

DIAGNOSTICKÉ SCHÉMA PRO ATAXIE U DOSPĚLÝCH

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Vydal ERN-RND: 11. února 2019

Poslední revize: 16. září 2024

Odmítnutí odpovědnosti:

"Podpora Evropské komise pro vydání této publikace nepředstavuje schválení jejího obsahu, který odráží pouze názory autorů, a Komise nenesse odpovědnost za jakékoli použití informací v ní obsažených."

Další informace o Evropské unii jsou k dispozici na internetu (<http://europa.eu>).

Lucemburk: Úřad pro publikace Evropské unie, 2019

© Evropská unie, 2019

Reprodukce je povolena pod podmínkou uvedení zdroje.

ÚVOD DO EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ PRO VZÁCNÁ NEUROLOGICKÁ ONEMOCNĚNÍ (ERN-RND)

ERN-RND je evropská referenční síť zřízená a schválená Evropskou unií. ERN-RND je zdravotnická infrastruktura, která se zaměřuje na vzácná neurologická onemocnění (RND). Třemi hlavními pilíři ERN-RND jsou (i) síť odborníků a odborných center, (ii) vytváření, sdružování a šíření znalostí o RND a (iii) zavádění elektronického zdravotnictví, které umožní, aby odborné znalosti cestovaly místo pacientů a rodin.

ERN-RND sdružuje 64 předních evropských odborných center a 4 přidružené partnery ve 24 členských státech a zahrnuje vysoce aktivní pacientské organizace. Centra se nacházejí v Rakousku, Belgii, Bulharsku, Chorvatsku, Kypru, České republice, Dánsku, Estonsku, Finsku, Francii, Německu, Řecku, Maďarsku, Irsku, Itálii, Lotyšsku, Litvě, Lucembursku, Maltě, Nizozemsku, Polsku, Slovinsku, Španělsku a Švédsku.

ERN-RND pokrývá následující skupiny onemocnění:

- Ataxie a dědičné spastické paraplegie
- Atypický parkinsonismus a genetická Parkinsonova choroba
- Dystonie, paroxysmální porucha a neurodegenerace s akumulací železa v mozku
- Frontotemporální demence
- Huntingtonova choroba a další chorea
- Leukodystrofie

Konkrétní informace o síti, odborných centrech a zahrnutých onemocněních najdete na internetových stránkách sítě www.ern-rnd.eu.

Doporučení pro klinické použití:

Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění vypracovala Diagnostický diagram pro časné ataxie, který má pomoci při diagnostice. Referenční síť doporučuje používat tento diagnostický diagram.

VYLOUČENÍ ODPOVĚDNOSTI:

U klinických pokynů, doporučených postupů, systematických souhrnných prací a další metodiky, které ERN-RND zveřejňuje, schvaluje či považuje za přínosné, se jedná o hodnocení současných vědeckých a klinických poznatků, které jsou k dispozici jako studijní materiály.

Je možné, že tyto informační materiály (1) nezmiňují veškeré možné způsoby léčby a péče o pacienta, a nelze je tudíž považovat za pečovatelské standardy; (2) nejsou průběžně aktualizovány, a možná tedy nereflektují nejnovější poznatky (v době mezi zpracováním a publikací resp. četbou či studiem informačního materiálu se vývoj může posunout opět o něco dále); (3) jsou zaměřeny jen na explicitně uvedenou tematiku; (4) nepředepisují konkrétní lékařskou péči; (5) nenahrazují nezávislý, profesionální názor ošetřujícího lékaře, jelikož nezohledňují individuální rozdíly mezi pacienty. Ošetřující lékař by měl v každém případě volit léčebný postup individuálně podle konkrétního pacienta. Využití těchto informací je dobrovolné. Informace poskytované ERN-RND odrážejí současný stav poznatků a ERN-RND za ně neručí ani explicitně, ani implicitně. ERN-RND výslovně odmítá jakoukoliv záruku za praktickou použitelnost a vhodnost s ohledem na konkrétní způsob použití nebo konkrétní účel. ERN-RND nepřijímá žádnou odpovědnost za případnou újmu na zdraví nebo věcnou škodu, která vznikla na základě nebo v souvislosti s využíváním těchto informací, ani za případné omyly a opomenutí.

METODIKA

Vývoj diagnostického schématu provedla skupina pro onemocnění ataxií a hereditárních spastických paraplegií ERN-RND.

Skupina pro onemocnění ataxií a dědičných spastických paraplegií:

Koordinátoři skupin nemocí:

Elisabetta Indelicato²⁷; Lorenzo Nanetti¹⁹; Rebecca Schuele-Freyer³⁸

Členové skupiny pro onemocnění:

Zdravotničtí pracovníci:

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 Zamba-Papanicolaou¹⁰; 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 Stępniaik¹⁸; 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; Kyroula Christodolou¹⁰; Laszlo Szpisjak³⁴; Laura Carrera¹⁷; Laurine Virchien⁹; Lena Hjermand³²; 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

Zástupci pacientů:

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

Proces vývoje vývojových diagramů:

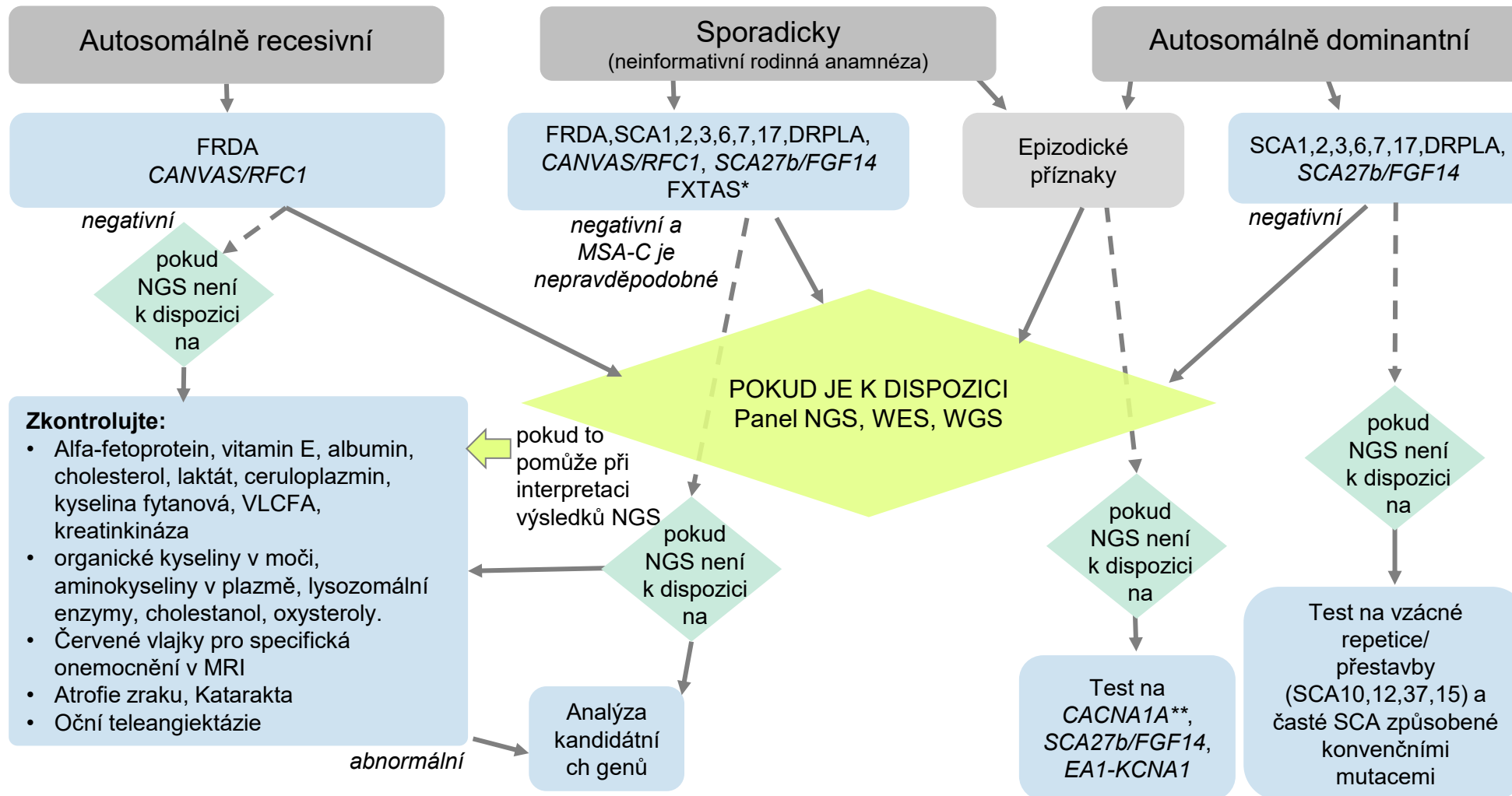
- Vývoj vývojového diagramu: červen - listopad 2017
- Diskuse ve skupině pro nemoci ERN-RND: Listopad 2017 - červen 2018
- Souhlas s diagnostickým vývojovým diagramem: 30. listopadu 2018
- Souhlas s dokumentem celé skupiny pro danou nemoc: 05/02/2019
- Revize vývojového diagramu: Únor 2024
- Souhlas s revidovaným schématem ze strany celé skupiny nemocí: Září 2024

Diagnostické schéma - Ataxie

Vyloučení získaných příčin v případě (sub)akutního začátku, specifické anamnézy nebo nálezu na MRI. Mezi běžné získané příčiny patří: autoimunitní onemocnění, toxiny, úraz hlavy, hypoxie, nádor, cévní mozková příhoda, infekce, nedostatek vitamínů, paraneoplastické syndromy.

N.B.: Pro časně ataxie se prosím podívejte do speciálního vývojového diagramu ERN-RND.

KONTROLUJTE přítomnost/nepřítomnost: (1) periferní neuropatie - senzorycká neuronopatie; (2) nález na MRI mozečku /mozkového kmene/ mozku.



Poznámky:

* Zvažte FXTAS, pokud je syndrom tremoru a ataxie a věk nástupu > 50 let.

** Test na konvenční mutace (epizodická ataxie typu 2 a překryvné syndromy hemiplegická migréna/epizodická ataxie) a expanze CAG (SCA6 s časnými epizodickými příznaky).

Zkratky:

| | |
|--------|--|
| CANVAS | - Syndrom mozečkové ataxie, neuropatie a vestibulární areflexie |
| DRPLA | - Dentatorubrální-pallidoluidní atrofie |
| EA1 | - Epizodická ataxie typu 1 |
| FRDA | - Friedreichova ataxie |
| FXTAS | - Syndrom tremoru/ataxie spojený s křehkou chromozomální vadou X |
| MRI | - zobrazování magnetickou rezonancí |
| MSA-C | - Atrofie mnohočetného systému mozečkového typu |
| NGS | - sekvenování nové generace |
| SCA | - spinocerebelární ataxie |
| VLCFA | - mastné kyseliny s velmi dlouhým řetězcem |
| WES | - sekvenování celého exomu |
| WGS | - sekvenování celého genomu |



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

