

SCHEMAT DIAGNOSTYCZNY DLA ATAKSJI U DOROSŁYCH

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Opublikowane przez ERN-RND: 11 lutego 2019 r.

Ostatnia wersja: 16 września 2024 r.

Zastrzeżenie:

"Wsparcie Komisji Europejskiej dla powstania tej publikacji nie stanowi poparcia dla jej treści, która odzwierciedla jedynie poglądy autorów, a Komisja nie ponosi odpowiedzialności za jakiegokolwiek wykorzystanie zawartych w niej informacji."

Więcej informacji na temat Unii Europejskiej można znaleźć w Internecie (<http://europa.eu>).

Luksemburg: Urząd Publikacji Unii Europejskiej, 2019 r.

© Unia Europejska, 2019 r.

Powielanie jest dozwolone pod warunkiem podania źródła.

WPROWADZENIE DO EUROPEJSKIEJ SIECI REFERENCYJNEJ DLA RZADKICH CHOROÓB NEUROLOGICZNYCH (ERN-RND)

ERN-RND jest europejską siecią referencyjną ustanowioną i zatwierdzoną przez Unię Europejską. ERN-RND jest infrastrukturą opieki zdrowotnej, która skupia się na rzadkich chorobach neurologicznych (RND). Trzy główne filary ERN-RND to: (i) sieć ekspertów i ośrodków eksperckich, (ii) generowanie, gromadzenie i rozpowszechnianie wiedzy na temat RND oraz (iii) wdrażanie e-zdrowia, aby umożliwić podróżowanie wiedzy zamiast pacjentów i rodzin.

ERN-RND zrzesza 64 wiodące europejskie ośrodki eksperckie, a także 4 partnerów stowarzyszonych w 24 państwach członkowskich i obejmuje bardzo aktywne organizacje pacjentów. Ośrodki znajdują się w Austrii, Belgii, Bułgarii, Chorwacji, na Cyprze, w Czechach, Danii, Estonii, Finlandii, Francji, Niemczech, Grecji, na Węgrzech, Irlandia, we Włoszech, na Łotwie, Litwie, w Luksemburgu, na Malcie, w Holandii, Polsce, Słowenii, Hiszpanii i Szwecji.

Następujące grupy chorób są objęte ERN-RND:

- Ataksje i dziedziczne paraplegie spastyczne
- Atypowy parkinsonizm i genetycznie uwarunkowana choroba Parkinsona
- Dystonia, zaburzenia napadowe i neurodegeneracja z akumulacją żelaza w mózgu
- Ołębienie czołowo-skroniowe
- Choroba Huntingtona i inne płasawice
- Leukodystrofie

Szczegółowe informacje na temat sieci, ośrodków eksperckich i chorób objętych programem można znaleźć na stronie internetowej sieci www.ern-rnd.eu.

Zalecenie do stosowania klinicznego:

Europejska Sieć Referencyjna ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych opracowała schemat diagnostyczny dla wczesnych ataksji, aby ułatwić postawienie diagnozy. Sieć referencyjna zaleca korzystanie z tego schematu diagnostycznego.

WYŁĄCZENIE ODPOWIEDZIALNOŚCI

Wytyczne kliniczne, zalecenia dotyczące praktyki, przeglądy systematyczne i inne wskazówki opublikowane lub zatwierdzone przez ERN-RND albo których wartość została potwierdzona przez ERN-RND, stanowią ocenę aktualnych informacji naukowych i klinicznych, udostępnianych jako materiał edukacyjny.

Informacje te (1) mogą nie obejmować wszystkich właściwych metod leczenia i opieki i nie powinny być traktowane jako wyznacznik standardu opieki; (2) nie są stale aktualizowane i mogą nie odzwierciedlać najnowszej wiedzy (nowe informacje mogły pojawić się w okresie między przygotowaniem tych informacji a ich opublikowaniem lub odczytaniem); (3) odnoszą się jedynie do konkretnie określonych zagadnień; (4) nie nakazują określonej opieki medycznej; (5) nie zastępują niezależnej profesjonalnej opinii lekarza prowadzącego, ponieważ nie uwzględniają indywidualnych różnic między pacjentami. W każdym przypadku lekarz prowadzący powinien dostosować wybrany sposób postępowania indywidualnie do danego pacjenta. Korzystanie z informacji jest dobrowolne. Informacje są udostępniane przez ERN-RND w oparciu o rzeczywisty stan rzeczy, a ERN-RND nie udziela ani wyraźnych ani dorozumianych gwarancji w odniesieniu do tych informacji. ERN-RND oświadcza wyraźnie, że nie gwarantuje ani możliwości wykorzystania tych informacji, ani też ich przydatności do określonego zastosowania lub celu. ERN-RND nie ponosi odpowiedzialności za szkody osobowe lub rzeczowe, wynikające z wykorzystania tych informacji lub z nimi związane, a także za ewentualne błędy lub zaniechania.

METODOLOGIA

Opracowanie schematu diagnostycznego zostało wykonane przez Grupę Chorób dla Ataksji i Dziedzicznych Paraplegii Spastycznych ERN-RND.

Grupa chorobowa ds. ataksji i dziedzicznych paraplegii spastycznych:

Koordynatorzy grupy chorobowej:

Elisabetta Indelicato²⁷; Lorenzo Nanetti¹⁹; Rebecca Schuele-Freyer³⁸

Członkowie grupy chorobowej:

Pracownicy służby zdrowia:

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 Zambapapanicolaou¹⁰; 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 Christodolou¹⁰; 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

Przedstawiciele pacjentów:

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

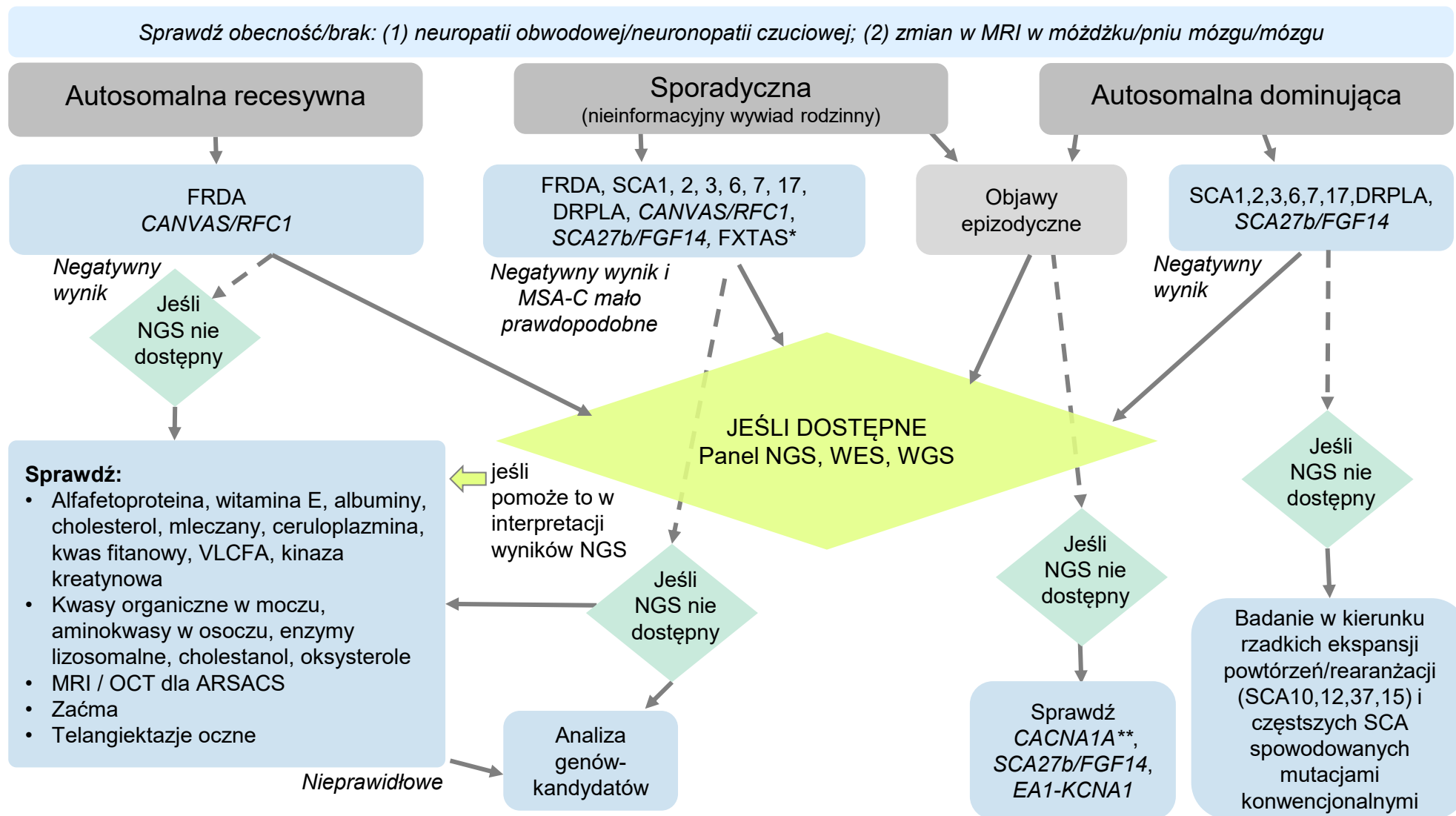
Proces rozwoju schematu diagnostycznego:

- Opracowanie schematu diagnostycznego - czerwiec - listopad 2017 r.
- Dyskusja/rewizja w grupie chorobowej ERN-RND - listopad 2017 - czerwiec 2018 r.
- Zgoda na schemat diagnostyczny: 30 listopada 2018 r.
- Zgoda na dokument przez całą grupę chorobową - 05/02/2019 r.
- Rewizja schematu blokowego: Luty 2024 r.
- Zgoda na zmieniony schemat blokowy przez całą grupę pacjentów: Wrzesień 2024 r.

Diagramy diagnostyczne - ataksje

Wykluczenie przyczyn nabytych w przypadku (pod)ostrego początku, specyficznego wywiadu medycznego lub wyników MRI. Częste przyczyny nabyte: choroby autoimmunologiczne, reakcja toksyczna, uraz głowy, porażenie mózgowe, guz, udar, infekcje, niedobór witamin, zespoły paraneoplastyczne

Uwaga: W przypadku ataksji o wczesnym początku należy zapoznać się z dedykowanym schematem ERN-RND.



Uwagi:

* Rozważyć FXTAS, jeśli zespół drżenia-ataksji i wiek początku >50 lat.

** Test na obecność zarówno konwencjonalnych mutacji (epizodyczna ataksja typu 2 i nakładające się zespoły migreny hemiplegicznej/epizodycznej ataksji), jak i ekspansji CAG (SCA6 z wczesnymi objawami epizodycznymi).

Skróty:

CANVAS	- ataksja mózdkowa, neuropatia, zespół arefleksji przedsionkowej
DRPLA -	atrofia zębodołowo-miedniczo-miedniczna
EA1	- ataksja epizodyczna typu 1
FRDA	- ataksja Friedreicha
FXTAS	- zespół drżenia/ataksji związany z zespołem łamliwego chromosomu X
MRI	- obrazowanie metodą rezonansu magnetycznego
MSA-C	- zanik wieloukładowy typu mózdkowego
NGS	- sekwencjonowanie nowej generacji
SCA	- ataksja rdzeniowo-mózdkowa
VLCFA	- bardzo długołańcuchowe kwasy tłuszczowe
WES	- sekwencjonowanie całego egzomu
WGS	- sekwencjonowanie całego 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

