

SKALE DO POMIARU DYSTONII

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Opublikowane przez ERN-RND: 26 marca 2019 r.

(Ostatnia aktualizacja opublikowana w maju 2025 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 jakiekolwiek 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, we Włoszech, Irlandia, 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
- Ołężenie 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.

Zalecenia dotyczące stosowania klinicznego:

Europejska Sieć Referencyjna ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych zdecydowanie zaleca stosowanie poniższych skal jako najlepszej praktyki klinicznej do oceny i klasyfikacji dystonii.

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

Zalecenia dotyczące skal oceny klinicznej dystonii zostały opracowane przez Grupę Chorobową ds. Dystonii , Zaburzeń Napadowych i NBIA ERN-RND. Skale stosowane w praktyce klinicznej członków Grupy Chorób zostały zmapowane, a decyzja o tym, które skale powinny zostać zaproponowane, została podjęta w drodze anonimowego głosowania większościowego.

Grupę Chorobową ds. Dystonii , Zaburzeń Napadowych i NBIA:

Koordynatorzy grupy chorobowej:

Javier Perez Sanchez¹⁵; Sylvia Boesch²⁶

Członkowie grupy chorobowej:

Pracownicy służby zdrowia:

Mette Møller¹; Erik Johnsen¹; Erik Hvid Danielsen¹; Laura van de Pol²; Anna De Rosa³; Myriam Carecchio⁴; Roberto Ceravolo⁵; Elisa Unti⁵; Giovanni Palermo⁵; Andrea Mignarri⁶; Antonio Federico⁶; Marie Vidailhet⁷; Aurelie Meneret⁷; Marta Blázquez Estrada⁸; Pierre Kolber⁹; Giorgos Pitsas¹⁰; Christos Koros¹¹; Evangelos Anagnostou¹¹; Leonidas Stefanis¹¹; Heli Helander¹³; Jiri Klempir¹⁴; Sára Davisonová¹⁴; Francisco Grandas¹⁵; Dirk Dressler¹⁶; Alejandra Darling¹⁷; Juan Dario Ortigoza Escobar¹⁷; Eugenia Amato¹⁷; Maria Jose Marti¹⁷; Yaroslau Compta¹⁷; Marta Skowronska¹⁸; Michal Sobstyl¹⁸; Antonio Elia¹⁹; Giovanna Zorzi¹⁹; Roberto Cilia¹⁹; Roberto Eleopra¹⁹; Alberto Albanese²⁰; Giulia Giannini²¹; Luca Solina²¹; Duccio Maria Cordelli²¹; Caterina Garone²¹; Veronica Di Pisa²¹; Anna Fetta²¹; Richard Walsh²²; Kathleen Gorman²²; Aoife Mahony²²; Ana Rodríguez²³; Soledad Serrano²³; Franziska Höpfner²⁴; Thomas Klopstock²⁴; Jeroen Vermeulen²⁵; Philipp Mahlke²⁶; Daniel Boesch²⁶; Wolfgang Nachbauer²⁶; Krista Ladzovska²⁷; Ramona Valante²⁷; Elina Pucite²⁷; Enrico Bertini²⁸; Francesco Nicita²⁸; Giacomo Garone²⁸; Bart Post²⁹; Michèl Willemsen²⁹; Anke Snijders²⁹; Manuel Dafotakis³⁰; Rocío García-Ramos³¹; Maria Judit Molnar³²; Marek Baláž³³; Martina Bočková³³; Ogniana Burgazlieva³⁴; Andras Salamon³⁵; Aive Liigant³⁶; Pawel Tacik³⁷; Fran Borovecki³⁸; Ivana Jurjevic³⁸; Malgorzata Dec-Cwiek³⁹; Katarzyna Sawczynska³⁹; Alexander Münchau⁴⁰; Katja Lohmann⁴⁰; Norbert Brüggemann⁴⁰; Sebastian Löns⁴⁰; Tobias Bäumer⁴⁰; Ebba Lohmann⁴¹; Kathrin Grundmann⁴¹; Thomas Gasser⁴¹; Hendrik Rosewich⁴¹; Bernhard Landwehrmeier⁴²; Thomas Musacchio⁴³; Martin Reich⁴³; Marina de Koning-Tijssen⁴⁴; Tom de Koning⁴⁴; Damjan Osredkar⁴⁵; Maja Kojovic⁴⁵; Kinga Hadzsiev⁴⁶; Norbert Kovacs⁴⁶; Belén Pérez Dueñas⁴⁷; Maria Victoria Gonzalez Martinez⁴⁷; Silvia Jesús Maestre⁴⁸; Astrid Daniela Adames⁴⁸; Pablo Mir⁴⁸; Elena Ojeda Lepe⁴⁸; Marta Correa⁴⁸

Przedstawiciele pacjentów:

Monika Benson¹²

¹Aarhus University Hospital, Denmark; ²Amsterdam UMC - Amsterdam University Medical Center, Netherlands; ³AOU - Federico II University Hospital, Naples, Italy; ⁴AOU - University Hospital Padua, Italy; ⁵AOU - University Hospital Pisa, Italy; ⁶AOU - University Hospital Siena, Italy; ⁷APHP - Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics', Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris, France; ⁸Asturias Central University Hospital, Oviedo, Spain; ⁹CHL - Luxembourg Hospital Center, Luxembourg; ¹⁰Cyprus Institute of Neurology and Genetics, Egkomi, Cyprus; ¹¹Eginitio Hospital, National and Kapodistrian University of Athens, Greece; ¹²ePAG representative; ¹³Finland Consortium: University Hospitals in Oulu, Tampere and Helsinki, Finland; ¹⁴General University Hospital Prague, Czech Republic; ¹⁵Gregorio Marañón General University Hospital, Madrid, Spain; 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 - Humanitas

Clinical Institute of Rozzano, Milan, Italy; ²¹IRCCS - Institute of Neurological Sciences of Bologna, Italy; ²²Irish Consortium: Tallaght University Hospital and Children's Health Ireland; ²³La Paz University Hospital, Madrid, Spain; ²⁴Ludwig Maximilian University Hospital, Munich, Germany; ²⁵Maastricht University Medical Center, Netherlands; ²⁶Medical University Innsbruck, Austria; ²⁷Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga, Latvia; ²⁸Pediatric Hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; ²⁹Radboud University Medical Centre, Nijmegen, Netherlands; ³⁰RWTH - University Hospital Aachen, Germany; ³¹San Carlos Clinical Hospital, Madrid, Spain; ³²Semmelweis University, Budapest, Hungary; ³³St. Anne's University Hospital Brno, Czech Republic; ³⁴St. Naum University Neurological Hospital, Sofia, Bulgaria; ³⁵Szent-Györgyi Albert Medical Center, Szeged, Hungary; ³⁶Tartu University Hospital, Estonia; ³⁷University Hospital Bonn, Germany; ³⁸University Hospital Center Zagreb, Croatia; ³⁹University Hospital in Krakow, Poland; ⁴⁰University Hospital Schleswig-Holstein, Lübeck, Germany; ⁴¹University Hospital Tübingen, Germany; ⁴²University Hospital Ulm, Germany; ⁴³University Hospital Würzburg, Germany; ⁴⁴University Medical Center Groningen, Netherlands; ⁴⁵University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; ⁴⁶University of Pécs, Hungary; ⁴⁷Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; ⁴⁸Virgen del Rocio University Hospital, Sevilla, Spain

Proces zatwierdzania:

- Mapowanie używanych skal chorób według grup chorób: Od czerwca do grudnia 2018 r.
- Ankieta mająca na celu podjęcie decyzji w sprawie wagi w drodze anonimowego głosowania większościowego: 31 stycznia – 24 lutego 2019 r.
- Wyrażenie zgody na dokument przez całą grupę chorobową: 26 marzec 2019 r.
- Zatwierdzenie zaktualizowanych zaleceń przez całą grupę ds. chorób: 11 października 2024

ZALECANE WAGI

Domena	Skala
Dystonia uogólniona	Skala oceny dystonii Fahna-Marsdena: Burke RE, Fahn S, Marsden CD, Bressman SB, Moskowitz C, Friedman J. Ważność i wiarygodność skali oceny pierwotnej dystonii skrętniej. <i>Neurology</i> 1985;35:73-77.
Dystonia uogólniona u dzieci	Skala oceny zaburzeń ruchowych u dzieci: Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. Movement disorder-childhood rating scale: Rzetelność i ważność. <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Skurcz powiek	Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. Development and Validation of a Clinical Scale for Rating the Severity of Blepharospasm. <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. Movement disorder-childhood rating scale: Rzetelność i ważność. <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Dystonia szyjna <i>Uwaga</i> <i>W odniesieniu do konkretnych skal oceny dystonii szyjnej, Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS) jest podstawową skalą zalecaną do oceny dystonii szyjnej, zwłaszcza do oceny wyników leczenia, takich jak wstrzyknięcia toksyny botulinowej i głęboka stymulacja mózgu, zarówno w praktyce klinicznej, jak i w badaniach klinicznych, ponieważ została ona wcześniej zatwierdzona. Ponadto skala Tsui jest niezawodnym, krótkim i łatwym w użyciu narzędziem, które jest również zalecane do codziennej praktyki klinicznej.</i>	Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale dla dystonii szyjnej - Consky, E, Basinski, A, Belle, L, Ranawaya, R, and Lang, AE. The Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS): assessment of validity and inter-rater reliability (abstrakt). <i>Neurology.</i> 1990; 40: 445 - Consky ES, Lang AE. Ocena kliniczna pacjentów z dystonią szyjną. In: Jankovic J, Hallett M, eds. Therapy with Botulinum Toxin. New York, NY: Marcel Dekker, Inc.:1994;211-237 - Jost WH, Hefter H, Stenner A, Reichel G. Skale oceny dystonii szyjnej: krytyczna ocena narzędzi do oceny wyników terapii toksyną botulinową. <i>J Neural Transm (Wiedeń).</i> Marzec 2013; 120(3):487-96. doi: 10.1007/s00702-012-0887-7. Skala Tsui do oceny dystonii szyjnej - Tsui JK, Eisen A, Stoessl AJ, Calne S, Calne DB. Badanie z podwójnie ślepą próbą dotyczące stosowania toksyny botulinowej w spazmatycznym kręczach szyi. <i>Lancet.</i> 2 sierpnia 1986 r.; 2(8501):245-7. doi: 10.1016/s0140-6736(86)92070-2. PMID: 2874278.
Dystonia krtaniowa	Kwestionariusz wydajności wokalne (VPQ): Carding PN, Horsley IA, Docherty GJ. Badanie skuteczności terapii głosowej w leczeniu 45 pacjentów z dysfonią nieorganiczną. <i>J Voice.</i> 1999; 13:72-104.

Stopień niepełnosprawności
neurologicznej

Zmodyfikowana skala Rankina (mRS):

Rankin J. Wypadki naczyniowe mózgu u pacjentów w wieku powyżej 60 lat: II. Rokowanie. Scottish Medical Journal. 1957;2(5):200-215.



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

