

# ESCALA DE VALORACIÓN CLÍNICA DE LAS LEUCOENCEFALOPATÍAS

## CLASIFICACIÓN DE LA FUNCIÓN MOTORA GRUESA EN LA LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA (GMFC-MLD)

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



Aprobado por ERN-RND: 10 de marzo de 2025

Publicado por ERN-RND el 05 de mayo de 2025

## Descargo de responsabilidad:

"El apoyo de la Comisión Europea para la producción de esta publicación no constituye el respaldo de los contenidos que reflejan solo las opiniones de los autores, y la Comisión no se hace responsable del uso que pueda hacerse de la información que contiene".

More information on the European Union is available on the Internet (<http://europa.eu>).

Luxembourg: Publications Office of the European Union, 2019

© European Union, 2019

Reproduction is authorised provided the source is acknowledged.

## RED EUROPEA DE REFERENCIA PARA ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS RARAS (ERN-RND)

La ERN-RND es una red de referencia europea establecida y aprobada por la Unión Europea. La ERN-RND es una infraestructura de atención médica que se enfoca hacia las enfermedades neurológicas raras. Los tres pilares principales de la ERN-RND son (i) red de expertos y centros expertos, (ii) generación, agrupación y difusión de conocimiento sobre enfermedades neurológicas raras, y (iii) implementación de e-salud para permitir que viaje el conocimiento en lugar de los pacientes y sus familias.

La ERN-RND reúne a 64 de los principales centros expertos de Europa, así como a 4 socios afiliados en 24 Estados miembros, e incluye organizaciones de pacientes muy activas. Los centros están situados en Alemania, Austria, Bélgica, Bulgaria, Chipre, Croacia, Dinamarca, Eslovenia, España, Estonia, Finlandia, Francia, Grecia, Hungría, Irlanda, Italia, Letonia, Lituania, Luxemburgo, Malta, Países Bajos, Polonia, República Checa y Suecia.

Los siguientes grupos de enfermedades están cubiertos por la ERN-RND:

- Ataxias y paraplejías espásticas hereditarias
- Parkinsonismo atípico y enfermedad de Parkinson genética
- Distonía, trastornos paroxísticos y neurodegeneración con acúmulo cerebral de hierro
- Demencia frontotemporal
- Enfermedad de Huntington y otras Coreas
- Leucoencefalopatías

Puede encontrar información específica sobre la red, los centros expertos y las enfermedades cubiertas en el sitio web de la red: [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu).

### **Recomendación de uso clínico:**

**La Red Europea de Referencia para Enfermedades Neurológicas Raras recomienda el uso del GMFC-MLD como mejor práctica clínica para la evaluación y clasificación de las Leucoencefalopatías.**

**Por favor, tenga en cuenta que esta escala ha sido desarrollada para la Leucodistrofia Metacromática (LDM), evaluando únicamente la función motora gruesa. En ausencia de una escala específica y general para Leucoencefalopatías, ERN-RND recomienda el uso de GMFC-MLD.**

## EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD

Las directrices clínicas, buenas prácticas, revisiones sistemáticas y demás indicaciones orientativas publicadas, avaladas o confirmadas valorativamente por ERN-RND consisten en evaluaciones de informaciones científicas y clínicas actuales que se ofrecen como material instructivo.

Las informaciones 1) acaso no abarquen todos los tratamientos y terapias apropiados y tampoco deben considerarse como constatación firme de la norma actual relativa a los cuidados; 2) no se actualizan constantemente y es posible que tampoco reflejen el estado actual de conocimientos (desde la redacción de estas informaciones, su publicación y lectura, es posible que hayan surgido nuevas informaciones); 3) se refieren solo a las cuestiones expresamente indicadas; 4) no prescriben ninguna medida sanitaria específica; 5) no sustituyen el discernimiento independiente y profesional del médico, ya que dichas informaciones no

tienen en cuenta las diferencias individuales entre los pacientes. En cualquier caso, el médico debe adaptar al paciente individualmente el modo de proceder elegido. El uso de las informaciones es voluntario. ERN-RND proporciona las informaciones partiendo de la situación actual y no ofrece ninguna garantía expresa ni tácita respecto de ellas. ERN-RND rechaza expresamente cualquier responsabilidad en relación con la aptitud para el uso y la idoneidad para un empleo o fin específicos. ERN-RND no se responsabiliza de ningún daño personal ni material resultante del empleo de estas informaciones o en relación con ellas ni de ningún error u omisión.

## METODO

El proceso de aprobación ha sido realizado por el Grupo de Enfermedades para Leucoencefalopatías de ERN-RND.

## Grupo de enfermedades para Leucoencefalopatías:

### Coordinadores del grupo de expertos:

Kleopas Kleopa<sup>8</sup>; Nicole Wolf<sup>1</sup>; Samuel Gröschel<sup>30</sup>

### Miembros del grupo de expertos:

#### Profesionales sanitarios:

Ales Tomek<sup>20</sup>; Andrea Mignarri<sup>4</sup>; Ángel Martín<sup>17</sup>; Anna Ardissonne<sup>14</sup>; Anna Fetta<sup>15</sup>; Anneli Kolk<sup>26</sup>; Aoife Mahony<sup>16</sup>; Arina Novasa<sup>21</sup>; Bart Dermaut<sup>29</sup>; Beata Błażejewska-Hyżorek<sup>13</sup>; Caroline Sevin<sup>5</sup>; Caterina Garone<sup>15</sup>; Christa-Caroline Bergner<sup>32</sup>; Daniel Boesch<sup>2</sup>; Dimitri Hemelsoet<sup>29</sup>; Duccio Maria Cordelli<sup>15</sup>; Enrico Bertini<sup>22</sup>; Ettore Salsano<sup>14</sup>; Fran Borovecki<sup>28</sup>; Francesco Nicita<sup>22</sup>; Giovanna De Michele<sup>2</sup>; Hanna Küpper<sup>30</sup>; Hans Hartmann<sup>11</sup>; Hendrik Rosewich<sup>30</sup>; Ieva Glazere<sup>21</sup>; Isabella Moroni<sup>14</sup>; Iwona Stępnia<sup>13</sup>; Johanna Uusimaa<sup>10</sup>; Jorgen Erik Nielsen<sup>23</sup>; Karolina Ziora-Jakutowicz<sup>13</sup>; Klára Brožová<sup>27</sup>; Laszlo Szpisjak<sup>25</sup>; Lena Elisabeth Hjermind<sup>23</sup>; Leonardo Ulivi<sup>3</sup>; Luca Solina<sup>15</sup>; Lucia Laugwitz<sup>30</sup>; Ludger Schöls<sup>30</sup>; Mar O'Callaghan<sup>12</sup>; Marc Engelen<sup>1</sup>; Mario Habek<sup>28</sup>; Marjo van der Knaap<sup>1</sup>; Natalja Predkele<sup>21</sup>; Nicola Giannini<sup>3</sup>; Odile Boespflug-Tanguy<sup>5</sup>; Pedro Oliva Nacarino<sup>6</sup>; Peter Balicza<sup>24</sup>; Pierre Kolber<sup>7</sup>; Rachele Danti<sup>14</sup>; Rosa Cortese<sup>4</sup>; Sabine Groenborg<sup>23</sup>; Steffi Dreha-Kulaczewski<sup>11</sup>; Sylvia Boesch<sup>19</sup>; Thomas Klopstock<sup>18</sup>; Tom de Koning<sup>31</sup>; Veronica Di Pisa<sup>15</sup>; Wolfgang Koehler<sup>(32)</sup>.

#### Representantes de organizaciones de pacientes:

Sara Hunt<sup>9</sup>

<sup>1</sup>Amsterdam UMC - Centro Médico Universitario de Amsterdam, Países Bajos; <sup>2</sup>AOU - Hospital Universitario Federico II, Nápoles, Italia; <sup>3</sup>AOU - Hospital Universitario de Pisa, Italia; <sup>4</sup>AOU - Hospital Universitario de Siena, Italia; <sup>(5)</sup>APHP - Centro de Referencia de Leucodistrofias, Hospital Universitario Robert-Debré, París, Francia; <sup>6</sup>Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España; <sup>7</sup>CHL - Centro Hospitalario de Luxemburgo, Luxemburgo; <sup>8</sup>Instituto Chipriota de Neurología y Genética, Egkomi, Chipre; <sup>9</sup>ePAG; <sup>10</sup>Consortio de Finlandia: Hospitales Universitarios de Oulu, Tampere y Helsinki, Finlandia; <sup>11</sup>Facultad de Medicina de Hannover, Alemania; <sup>12</sup>Hospital Clinic Barcelona y Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España; <sup>13</sup>Instituto de Psiquiatría y Neurología, Varsovia, Polonia; <sup>14</sup>IRCCS - Fundación del Instituto Neurológico Carlo Besta, Milán, Italia; <sup>15</sup>IRCCS - Instituto de Ciencias Neurológicas de Bolonia, Italia; <sup>16</sup>Consortio irlandés: Tallaght University Hospital and Children's Health Ireland; <sup>(17)</sup>La Paz University Hospital, Madrid, España; <sup>18</sup>Ludwig Maximilian University Hospital, Munich, Alemania; <sup>19</sup>Medical University Innsbruck, Austria; <sup>20</sup>Motol University Hospital, Praga, República Checa; <sup>21</sup>Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga, Letonia; <sup>22</sup>Pediatric Hospital Bambino Gesù, Roma, Italia; <sup>23</sup>Rigshospitalet University Hospital Copenhagen, Dinamarca; <sup>(24)</sup>Universidad Semmelweis, Budapest, Hungría; <sup>25</sup>Centro Médico Szent-Györgyi Albert, Szeged, Hungría; <sup>26</sup>Hospital Universitario Tartu, Estonia; <sup>27</sup>Hospital Universitario Thomayer, Praga, República Checa; <sup>28</sup>Centro Hospitalario Universitario Zagreb, Croacia; <sup>(29)</sup>Hospital Universitario Gante, Bélgica; <sup>30</sup>Hospital Universitario Tübingen, Alemania; <sup>31</sup>Centro Médico Universitario Groningen, Países Bajos; <sup>32</sup>Centro Médico de la Universidad de Leipzig, Alemania.

## Proceso de aprobación:

- Propuesta de aprobación de la escala de valoración por parte de los coordinadores de los grupos de enfermedades ERN-RND: 18 de diciembre de 2024
- Discusión en el grupo de enfermedad ERN-RND el 18 de diciembre de 2024
- Consentimiento sobre el respaldo de todo el grupo de enfermedades – 10 de marzo de 2025

### ENLACE A LA PUBLICACIÓN ORIGINAL

KEHRER, C., BLUMENSTOCK, G., RAABE, C. y KRÄGELOH-MANN, I. (2011), **Desarrollo y fiabilidad de un sistema de clasificación de la función motora gruesa en niños con leucodistrofia metacromática**. Medicina del desarrollo y neurología infantil, 53: 156-160. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2010.03821.x>

### ESCALA DE VALORACIÓN DE LAS FUNCIONES MOTORAS GRUESAS EN MLD: GMFC-MLD

*Adaptado y traducido de la escala original (véase la referencia)*

- Nivel 0 Caminar sin apoyo con calidad de ejecución normal para la edad
- Nivel 1 Caminar sin apoyo pero con una calidad de ejecución reducida, es decir, inestabilidad al ponerse de pie o caminar.
- Nivel 2 Caminar con apoyo. Caminar sin apoyo no es posible (menos de cinco pasos).
- Nivel 3 Sentado sin apoyo y locomoción como gatear o rodar. Caminar con o sin apoyo no es posible
- Nivel 4 (a) Sentado sin apoyo pero sin locomoción ○  
(b) No es posible sentarse sin apoyo, pero sí la locomoción, como gatear o rodar.
- Nivel 5 Sin locomoción ni sentado Sin apoyo, pero es posible el control de la cabeza
- Nivel 6 Pérdida de todo tipo de locomoción, así como de todo control de la cabeza y el tronco.



# European Reference Networks

[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](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](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

