбинген, Германия;⁴² Университетска болница Улм, Германия;⁴³ Университетска болница Вюрцбург, Германия;⁴⁴ Университетски медицински център Гронинген, Нидерландия;⁴⁵ Университетски медицински център Любляна, Словения;⁴⁶ Университет Печ, Унгария;⁴⁷ Университетска болница Vall d'Hebron, Барселона, Испания;⁴⁸ Университетска болница Virgen del Rocío, Севиля, Испания

Процес на одобряване:

- Картографиране на използваните скали за заболявания по групи заболявания: юни - декември 2018 г.
- Проучване за определяне на скалите чрез анонимно гласуване с мнозинство: 31 януари – 24 февруари 2019 г.
- Съгласие по документа от цялата група по заболяване: 26 март 2019 г.
- Одобряване на актуализираните препоръки от цялата група по заболяванията: 11 октомври 2024 г.

ПРЕПОРЪЧИТЕЛНИ СКАЛИ

Домейн	Скала
Генерализирана дистония	Скала за оценка на дистонията на Фахн-Марсден: Burke RE, Fahn S, Marsden CD, Bressman SB, Moskowitz C, Friedman J. Валидност и надеждност на скала за оценка на първичните торзионни дистонии. <i>Neurology</i> 1985;35:73-77.
Генерализирана дистония при деца	Скала за оценка на двигателни разстройства в детска възраст: Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. Скала за оценка на двигателни разстройства в детска възраст: Надеждност и валидност. <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Блефароспазъм	Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. Разработване и валидиране на клинична скала за оценка на тежестта на блефароспазма. <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. Скала за оценка на двигателни разстройства в детска възраст: Надеждност и валидност. <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Цервикална дистония <i>Моля, имайте предвид</i> <i>По отношение на специфичните скали за оценка на цервикалната дистония, скалата Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS) е основната препоръчителна скала за оценка на цервикалната дистония, особено за оценка на резултатите от лечението, като инжекции с ботулинов токсин и дълбока мозъчна стимулация, както в клиничната практика, така и в клиничните изпитвания, тъй като е била валидирана по-рано. В допълнение, скалата Tsui е надежден, кратък и лесен за използване инструмент, който също се препоръчва за ежедневната клинична практика.</i>	Западна скала за оценка на спазматичен тортиколис в Торонто за цервикална дистония - Consky, E, Basinski, A, Belle, L, Ranawaya, R и Lang, AE. Скала за оценка на спазматичния тортиколис в Торонто (TWSTRS): оценка на валидността и надеждността между рецензентите (резюме). <i>Neurology.</i> 1990; 40: 445 - Consky ES, Lang AE. Клинични оценки на пациенти с цервикална дистония. In: Jankovic J, Hallett M, eds. Therapy with Botulinum Toxin. New York, NY: Marcel Dekker, Inc.:1994;211-237 - Jost WH, Hefter H, Stenner A, Reichel G. Скали за оценка на цервикална дистония: критична оценка на инструменти за оценка на резултатите от терапия с ботулинов токсин. <i>J Neural Transm (Виена).</i> 2013 март;120(3):487-96. doi: 10.1007/s00702-012-0887-7. Скала на Tsui за цервикална дистония - Tsui JK, Eisen A, Stoessl AJ, Calne S, Calne DB. Двойно-сляпо проучване на ботулинов токсин при спазматична токсикоза. <i>Lancet.</i> 2 август 1986; 2(8501):245-7. doi: 10.1016/s0140-6736(86)92070-2. PMID: 2874278.
Ларингеална дистония	Въпросник за вокалното изпълнение (VPQ):

	Carding PN, Horsley IA, Docherty GJ. Изследване на ефективността на гласовата терапия при лечението на 45 пациенти с неорганична дисфония. J Voice. 1999; 13:72-104.
Степен на неврологично увреждане	<u>Модифицирана скала на Ранкин (mRS):</u> Rankin J. Мозъчно-съдови инциденти при пациенти на възраст над 60 години: II. Прогноза. Scottish Medical Journal. 1957;2(5):200-215.



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

