

A LEUKOENCEFALOPÁTIÁK KLINIKAI MINŐSÍTÉSI SKÁLÁJA

A METAKROMATIKUS LEUKODISZTRÓFIA BRUTTÓ MOTOROS FUNKCIÓINAK OSZTÁLYOZÁSA (GMFC-MLD)

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Az ERN-RND által jóváhagyva: 2025.03.10.

Közzétette ERN-RND on 2025.05.05

Felelősségi nyilatkozat:

"Az Európai Bizottság e kiadvány elkészítéséhez nyújtott támogatása nem jelenti a tartalom jóváhagyását, amely kizárólag a szerzők véleményét tükrözi, és a Bizottság nem tehető felelőssé a benne foglalt információk bármilyen felhasználásáért."

Az Európai Unióról további információk az interneten találhatók (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Az Európai Unió Kiadóhivatala, 2019.

© Európai Unió, 2019

A sokszorosítás a forrás megjelölésével engedélyezett.

A RITKA NEUROLÓGIAI BETEGSÉGEK EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATÁNAK (ERN-RND)

Az ERN-RND az Európai Unió által létrehozott és jóváhagyott európai referenciahálózat. Az ERN-RND egy olyan egészségügyi infrastruktúra, amely a ritka neurológiai betegségekre (RND) összpontosít. Az ERN-RND három fő pillére a következő: (i) szakértők és szakértői központok hálózata, (ii) az RND-kkel kapcsolatos tudás létrehozása, összegyűjtése és terjesztése, valamint (iii) az e-egészségügy megvalósítása, hogy a betegek és családok helyett a szakértelem utazhasson.

Az ERN-RND Európa 64 vezető szakértői központját, valamint 4 társult partnerét egyesíti 24 tagállamban, és rendkívül aktív betegszervezeteket foglal magában. A központok Ausztriában, Belgiumban, Bulgáriában, Horvátországban, Cipruson, a Cseh Köztársaságban, Dániában, Észtországban, Finnországban, Franciaországban, Németországban, Görögországban, Magyarországon, Olaszországban, Írország, Lettországon, Litvániában, Luxemburgban, Máltán, Hollandiában, Lengyelországban, Szlovéniában, Spanyolországban és Svédországban találhatók.

Az ERN-RND a következő betegségcsoportokra terjed ki:

- Ataxiák és örökletes spasztikus paraplegiák
- Atipikus parkinsonizmus és genetikai Parkinson-kór
- Dystonia, paroxizmális rendellenesség és neurodegeneratív betegség agyi vasfelhalmozódással
- Frontotemporális demencia
- Huntingtons-kór és egyéb choreák
- Leukoencephalopathiák

A hálózatról, a szakértői központokról és a lefedett betegségekről a hálózat honlapján (www.ern-rnd.eu) található részletes információk.

Ajánlás klinikai használatra:

A Ritka Neurológiai Betegségek Európai Referenciahálózata a GMFC-MLD használatát ajánlja a legjobb klinikai gyakorlatként a leukoencefalopátiák értékelésére és minősítésére.

Kérjük, ne feledje, hogy ezt a skálát a metakromatikus leukodisztrófiára (MLD) fejlesztették ki, és csak a bruttó motoros funkciókat értékeli. A leukoencefalopátiákra vonatkozó specifikus és általános skála hiányában az ERN-RND mindazonáltal a GMFC-MLD használatát ajánlja.

FELELŐSÉG KIZÁRÁSA

Az ERN-RND által közzétett, támogatott, értékükben megerősített klinikai irányelvek, gyakorlati ajánlások, szisztematikus áttekintések és egyéb irányelvek esetében naprakész tudományos és klinikai információk értékeléséről van szó, amelyeket képzési ajánlatként bocsátanak rendelkezésre.

Az információk (1) nem feltétlenül tartalmazzák az összes megfelelő kezelést és ápolási módszert, és nem tekintendők az ápolási norma meghatározásának; (2) nem frissülnek folyamatosan és nem feltétlenül tükrözik a legújabb ismereteket (jelen információk létrehozása és a közzétételük, ill. elolvasásuk között új információk merülhetnek fel); (3) csak a konkrétan megadott kérdésfelvetésekre vonatkoznak; (4) nem írnak elő meghatározott orvosi ellátást; (5) nem helyettesítik a kezelőorvos független szakmai ítéletét, mivel az

információk nem veszik figyelembe az egyes páciensek közötti egyedi eltéréseket. A kezelőorvosnak minden esetben egyedileg kell meghatározni a választott eljárásmodot az adott beteg számára. Az információk felhasználása önkéntes. Az ERN-RND az információkat a tényleges állapot alapján bocsátja rendelkezésre, és az ERN-RND nem vállal semmiféle kifejezett vagy hallgatóságos garanciát az információkra vonatkozóan. Az ERN-RND kifejezetten elutasítja a használhatóság, valamint egy meghatározott felhasználásra vagy célra való alkalmasság garantálását. Az ERN-RND nem vállal felelősséget azokért a személyi sérülésekért vagy anyagi károkért, amelyek jelen információk felhasználásából adódnak vagy azokkal összefüggésben állnak, és az előforduló hibákért és mulasztásokért sem.

METODOLÓGIA

A jóváhagyási folyamatot az ERN-RND leukoencefalopátiákkal foglalkozó betegségcsoportja végezte.

Leukoencefalopátiákkal betegségcsoport:

Betegségcsoport-koordinátorok:

Kleopas Kleopa⁸; Nicole Wolf¹; Samuel Gröschel³⁰

Betegségcsoport tagjai:

Egészségügyi szakemberek:

Ales Tomek²⁰; Andrea Mignarri⁴; Ángel Martín¹⁷; Anna Ardisson¹⁴; Anna Fetta¹⁵; Anneli Kolk²⁶; Aoife Mahony¹⁶; Arina Novasa²¹; Bart Dermout²⁹; Beata Błażejewska-Hyżorek¹³; Caroline Sevin⁵; Caterina Garone¹⁵; Christa-Caroline Bergner³²; Daniel Boesch²; Dimitri Hemelsoet²⁹; Duccio Maria Cordelli¹⁵; Enrico Bertini²²; Ettore Salsano¹⁴; Fran Borovecki²⁸; Francesco Nicita²²; Giovanna De Michele²; Hanna Küpper³⁰; Hans Hartmann¹¹; Hendrik Rosewich³⁰; Ieva Glazere²¹; Isabella Moroni¹⁴; Iwona Stępnia¹³; Johanna Uusimaa¹⁰; Jorgen Erik Nielsen²³; Karolina Ziora-Jakutowicz¹³; Klára Brožová²⁷; Laszlo Szpisjak²⁵; Lena Elisabeth Hjerminde²³; 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 Koehler⁽³²⁾.

A beteg képviselője:

Sara Hunt⁹

¹Amsterdam UMC - Amszterdami Egyetemi Orvosi Központ, Hollandia; ²AOU - Federico II Egyetemi Kórház, Nápoly, Olaszország; ³AOU - Pisai Egyetemi Kórház, Olaszország; ⁴AOU - Sienai Egyetemi Kórház, Olaszország; ⁵APHP - Leukodisztrófiák Referencia Központja, Robert-Debré Egyetemi Kórház, Párizs, Franciaország; ⁶Asturias Central University Hospital, Oviedo, Spanyolország; ⁷CHL - Luxembourg Hospital Center, Luxemburg; ⁸Cyprus Institute of Neurology and Genetics, Egkomi, Ciprus; ⁹ePAG; ¹⁰Finland Consortium: Oulu, Tampere és Helsinki Egyetemi Kórházak, Finnország; ¹¹Hannoveri Orvosi Főiskola, Németország; ¹²Hospital Clinic Barcelona és Sant Joan de Déu Kórház, Barcelona, Spanyolország; ¹³Pszichiátriai és Neurológiai Intézet, Varsó, Lengyelország; ¹⁴IRCCS - Carlo Besta Neurológiai Intézet Alapítvány, Milánó, Olaszország; ¹⁵IRCCS - Bolognai Neurológiai Tudományos Intézet, Olaszország; ¹⁶Ir konzorcium: Tallaght University Hospital és Children's Health Ireland; ¹⁷La Paz University Hospital, Madrid, Spanyolország; ¹⁸Ludwig Maximilian University Hospital, München, Németország; ¹⁹Medical University Innsbruck, Ausztria; ²⁰Motol University Hospital, Prága, Cseh Köztársaság; ²¹Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga, Lettország; ²²Pediatric Hospital Bambino Gesù, Róma, Olaszország; ²³Rigshospitalet University Hospital Copenhagen, Dánia;

²⁴Semmelweis Egyetem, Budapest, Magyarország; ²⁵Szent-Györgyi Albert Orvosi Központ, Szeged, Magyarország; ²⁶Tartui Egyetemi Kórház, Észtország; ²⁷Thomayer Egyetemi Kórház, Prága, Csehország; ²⁸Zágrábi Egyetemi Kórház, Horvátország; ²⁹Genti Egyetemi Kórház, Belgium; ³⁰Tübingeni Egyetemi Kórház, Németország; ³¹Groningeni Egyetemi Orvosi Központ, Hollandia; ³²Lipcei Egyetem Orvosi Központ, Németország.

Jóváhagyási folyamat:

- Javaslat az ERN-RND betegségcsoport-koordinátorok általi minősítési skála jóváhagyására: 2024.12.18.
- Megbeszélés az ERN-RND betegségcsoportban 2024.12.18.
- Hozzájárulás a teljes betegségcsoport jóváhagyásához - 2025.03.10.

LINK AZ EREDETI KIADVÁNYHOZ

KEHRER, C., BLUMENSTOCK, G., RAABE, C. és KRÄGELOH-MANN, I. (2011), **A metakromatikus leukodisztrófiás gyermekek bruttó motoros funkcióinak osztályozási rendszerének fejlesztése és megbízhatósága.** *Developmental Medicine & Child Neurology*, 53: 156-160. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2010.03821.x>.
<https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2010.03821.x>

AZ MLD BRUTTÓ MOTOROS FUNKCIÓINAK ÉRTÉKELŐ SKÁLÁJA: GMFC-MLD

Az eredeti skála alapján adaptálva és lefordítva (lásd hivatkozás)

- | | |
|----------|---|
| 0. szint | Segítség nélküli gyaloglás, az életkornak megfelelő teljesítményminőséggel. |
| 1. szint | Járás támogatás nélkül, de csökkent teljesítményminőséggel, azaz instabilitás állva vagy járás közben. |
| 2. szint | Gyaloglás támogatással. Támogatás nélküli járás nem lehetséges (kevesebb, mint öt lépés). |
| 3. szint | Ülés támasz nélkül és helyváltoztatás, például kúszás vagy gurulás. Járás támasszal vagy anélkül nem lehetséges |
| 4. szint | (a) Ülés támasz nélkül, de mozgás nélkül vagy
(b) Ülés támasz nélkül nem lehetséges, de a mozgás, például kúszás vagy gurulás lehetséges. |
| 5. szint | Nincs mozgás, sem ülés támasz nélkül, de a fej irányítása lehetséges. |
| 6. szint | Bármilyen mozgásképesség elvesztése, valamint a fej és a törzs irányításának elvesztése. |



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

