

ДИАГНОСТИЧНА СХЕМА ЗА АТАКСИИ ПРИ ВЪЗРАСТНИ

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Публикувано от ERN-RND: 11 февруари 2019 г.

Последна ревизия: 16 септември 2024 г.

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, Ирландия, 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 видове 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 е разработила Диагностична схема за атаксии при възрастни, за да помогне при поставянето на диагнозата. Референтната мрежа препоръчва използването на тази Диагностична схема.

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.

МЕТОДИ

Разработването на Диагностичната схема е извършено от Групата по заболяванията Атаксия и наследствени спастични параплегии на ERN-RND.

Група по заболявания, свързани с атаксия и наследствени спастични параплегии:

Координатори на групата по заболяванията:aaaaa

Elisabetta Indelicato²⁷; Lorenzo Nanetti¹⁹; Rebecca Schuele-Freyer³⁸

Членове на групата по болести:

Специалисти по здравни грижи:

Aki Hietaharju¹⁴; Alejandra Darling¹⁷; Alena Zumrová²⁸; Alexander Münchau⁴¹; Alexandra Durr⁶; Alfons Macaya⁴⁸; Ana Lara Pelayo²⁶; Andrea Mignarri⁵; Andrés Nascimento¹⁷; Angelo Antonini³; Anna Ardissoni¹⁹; Anna Fetta²⁰; Anna Heinzmann⁶; Anna Sobanska¹⁸; Anna Sulek¹⁸; Antonio Federico⁵; Aoife Mahony²¹; Astrid Daniela Adarmes Gómez⁴⁹; Bart van de Warrenburg³¹; Bela Melegh⁴⁷; Berry Kremer⁴³; Borut Peterlin⁴⁵; Carlos Ortez¹⁷; Caroline Scicluna⁶; Caterina Garone²⁰; Caterina Mariotti¹⁹; Charlotte Haaxma³¹; Chiara Criscuolo²; Chiara Pane²; Christa-Caroline Bergner⁴⁶; Claire Ewencyk⁶; Colin Clarke²¹; Damjan Osredkar⁴⁵; Daniel Boesch²⁷; David Gómez-Andrés⁴⁸; David Neubauer⁴⁵; Deborah Sival⁴³; Duccio Maria Cordelli²⁰; Eleni Zambapapicolaou¹⁰; Enrico Bertini³⁰; Esteban Muñoz¹⁷; Eugenia Amato¹⁷; Fran Borovecki³⁷; Francesco Nicita³⁰; Francisco Javier Rodríguez de Rivera²³; Franco Taroni¹⁹; Gabriele Siciliano⁴; Georgia Karadima¹¹; Georgios Koutsis¹¹; Gessica Vasco³⁰; Gilles Naeije¹³; Ginevra Zanni³⁰; Giovanna De Michele²; Giovanni Rizzo²⁰; Giulia Coarelli⁶; Harri Rusanen¹⁴; Helena Sarac³⁷; Hendrik Rosewich⁴²; Ieva Glazere²⁹; Isabella Moroni¹⁹; Iwona Stępnia¹⁸; Jan Lykke Scheel Thomsen¹; Jeroen Vermeulen²⁵; Jiri Klempir¹⁵; Joanna Pera³⁹; Jon Infante²⁶; Judith van Gaalen³¹; Kathleen Gorman²¹; Kevin Peikert⁴⁴; Kinga Hadziev⁴⁷; Krista Lazdovska²⁹; Kristl Claeys⁴⁰; Kyproula Christodoulou¹⁰; Laszlo Szpisjak³⁴; Laura Carrera¹⁷; Laurine Virchien⁹; Lena Hjermind³²; Luca Solina²⁰; Lucie Pierron⁶; Ludger Schöls⁴²; Mar O'Callaghan¹⁷; Marcus Grobe-Einsler³⁶; Margit Lill³⁵; Maria Victoria Gonzalez Martinez⁴⁸; Marit Otto¹; Marta Blázquez Estrada⁷; Marta Correa⁴⁹; Martin Paucar Arce²²; Martin Vyhnálek²⁸; Martje Pauly⁴¹; Matthis Synofzik⁴²; Maurizio Petrarca³⁰; Michael Bayat¹; Michèl Willemsen³¹; Michelangelo Mancuso⁴; Miryam Carecchio³; Norbert Brüggemann⁴¹; Norbert Kovacs⁴⁷; Pablo Mir⁴⁹; Perrine Charles⁶; Peter Balicza³³; Péter Klivényi³⁴; Peter Martus⁴²; Petya Bogdanova-Mihaylova²¹; Pierre Kolber⁸; Rachele Danti¹⁹; Ramona Valante²⁹; Richard Walsh²¹; Sára Davisonová¹⁵; Sinead Murphy²¹; Susanne Petri¹⁶; Susanne Schneider²⁴; Sylvia Boesch²⁷; Veronica Di Pisa²⁰; Viktor Molnar³³; Vincenzo Montano⁴; Virginie Destrebecq¹³; Wolfgang Koehler⁴⁶; Wolfgang Nachbauer²⁷; Yorck Hellenbroich⁴¹

Представители на пациентите:

John Gerbild¹²; Juliane Krabath¹²; Lori Renna Linton¹²; Mary Kearney¹²

¹Aarhus University Hospital, Denmark; ²AOU - Federico II University Hospital, Naples, Italy; ³AOU - University Hospital Padua, Italy; ⁴AOU - University Hospital Pisa, Italy; ⁵AOU - University Hospital Siena, Italy; ⁶APHP - Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics', Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris, France; ⁷Asturias Central University Hospital, Oviedo, Spain; ⁸CHL - Luxembourg Hospital Center, Luxembourg; ⁹CHU de Toulouse, France; ¹⁰Cyprus Institute of Neurology and Genetics, Egkomi, Cyprus; ¹¹Eginitio Hospital, National and Kapodistrian University of Athens, Greece; ¹²ePAG representative; ¹³Erasmus Hospital, Université libre de Bruxelles, Brussels, Belgium; ¹⁴Finland Consortium: University Hospitals in Oulu, Tampere and Helsinki, Finland; ¹⁵General University Hospital Prague, Czech Republic; 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 - Institute of Neurological Sciences of Bologna, Italy; ²¹Irish Consortium: Tallaght University Hospital and Children's Health Ireland, Dublin, Ireland; ²²Karolinska University Hospital, Stockholm, Sweden; ²³La Paz University Hospital, Madrid, Spain; ²⁴Ludwig-Maximilian University Hospital, Munich, Germany; ²⁵Maastricht University Medical Center, Netherlands; ²⁶Marques de Valdecilla University Hospital, Santander, Spain; ²⁷Medical University Innsbruck, Austria; ²⁸Motol University Hospital, Prague, Czech Republic; ²⁹Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga, Latvia; ³⁰Pediatric Hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; ³¹Radboud University Medical Centre, Nijmegen, Netherlands; ³²Rigshospitalet University Hospital Copenhagen, Denmark; ³³Semmelweis University, Budapest, Hungary; ³⁴Szent-Györgyi Albert Medical Center, Szeged, Hungary; ³⁵Tartu University Hospital, Estonia; ³⁶University Hospital Bonn, Germany; ³⁷University Hospital Center Zagreb, Croatia; ³⁸University Hospital Heidelberg, Germany; ³⁹University Hospital in Krakow, Poland; ⁴⁰University Hospital Leuven, Belgium; ⁴¹University Hospital Schleswig-Holstein, Germany; ⁴²University Hospital Tübingen, Germany; ⁴³University Medical Center Groningen, Netherlands; ⁴⁴University Medical Center Rostock, Germany; ⁴⁵University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; ⁴⁶University of Leipzig Medical Center, Germany; ⁴⁷University of Pécs, Hungary; ⁴⁸Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; ⁴⁹Virgen del Rocio University Hospital, Sevilla, Spain

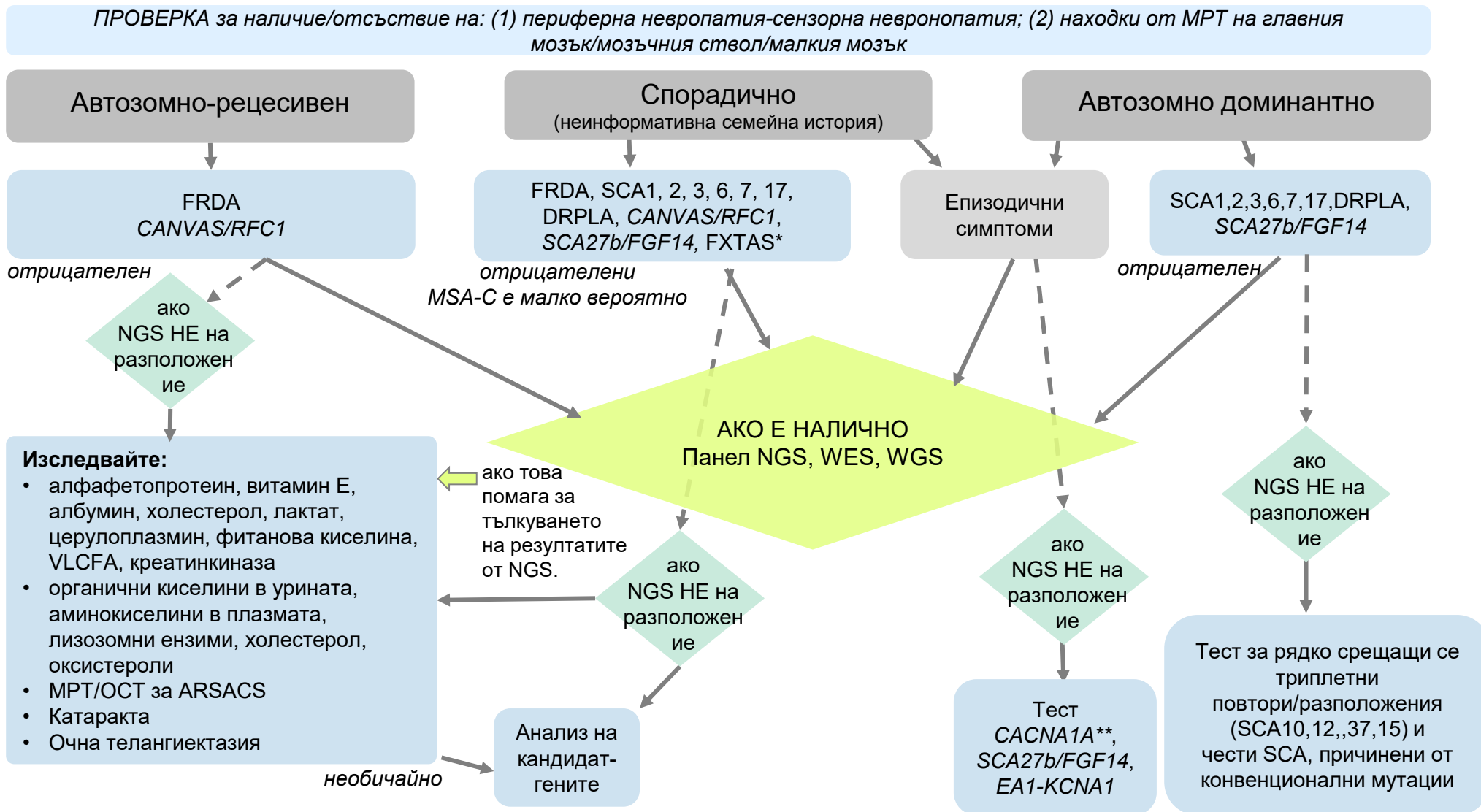
Процес на разработване на блок-схеми:

- Разработване на блок-схема: юни - ноември 2017 г.
- Обсъждане в групата за заболявания ERN-RND: ноември 2017 г. - юни 2018 г.
- Съгласие за диагностичната схема: 30 ноември 2018 г.
- Съгласие по документа от цялата група по заболяването: 05 февруари 2019 г.
- Преразглеждане на блок-схемата: февруари 2024 г.
- Съгласие за ревизираната схема от цялата група по заболяване: Септември 2024 г.

Диагностични схеми - Атаксии

Изключване на придобити причини при (под)остро начало, специфична медицинска анамнеза или находки от ЯМР. Чести придобити причини: автоимунни заболявания, токсични реакции, травма на главата, церебрална парализа, тумор, инсулт, инфекции, витаминен дефицит, паранеопластични синдроми

N.B.: За ранни атаксии, моля, направете справка със специалната блок-схема за ERN-RND.



Забележки:

* Помислете за FXTAS, ако синдромът на тремор и атаксия и възрастта на поява е > 50 години

** Тест за конвенционални мутации (епизодична атаксия тип 2 и припокриващи се синдроми хемиплегична мигрена/епизодична атаксия) и CAG експанзии (SCA6 с ранни епизодични симптоми)

Съкращения:

CANVAS	- Синдром на церебеларната атаксия, невропатия, вестибуларна арефлексия
DRPLA	- дентаторубрална-палидолуисова атрофия
EA1	- Епизодична атаксия тип 1
FRDA	- Атаксия на Фридрайх
FXTAS	- Синдром на тремор/атаксия, свързан с Fragile X
MRI	- Магнитно-резонансна томография
MSA-C	- Атрофия на множествената система Церебеларен тип
NGS	- секвениране от следващо поколение
SCA	- спиноцеребеларна атаксия
VLCFA	- мастни киселини с много дълга верига
WES	- цялостно секвениране на екзома
WGS	- цялостно геномно секвениране



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

