

SCHALEN OM DYSTONIE TE METEN

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Disclaimer:

"De steun van de Europese Commissie voor de productie van deze publicatie houdt geen goedkeuring in van de inhoud, die uitsluitend de standpunten van de auteurs weergeeft, en de Commissie kan niet verantwoordelijk worden gehouden voor het gebruik dat eventueel wordt gemaakt van de informatie die erin is vervat."

Meer informatie over de Europese Unie is beschikbaar op internet (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Bureau voor publicaties van de Europese Unie, 2019

© Europese Unie, 2019

Reproductie is toegestaan op voorwaarde dat de bron wordt vermeld.

INLEIDING TOT HET EUROPEES REFERENTIENETWERK VOOR ZELDZAME NEUROLOGISCHE ZIEKTEN (ERN-RND)

ERN-RND is een Europees referentienetwerk dat is opgericht en goedgekeurd door de Europese Unie. ERN-RND is een gezondheidszorginfrastructuur die zich richt op zeldzame neurologische ziekten (RND). De drie belangrijkste pijlers van ERN-RND zijn (i) een netwerk van experts en expertisecentra, (ii) het genereren, bundelen en verspreiden van RND-kennis en (iii) de implementatie van e-health om de expertise te laten reizen in plaats van patiënten en families.

ERN-RND verenigt 64 van Europa's toonaangevende expertisecentra en 4 aangesloten partners in 24 lidstaten en omvat zeer actieve patiëntenorganisaties. De centra bevinden zich in België, Bulgarije, Cyprus, Denemarken, Duitsland, Estland, Finland, Frankrijk, Griekenland, Hongarije, Italië, Ierland, Letland, Litouwen, Luxemburg, Malta, Nederland, Oostenrijk, Polen, Slovenië, Spanje, Tsjechië en Zweden.

De volgende ziektegroepen worden gedekt door ERN-RND:

- Ataxias en erfelijke spastische paraplegieën
- Atypisch parkinsonisme en de genetische ziekte van Parkinson
- Dystonie, paroxysmale stoornis en neurodegeneratie met ijzeraccumulatie in de hersenen
- Frontotemporale dementie
- Ziekte van Huntington en andere choreas
- Leukodystrofieën

Specifieke informatie over het netwerk, de expertisecentra en de gedekte ziekten is te vinden op de website van het netwerk www.ern-rnd.eu.

Aanbeveling voor klinisch gebruik:

Het European Reference Network for Rare Neurological Diseases beveelt het gebruik van de volgende schalen sterk aan als beste klinische praktijk voor de beoordeling en classificatie van Dystonie.

DISCLAIMER

Bij de klinische richtsnoeren, aanbevelingen voor de praktijk, systematische reviews en andere richtsnoeren die het ERN RND publiceert, aanbeveelt of in hun waarde bevestigt, gaat het om beoordelingen van actuele wetenschappelijke en klinische informatie die als educatief materiaal wordt verstrekt.

De informatie (1) bestrijkt mogelijk niet alle passende behandelingen en zorgmethoden en mag niet worden beschouwd als een bepaling van de zorgstandaard; (2) wordt niet voortdurend geactualiseerd en weerspiegelt mogelijk niet het meest recente inzicht (tussen het opstellen van deze informatie en het moment waarop deze wordt gepubliceerd of gelezen, kan nieuwe informatie ontstaan); (3) heeft alleen betrekking op de specifiek vermelde vragen; (4) schrijft geen specifieke medische zorg voor; en (5) is niet bedoeld ter vervanging van het onafhankelijke professionele oordeel van de behandelend arts, aangezien de informatie geen rekening houdt met individuele verschillen tussen patiënten. In ieder geval moet de gekozen behandelwijze door de behandelend arts worden afgestemd op de individuele patiënt. Het gebruik van de informatie is vrijwillig. Het ERN RND verstrekt deze informatie op een as-isbasis en geeft geen enkele garantie, expliciet of impliciet, met betrekking tot de informatie. Het ERN RND wijst uitdrukkelijk elke garantie van bruikbaarheid of geschiktheid voor een bepaald doel van de hand. Het ERN RND aanvaardt geen aansprakelijkheid voor persoonlijk letsel of materiële schade die ontstaan als gevolg van of in verband met het gebruik van deze informatie, noch voor eventuele fouten of weglatingen.

METHODOLOGIE

De aanbevelingen voor klinische beoordelingsschalen voor Dystonie zijn ontwikkeld door de Ziektebeeldgroep voor Dystonie, Paroxysmale Stoornissen en NBIA van ERN-RND. Schalen gebruikt in de klinische praktijk van de leden van de Ziektegroep werden in kaart gebracht en de beslissing over welke schalen moesten worden voorgesteld werd genomen door anonieme meerderheid van stemmen.

Ziektebeeldengroep voor Dystonie, Paroxysmale Stoornissen en NBIA:

Coördinatoren van de ziektegroepen:

Javier Perez Sanchez¹⁵; Sylvia Boesch²⁶

Ziektegroepleden:

Professionals in de gezondheidszorg:

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 Mahlke²⁶; 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; Malgorzata 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 Adames⁴⁸; Pablo Mir⁴⁸; Elena Ojeda Lepe⁴⁸; Marta Correa⁴⁸

Patiëntenvertegenwoordiger:

Monika Benson¹²

¹Aarhus University Hospital, Denmark; ²Amsterdam UMC - Amsterdam University Medical Center, Netherlands; ³AOU - Federico II University Hospital, Naples, Italy; ⁴AOU - University Hospital Padua, Italy; ⁵AOU - University Hospital Pisa, Italy; ⁶AOU - University Hospital Siena, Italy; ⁷APHP - Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics', Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris, France; ⁸Asturias Central University Hospital, Oviedo, Spain; ⁹CHL - Luxembourg Hospital Center, Luxembourg; ¹⁰Cyprus Institute of Neurology and Genetics, Egkomi, Cyprus; ¹¹Eginitio Hospital, National and Kapodistrian University of Athens, Greece; ¹²ePAG representative; ¹³Finland Consortium: University Hospitals in Oulu, Tampere and Helsinki, Finland; ¹⁴General University Hospital Prague, Czech Republic; ¹⁵Gregorio Marañón General University Hospital, Madrid, Spain; ¹⁶Hannover Medical School, Germany; ¹⁷Hospital Clinic Barcelona and Sant Joan de Déu Hospital, Barcelona, Spain; ¹⁸Institute

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

Goedkeuringsproces:

- In kaart brengen van gebruikte ziekteschalen per ziektegroep: Juni t/m december 2018
- Enquête om te beslissen over schalen door anonieme meerderheid van stemmen: 31 januari - 24 februari 2019
- Instemming over document door hele ziektegroep: 26 maart 2019
- Goedkeuring van bijgewerkte aanbevelingen door de hele ziektegroep: 11 oktober 2024

AANBEVOLEN SCHALEN

Domein	Schaal
Gegeneraliseerde dystonie	<u>Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale:</u> Burke RE, Fahn S, Marsden CD, Bressman SB, Moskowitz C, Friedman J. Validiteit en betrouwbaarheid van een beoordelingsschaal voor primaire torsiedystonieën. <i>Neurology</i> 1985;35:73-77.
Gegeneraliseerde dystonie bij kinderen	<u>De Movement Disorder-Childhood Rating Scale:</u> Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. Movement disorder-childhood rating scale: Betrouwbaarheid en validiteit. <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Blefarospasme	Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. <u>Ontwikkeling en validatie van een klinische schaal voor het beoordelen van de ernst van blefarospasme.</u> <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. <u>Movement disorder-childhood rating scale: Betrouwbaarheid en validiteit.</u> <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Cervicale dystonie <i>Let op:</i> <i>Wat betreft de specifieke beoordelingsschalen voor cervicale dystonie, is de Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS) de primaire aanbevolen schaal voor het beoordelen van cervicale dystonie, met name voor het evalueren van behandelingsresultaten zoals botulinetoxine-injecties en diepe hersenstimulatie in zowel de klinische praktijk als in onderzoeken, aangezien deze schaal eerder is gevalideerd. Daarnaast is de Tsui-schaal een betrouwbaar, kort en gebruiksvriendelijk hulpmiddel dat ook wordt aanbevolen voor dagelijkse klinische routine.</i>	Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale voor cervicale dystonie - Consky, E, Basinski, A, Belle, L, Ranawaya, R, en Lang, AE. De <u>Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS): beoordeling van validiteit en interbeoordelaarsbetrouwbaarheid (abstract).</u> <i>Neurology.</i> 1990; 40: 445 - Consky ES, Lang AE. Klinische beoordelingen van patiënten met cervicale dystonie. In: Jankovic J, Hallett M, eds. <u>Therapie met Botulinum Toxine.</u> New York, NY: Marcel Dekker, Inc.:1994;211-237 - Jost WH, Hefter H, Stenner A, Reichel G. <u>Beoordelingsschalen voor cervicale dystonie: een kritische evaluatie van instrumenten voor de beoordeling van de resultaten van botulinetoxinetherapie.</u> <i>J Neural Transm (Wenen).</i> Maart 2013;120(3):487-96. doi: 10.1007/s00702-012-0887-7. Tsui-schaal voor cervicale dystonie - Tsui JK, Eisen A, Stoessl AJ, Calne S, Calne DB. <u>Dubbelblind onderzoek naar botulinetoxine bij spasmodische torticollis.</u> <i>Lancet.</i> 2 augustus 1986;2(8501):245-7. doi: 10.1016/s0140-6736(86)92070-2. PMID: 2874278.

Laryngeale Dystonie	<u>Vocal Performance Questionnaire (VPQ):</u> Carding PN, Horsley IA, Docherty GJ. Een onderzoek naar de effectiviteit van stemtherapie bij de behandeling van 45 patiënten met niet-organische dysfonie. J Voice. 1999; 13:72-104.
Mate van neurologische invaliditeit	<u>Gemodificeerde Rankin Schaal (mRS):</u> Rankin J. Cerebral Vascular Accidents in Patients over the Age of 60: II. Prognose. Scottish Medical Journal. 1957;2(5):200-215.



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

