

## 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, 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 задачи
- Левкодистрофии

*Конкретна информация за мрежата, експертните центрове и обхванатите заболявания можете да намерите на уебсайта на мрежата [www.ern-rnd.eu](http://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 Санчес<sup>15</sup> ; Силвия Бьош<sup>26</sup>

### Членове на групата по болести:

#### Специалисти в областта на здравеопазването:

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

#### Представител на пациентите:

Моника Бенсън<sup>12</sup>

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

Salpêtrière, Париж, Франция;<sup>8</sup> Централна университетска болница на Астурия, Овиедо, Испания;<sup>9</sup> CHL - Люксембургски болничен център, Люксембург;<sup>10</sup> Кипърски институт по неврология и генетика, Егкоми, Кипър;<sup>11</sup> Болница Eginizio, Национален и каподистрийски университет в Атина, Гърция;<sup>12</sup> представител на ePAG;<sup>13</sup> Финландски консорциум: Университетски болници в Оулу, Тампере и Хелзинки, Финландия;<sup>14</sup> Обща университетска болница в Прага, Чешка република;<sup>15</sup> Обща университетска болница "Грегорио Мараньон", Мадрид, Испания;<sup>16</sup> Медицинско училище в Хановер, Германия;<sup>17</sup> Hospital Clinic Barcelona и Sant Joan de Déu Hospital, Барселона, Испания;<sup>18</sup> Институт по психиатрия и неврология, Варшава, Полша;<sup>19</sup> IRCCS - Фондация на Неврологичния институт "Карло Беста", Милано, Италия;<sup>20</sup> IRCCS - Клиничен институт "Хуманитас" в Розано, Милано, Италия;<sup>21</sup> IRCCS - Институт по неврологични науки в Болоня, Италия;<sup>22</sup> Ирландски консорциум: Университетска болница Талаут и Детско здравеопазване Ирландия;<sup>23</sup> Университетска болница Ла Пас, Мадрид, Испания;<sup>24</sup> Университетска болница Лудвиг Максимилиан, Мюнхен, Германия;<sup>25</sup> Медицински център на Университета в Маастрихт, Нидерландия;<sup>26</sup> Медицински университет Инсбрук, Австрия;<sup>27</sup> Клинична университетска болница "Паулс Страдинс", Рига, Латвия;<sup>28</sup> Педиатрична болница "Бамбино Дездемо", Рим, Италия;<sup>29</sup> Медицински център на Университета "Радбуд", Неймеген, Нидерландия;<sup>30</sup> RWTH - Университетска болница Аахен, Германия;<sup>31</sup> Клинична болница "Сан Карлос", Мадрид, Испания;<sup>32</sup> Университет "Семмелвайс", Будапеща, Унгария;<sup>33</sup> Университетска болница "Св. Anne's University Hospital Brno, Чехия;<sup>34</sup> St. Naum University Neurological Hospital, София, България;<sup>35</sup> Szent-Györgyi Albert Medical Center, Сегед, Унгария;<sup>36</sup> Tartu University Hospital, Естония;<sup>37</sup> University Hospital Bonn, Германия;<sup>38</sup> University Hospital Center Zagreb, Хърватия;<sup>39</sup> University Hospital in Krakow, Полша;<sup>40</sup> University Hospital Schleswig-Holstein, Любек, Германия;<sup>41</sup> Университетска болница Тюбинген, Германия;<sup>42</sup> Университетска болница Улм, Германия;<sup>43</sup> Университетска болница Вюрцбург, Германия;<sup>44</sup> Университетски медицински център Гронинген, Нидерландия;<sup>45</sup> Университетски медицински център Любляна, Словения;<sup>46</sup> Университет Печ, Унгария;<sup>47</sup> Университетска болница Vall d'Hebron, Барселона, Испания;<sup>48</sup> 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: 31.01. - 24.02.2019
- Съгласие по документа от цялата група по заболяване: 26.03.2019 г.
- Одобряване на актуализираните препоръки от цялата група по заболяванията: 11.10.2024

## ПРЕПОРЪЧИТЕЛНИ СКАЛИ

Домейн	Скала
Генерализирана дистония	<a href="#">Скала за оценка на дистонията на Фахн-Марсден:</a> 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	<a href="#">Скала за оценка на двигателни разстройства в детска възраст:</a> 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. <a href="#">Разработване и валидиране на клинична скала за оценка на тежестта на блефароспазма.</a> <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. <a href="#">Скала за оценка на двигателни разстройства в детска възраст: Надеждност и валидност.</a> <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Цервикална дистония	Западна скала за оценка на спазматичен тортиколиз в Торонто за цервикална дистония <ul style="list-style-type: none"> <li>- Consky, E, Basinski, A, Belle, L, Ranawaya, R и Lang, AE. <a href="#">Скала за оценка на спазматичния тортиколиз в Торонто (TWSTRS): оценка на валидността и надеждността между рецензентите (резюме).</a> <i>Neurology.</i> 1990; 40: 445</li> <li>- Consky ES, Lang AE. Клинични оценки на пациенти с цервикална дистония. In: Jankovic J, Hallett M, eds. <a href="#">Therapy with Botulinum Toxin.</a> New York, NY: Marcel Dekker, Inc.:1994;211-237</li> </ul>
Ларингеална дистония	<a href="#">Въпросник за вокалното изпълнение (VPQ):</a> Carding PN, Horsley IA, Docherty GJ. Изследване на ефективността на гласовата терапия при лечението на 45 пациенти с неорганична дисфония. <i>J Voice.</i> 1999; 13:72-104.
Степен на неврологично увреждане	<a href="#">Модифицирана скала на Ранкин (mRS):</a> Rankin J. Мозъчно-съдови инциденти при пациенти на възраст над 60 години: II. Прогноза. <i>Scottish Medical Journal.</i> 1957;2(5):200-215.



# 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

