

Pubblicato da ERN-RND il 05 maggio 2025

Esclusione di responsabilità:

"Il sostegno della Commissione europea alla realizzazione di questa pubblicazione non implica l'approvazione dei contenuti, che riflettono esclusivamente il punto di vista degli autori, e la Commissione non può essere ritenuta responsabile per l'uso che può essere fatto delle informazioni in essa contenute".

Ulteriori informazioni sull'Unione europea sono disponibili su Internet (<http://europa.eu>).

Lussemburgo: Ufficio delle pubblicazioni dell'Unione europea, 2019.

© Unione Europea, 2019

La riproduzione è autorizzata a condizione che venga citata la fonte.

INTRODUZIONE ALLA RETE EUROPEA DI RIFERIMENTO PER LE MALATTIE NEUROLOGICHE RARE (ERN-RND)

ERN-RND è una rete di riferimento europea istituita e approvata dall'Unione Europea. L'ERN-RND è un'infrastruttura sanitaria incentrata sulle malattie neurologiche rare (RND). I tre pilastri principali dell'ERN-RND sono (i) la rete di esperti e centri di competenza, (ii) la generazione, la messa in comune e la diffusione delle conoscenze sulle RND e (iii) l'implementazione della sanità elettronica per consentire alle competenze di viaggiare al posto dei pazienti e delle famiglie.

L'ERN-RND riunisce 64 tra i principali centri esperti europei e 4 partner affiliati in 24 Stati membri e comprende organizzazioni di pazienti molto attive. I centri si trovano in Austria, Belgio, Bulgaria, Croazia, Cipro, Repubblica Ceca, Danimarca, Estonia, Finlandia, Francia, Germania, Grecia, Ungheria, Italia, Irlanda, Lettonia, Lituania, Lussemburgo, Malta, Paesi Bassi, Polonia, Slovenia, Spagna e Svezia.

I seguenti gruppi di malattie sono coperti da ERN-RND:

- Atassie e paraplegie spastiche ereditarie
- Parkinsonismo atipico e malattia di Parkinson genetica
- Distonia, disturbo parossistico e neurodegenerazione con accumulo di ferro nel cervello
- Demenza frontotemporale
- Malattia di Huntington e altre coree
- leucoencefalopatie

Informazioni specifiche sulla rete, sui centri esperti e sulle malattie coperte sono disponibili sul sito web della rete www.ern-rnd.eu.

Raccomandazione per l'uso clinico:

La Rete Europea di Riferimento per le Malattie Neurologiche Rare raccomanda l'uso della GMFC-MLD come migliore pratica clinica per la valutazione e la classificazione delle leucoencefalopatie.

Si tenga presente che questa scala è stata sviluppata per la Leucodistrofia Metacromatica (MLD), valutando solo la funzione motoria lorda. In assenza di una scala specifica e generale per le leucoencefalopatie, l'ERN-RND raccomanda comunque l'uso della GMFC-MLD.

ESCLUSIONE DI RESPONSABILITÀ

Le linee guida cliniche, le raccomandazioni pratiche, le revisioni sistematiche e altre direttive pubblicate, sostenute o avvalorate da ERN-RND sono un'analisi delle attuali informazioni cliniche e scientifiche, che vengono messe a disposizione come offerta formativa.

Le informazioni (1) possono non comprendere tutti i trattamenti e i metodi di cura idonei e non sono da considerarsi come standard di cura; (2) non vengono aggiornate di continuo e possono non riflettere le ultime conoscenze (è possibile che tra l'elaborazione di dette informazioni e la loro pubblicazione o lettura ne siano emerse di nuove); (3) si riferiscono unicamente alle problematiche specifiche indicate; (4) non impongono un determinato trattamento medico; (5) non sostituiscono il parere professionale indipendente del medico curante, dal momento che non tengono conto delle singole differenze tra i pazienti. L'approccio scelto deve essere in ogni caso modulato dal medico curante in funzione delle specifiche esigenze del paziente. L'utilizzo delle informazioni ha luogo su base volontaria. ERN-RND mette a disposizione informazioni che riflettono lo stato attuale e non presta alcuna garanzia, esplicita o implicita, in ordine a dette informazioni. ERN-RND non rilascia espressamente alcuna garanzia in ordine all'utilizzabilità e all'idoneità delle informazioni per un

impiego o uno scopo specifico. ERN-RND non si assume alcuna responsabilità per danni a persone o cose derivanti dall'utilizzo delle informazioni o a ciò correlati, o per eventuali errori od omissioni.

METODOLOGIA

Il processo di approvazione è stato eseguito dal gruppo di malattie per le leucoencefalopatie dell'ERN-RND.

Gruppo di malattie per le leucoencefalopatie:

Coordinatori del gruppo malattia:

Kleopas Kleopa⁸; Nicole Wolf¹; Samuel Gröschel³⁰

Membri del gruppo malattia:

Professionisti del settore sanitario:

Ales Tomek²⁰; Andrea Mignarri⁴; Ángel Martín¹⁷; Anna Ardissoni¹⁴; 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 Ziara-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 Koehler³²

Rappresentante del paziente:

Sara Hunt⁹

¹Amsterdam UMC - Amsterdam University Medical Center, Paesi Bassi; ²AOU - Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, Napoli, Italia; ³AOU - Azienda Ospedaliera Universitaria Pisa, Italia; ⁴AOU - Azienda Ospedaliera Universitaria Siena, Italia; ⁵APHP - Centro di riferimento per le leucodistrofie, Ospedale Universitario Robert-Debré, Parigi, Francia; ⁶Ospedale Universitario Centrale delle Asturie, Oviedo, Spagna; ⁷CHL - Centro Ospedaliero del Lussemburgo, Lussemburgo; ⁸Istituto Cipriota di Neurologia e Genetica, Egkomi, Cipro; ⁹ePAG; ¹⁰Consorzio Finlandia: Ospedali universitari di Oulu, Tampere e Helsinki, Finlandia; ¹¹Hannover Medical School, Germania; ¹²Hospital Clinic Barcelona e Sant Joan de Déu Hospital, Barcellona, Spagna; ¹³Istituto di Psichiatria e Neurologia, Varsavia, Polonia; ¹⁴IRCCS - Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano, Italia; ¹⁵IRCCS - Istituto di Scienze Neurologiche di Bologna, Italia; ¹⁶Consorzio irlandese: Tallaght University Hospital and Children's Health Ireland; ¹⁷La Paz University Hospital, Madrid, Spagna; ¹⁸Ludwig Maximilian University Hospital, Monaco di Baviera, Germania; ¹⁹Medical University Innsbruck, Austria; ²⁰Motol University Hospital, Praga, Repubblica Ceca; ²¹Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga, Lettonia; ²²Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia; ²³Rigshospitalet University Hospital Copenhagen, Danimarca; ²⁴Università Semmelweis, Budapest, Ungheria; ²⁵Centro medico Szent-Györgyi Albert, Szeged, Ungheria; ²⁶Ospedale universitario di Tartu, Estonia; ²⁷Ospedale universitario Thomayer, Praga, Repubblica Ceca; ²⁸Centro ospedaliero universitario di Zagabria, Croazia; ²⁹Ospedale universitario di Gand, Belgio; ³⁰Ospedale universitario di Tubinga, Germania; ³¹Centro medico universitario di Groningen, Paesi Bassi; ³²Centro medico universitario di Lipsia, Germania.

Processo di approvazione:

- Proposta di approvazione della scala di valutazione da parte dei coordinatori dei gruppi di malattia ERN-RND: 18 dicembre 2024
- Discussione nel gruppo malattia ERN-RND il 18 dicembre 2024
- Consenso all'approvazione da parte dell'intero gruppo malattia - 10 marzo 2025

LINK ALLA PUBBLICAZIONE ORIGINALE

KEHRER, C., BLUMENSTOCK, G., RAABE, C. e KRÄGELOH-MANN, I. (2011), **Sviluppo e affidabilità di un sistema di classificazione della funzione motoria lorda nei bambini con leucodistrofia metacromatica.** Developmental Medicine & Child Neurology, 53: 156-160. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2010.03821.x>

SCALA DI VALUTAZIONE DELLE FUNZIONI MOTORIE LORDE NELLA MLD: GMFC-MLD

Adattato e tradotto dalla scala originale (vedi riferimento)

- | | |
|-----------|--|
| Livello 0 | Camminare senza sostegno con una qualità della prestazione normale per l'età |
| Livello 1 | Camminare senza supporto ma con una qualità ridotta delle prestazioni, cioè instabilità quando si sta in piedi o si cammina. |
| Livello 2 | Camminare con supporto. Non è possibile camminare senza supporto (meno di cinque passi). |
| Livello 3 | Seduta senza supporto e locomozione come strisciare o rotolare. Camminare con o senza supporto non è possibile |
| Livello 4 | (a) Seduto senza supporto, ma senza locomozione, oppure
(b) Non è possibile stare seduti senza supporto, ma la locomozione, come strisciare o rotolare, non è possibile. |
| Livello 5 | Nessuna locomozione né seduta Senza supporto, ma il controllo del capo è possibile. |
| Livello 6 | Perdita della locomozione e del controllo della testa e del tronco. |



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

