

Публикувано от ERN-RND на 05 май 2025 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, Италия, Ирландия, 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 хорей
- Левкоенцефалопатия

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 препоръчва използването на GMFC-MLD като най-добра клинична практика за оценка и класификация на левкоенцефалопатиите.

Моля, имайте предвид, че тази скала е разработена за метахроматична левкодистрофия (МЛД) и оценява само грубата двигателна функция. При липсата на специфична и обща скала за левкоенцефалопатии ERN-RND все пак препоръчва използването на GMFC-MLD.

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.

МЕТОДОЛОГИЯ

Процесът на одобряване е извършен от групата по болести на левкоенцефалопатии на ERN-RND.

Група болести Левкоенцефалопатии:

Координатори на групите по болести:

Kleopas Kleopa⁸; Nicole Wolf¹; Samuel Gröschel³⁰

Членове на групата по болести:

Специалисти по здравни грижи:

Алес Томек²⁰; Андреа Миняри⁴; Анхел Мартин¹⁷; Анна Ардисоне¹⁴; Анна Фетта¹⁵; Аннели Колк²⁶; Аоиф Махони¹⁶; Арина Новаса²¹; Барт Дермаут²⁹; Беата Блажеевска-Хижорек¹³; Каролина Севин⁵; Катерина Гароне¹⁵; Криста-Каролина Бергнер³²; Даниел Боеш²; Димитри Хемелсоет²⁹; Дучо Мария Кордели¹⁵; Енрико Бертини²²; Еторе Салсано¹⁴; Фран Боровецки²⁸; Франческо Никита²²; Джована Де Микеле²; Хана Кюпер³⁰; Ханс Хартман¹¹; Хендрик Розевич³⁰; Иева Глазере²¹; Изабела Морони¹⁴; Ивона Стъпняк¹³; Йохана Усимаа¹⁰; Jorgen Erik Nielsen²³; Karolina Ziora-Jakutowicz¹³; Klára Brožová²⁷; Laszlo Szpisjak²⁵; Lena Elisabeth Hjermand²³; Leonardo Ulivi³; Luca Solina¹⁵; Lucia Laugwitz³⁰; Ludger Schöls³⁰; Mar O'Callaghan¹²; Marc Engelen¹; Mario Habek²⁸; Marjo van der Knaap¹; Natalja Predkele²¹; Nicola Giannini³; Odile Boespflug-Tanguy⁵; Pedro Oliva Nacarino⁶; Peter Balicza²⁴; Pierre Kolber⁷; Rachele Danti¹⁴; Rosa Cortese⁴; Sabine Groenborg²³; Steffi Dreha-Kulaczewski¹¹; Sylvia Boesch¹⁹; Thomas Klopstock¹⁸; Tom de Koning³¹; Veronica Di Pisa¹⁵; Wolfgang Koehler³²

Представители на пациентите:

Сара Хънт⁹

¹Amsterdam UMC - Медицински център на Университета в Амстердам, Нидерландия; ²AOU - Университетска болница "Федерико II", Неапол, Италия; ³AOU - Университетска болница в Пиза, Италия; ⁴AOU - Университетска болница в Сиена, Италия; ⁵ARHP - Референтен център за левкодистрофии, Университетска болница Робер-Дебре, Париж, Франция; ⁶Централна университетска болница на Астурия, Овиедо, Испания; ⁷CHL - Люксембургски болничен център, Люксембург; ⁸Кипърски институт по неврология и генетика, Егкоми, Кипър; ⁹ePAG; ¹⁰Финландски консорциум: Университетски болници в Оулу, Тампере и Хелзинки, Финландия; ¹¹Медицинско училище в Хановер, Германия; ¹²Болнична клиника в Барселона и болница "Сант Жоан де Деу", Барселона, Испания; ¹³Институт по психиатрия и неврология, Варшава, Полша; ¹⁴IRCCS - Фондация на Неврологичния институт "Карло Беста", Милано, Италия; ¹⁵IRCCS - Институт по неврологични науки в Болоня, Италия; ¹⁶Ирландски консорциум: ¹⁷Университетска болница "Ла Пас", Мадрид, Испания;

¹⁸Университетска болница "Лудвиг Максимилиан", Мюнхен, Германия; ¹⁹Медицински университет Инсбрук, Австрия; ²⁰Университетска болница "Мотол", Прага, Чехия; ²¹Клинична университетска болница "Паулс Страдинс", Рига, Латвия; ²²Педиатрична болница "Бамбино Джезу", Рим, Италия; ²³Университетска болница "Ригсхоспиталет", Копенхаген, Дания; ²⁴Университет Semmelweis, Будапеща, Унгария; ²⁵Медицински център Szent-Györgyi Albert, Сегед, Унгария; ²⁶Университетска болница Тарту, Естония; ²⁷Университетска болница Thomayer, Прага, Чешка република; ²⁸Университетски болничен център Загреб, Хърватия; ²⁹Университетска болница Гент, Белгия; ⁽³⁰⁾Университетска болница Тюбинген, Германия; ³¹Университетски медицински център Гронинген, Нидерландия; ³²Медицински център на Лайпцигския университет, Германия

Процес на одобряване:

- Предложение за одобряване на скалата за оценка от координаторите на групите по заболявания на ERN-RND: 18 декември 2024 г.
- Обсъждане в групата за заболявания ERN-RND на 18 декември 2024 г.
- Съгласие за одобрение от цялата група по болестта – 10 март 2025 г.

ВРЪЗКА КЪМ ОРИГИНАЛНАТА ПУБЛИКАЦИЯ

KEHRER, C., BLUMENSTOCK, G., RAABE, C. и KRÄGELOH-MANN, I. (2011 г.), **Разработване и надеждност на система за класификация на грубата двигателна функция при деца с метакроматична левкодистрофия**. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 53: 156-160. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2010.03821.x>

СКАЛА ЗА ОЦЕНКА НА ГРУБИТЕ ДВИГАТЕЛНИ ФУНКЦИИ ПРИ МЛД: GMFC-MLD

Адаптирано и преведено от оригиналната скала за оценка (виж позоваването)

Ниво 0	Ходене без опора с нормално за възрастта качество на изпълнение
Ниво 1	Ходене без опора, но с намалено качество на изпълнение, т.е. нестабилност при стоене или ходене
Ниво 2	Ходене с опора. Ходенето без опора е невъзможно (по-малко от пет стъпки)
Ниво 3	Седене без опора и движение, като пълзене или търкаляне. Ходене със или без опора не е възможно
Ниво 4	(а) Седене без опора, но без движение или (б) Не е възможно седене без опора, но е възможно придвижване, например пълзене или търкаляне.
Ниво 5	Няма движение, нито седене без опора, но е възможно да се контролира главата
Ниво 6	Загуба на всякаква подвижност, както и загуба на всякакъв контрол върху главата и багажника



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

