

DIAGNOSTISCH STROOMSCHEMA VOOR ATAXIAS BIJ VOLWASSENEN

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, Ierland, Italië, 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:

ERN-RND ontwikkelde het Diagnostic Flowchart voor ataxieën bij volwassenen om de diagnose te helpen stellen. De Reference Network raadt het gebruik van dit Diagnostic Flowchart aan.

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 Diagnostic Flowcharts for Adult Ataxias zijn ontwikkeld door de Disease Group for Ataxia and Hereditary Spastic Paraplegias van ERN-RND.

Ziektebeeldengroep voor Ataxie en Erfelijke Spastische Paraplegieën:

Coördinatoren van de ziektegroepen:

Elisabetta Indelicato²⁷; Lorenzo Nanetti¹⁹; Rebecca Schuele-Freyer³⁸

Ziektegroepleden:

Professionals in de gezondheidszorg:

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 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; 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 Destrebécq¹³; Wolfgang Koehler⁴⁶; Wolfgang Nachbauer²⁷; Yorck Hellenbroich⁴¹

Patiëntenvertegenwoordiger:

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

Goedkeuringsproces:

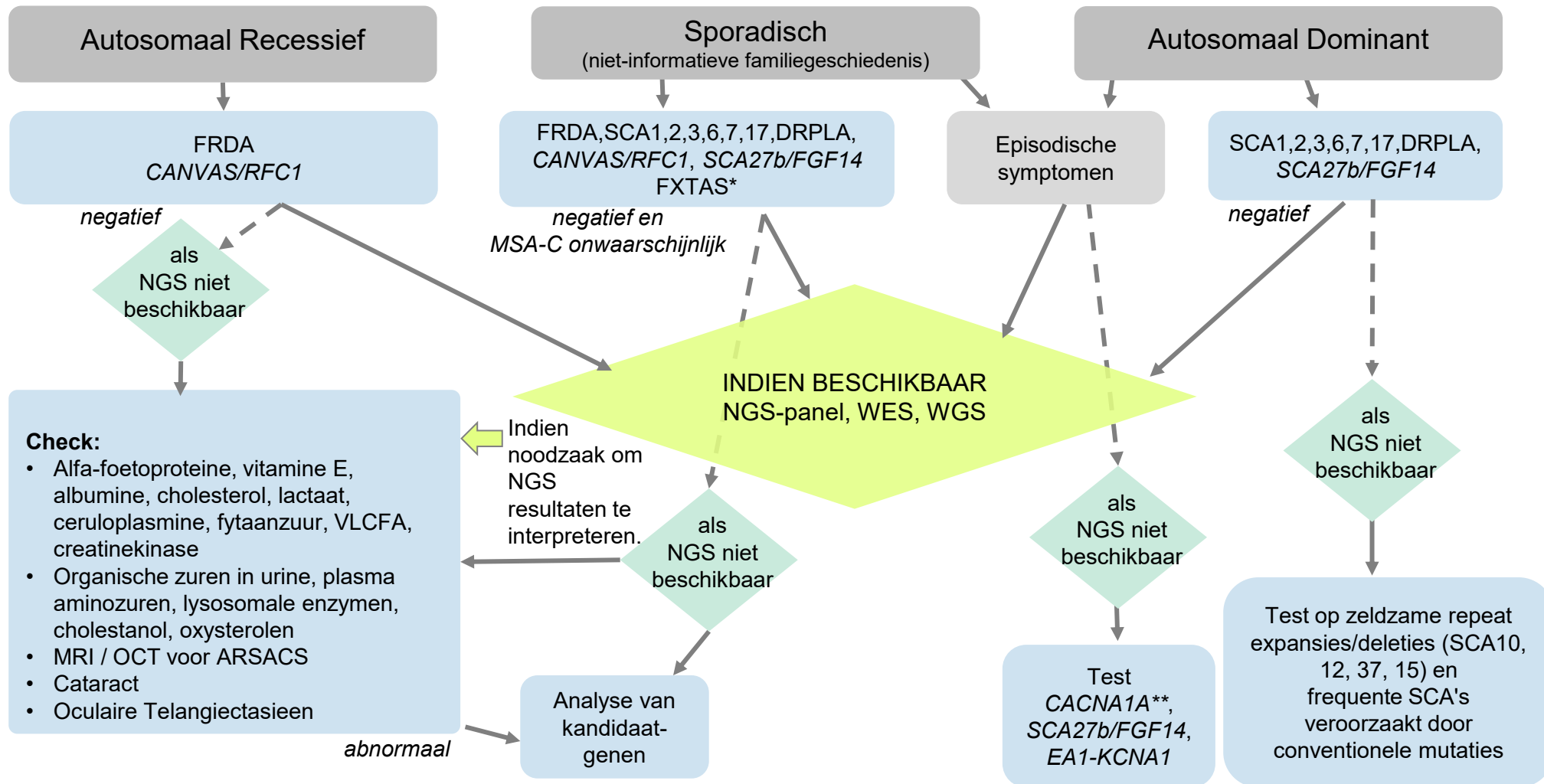
- Ontwikkeling stroomschema: Juni - november 2017
- Discussie in ERN-RND ziektegroep: November 2017 - juni 2018
- Toestemming voor diagnostisch stroomschema: 30 november 2018
- Instemming over document door hele ziektegroep: 05 februari 2019
- Herziening stroomschema: Februari 2024
- Toestemming voor herziening door hele ziektegroep: September 2024

Diagnostisch stroomschema - Ataxieën

Na uitsluiting van verworven oorzaken bij, (sub)acut begin, specifieke medische voorgeschiedenis of MRI-bevindingen.
Veelvoorkomende verworven oorzaken: auto-immuunziekten, toxisch, hoofdtrauma, cerebrale parese, tumor, beroerte, infecties, vitaminedeficienties, paraneoplastische syndromen.

N.B.: Raadpleeg voor vroege ataxieën het speciale ERN-RND stroomdiagram.

CHECK op aanwezigheid/afwezigheid: (1) neuropathie- sensorische neuronopathie; (2) Cerebellaire/hersenstam/cerebrale MRI-bevindingen.



Opmerkingen:

* Overweeg FXTAS als tremor-ataxiesyndroom en beginleeftijd >50 jaar.

** Test op zowel conventionele mutaties (episodische ataxie type 2 en overlappingsyndromen hemiplegische migraine/episodische ataxie) als CAG-expansies (SCA6 met vroege episodische symptomen).

Afkortingen:

CANVAS	- Cerebellaire Ataxie, Neuropathie, Vestibulair Areflexie Syndroom
DRPLA	- Dentatorubrale-pallidoluysia Atrofie
EA1	- Episodische Ataxie type 1
FRDA	- Ataxie van Friedreich
FXTAS	- Fragiele X-geassocieerd tremor/ataxiesyndroom
MRI	- Magnetische Resonantie Beeldvorming
MSA-C	- Meervoudige Systeem Atrofie Cerebellair type
NGS	- Sequencing van de volgende generatie
SCA	- Spinocerebellaire Ataxie
VLCFA	- Vetzuren met een zeer lange keten
WES	- volledige genoomsequentiebepaling
WGS	- volledige genoomsequentiebepaling



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

