

KLINISCHE BEOORDELINGSSCHAAL VOOR LEUKOENCEFALOPATHIEËN

GROF-MOTORISCHE FUNCTIECLASSIFICATIE BIJ METACHROMATISCHE LEUCODYSTROFIE (GMFC-MLD)

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Onderschreven door ERN-RND: 10 maart 2025

Gepubliceerd door ERN-RND op 05 mei 2025

Disclaimer:

"De steun van de Europese Commissie voor de productie van deze publicatie houdt geen goedkeuring in van de inhoud, die uitsluitend de standpunten van de auteurs weergeeft, en de Commissie kan niet verantwoordelijk worden gehouden voor het gebruik dat eventueel wordt gemaakt van de informatie die erin is vervat."

Meer informatie over de Europese Unie is beschikbaar op internet (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Bureau voor publicaties van de Europese Unie, 2019

© Europese Unie, 2019

Reproductie is toegestaan op voorwaarde dat de bron wordt vermeld.

INLEIDING TOT HET EUROPEES REFERENTIENETWERK VOOR ZELDZAME NEUROLOGISCHE ZIEKTEN (ERN-RND)

ERN-RND is een Europees referentienetwerk dat is opgericht en goedgekeurd door de Europese Unie. ERN-RND is een gezondheidszorginfrastructuur die zich richt op zeldzame neurologische ziekten (RND). De drie belangrijkste pijlers van ERN-RND zijn (i) een netwerk van experts en expertisecentra, (ii) het genereren, bundelen en verspreiden van RND-kennis en (iii) de implementatie van e-health om de expertise te laten reizen in plaats van patiënten en families.

ERN-RND verenigt 64 van Europa's toonaangevende expertisecentra en 4 aangesloten partners in 24 lidstaten en omvat zeer actieve patiëntenorganisaties. De centra bevinden zich in België, Bulgarije, Cyprus, Denemarken, Duitsland, Estland, Finland, Frankrijk, Griekenland, Hongarije, Italië, Ierland, Letland, Litouwen, Luxemburg, Malta, Nederland, Oostenrijk, Polen, Slovenië, Spanje, Tsjechië en Zweden.

De volgende ziektegroepen worden gedekt door ERN-RND:

- Ataxias en erfelijke spastische paraplegieën
- Atypisch parkinsonisme en de genetische ziekte van Parkinson
- Dystonie, paroxysmale stoornis en neurodegeneratie met ijzeraccumulatie in de hersenen
- Frontotemporale dementie
- Ziekte van Huntington en andere choreas
- Leukoencefalopathieën

Specifieke informatie over het netwerk, de expertisecentra en de gedekte ziekten is te vinden op de website van het netwerk www.ern-rnd.eu.

Aanbeveling voor klinisch gebruik:

Het Europese referentienetwerk voor zeldzame neurologische ziekten beveelt het gebruik van de GMFC-MLD aan als beste klinische praktijk voor de beoordeling en classificatie van leukoencefalopathieën.

Houd er rekening mee dat deze schaal is ontwikkeld voor Metachromatische Leukodystrofie (MLD), waarbij alleen de grove motoriek wordt beoordeeld. Bij gebrek aan een specifieke en algemene schaal voor Leukoencefalopathieën beveelt de ERN-RND niettemin het gebruik van de GMFC-MLD aan.

DISCLAIMER

Bij de klinische richtsnoeren, aanbevelingen voor de praktijk, systematische reviews en andere richtsnoeren die het ERN RND publiceert, aanbeveelt of in hun waarde bevestigt, gaat het om beoordelingen van actuele wetenschappelijke en klinische informatie die als educatief materiaal wordt verstrekt.

De informatie (1) bestrijkt mogelijk niet alle passende behandelingen en zorgmethoden en mag niet worden beschouwd als een bepaling van de zorgstandaard; (2) wordt niet voortdurend geactualiseerd en weerspiegelt mogelijk niet het meest recente inzicht (tussen het opstellen van deze informatie en het moment waarop deze wordt gepubliceerd of gelezen, kan nieuwe informatie ontstaan); (3) heeft alleen betrekking op de specifiek vermelde vragen; (4) schrijft geen specifieke medische zorg voor; en (5) is niet bedoeld ter vervanging van het onafhankelijke professionele oordeel van de behandelend arts, aangezien de informatie geen rekening houdt met individuele verschillen tussen patiënten. In ieder geval moet de gekozen behandelwijze door de behandelend arts worden afgestemd op de individuele patiënt. Het gebruik van de informatie is vrijwillig. Het ERN RND verstrekt deze informatie op een as-isbasis en geeft geen enkele garantie, expliciet of impliciet, met

betrekking tot de informatie. Het ERN RND wijst uitdrukkelijk elke garantie van bruikbaarheid of geschiktheid voor een bepaald doel van de hand. Het ERN RND aanvaardt geen aansprakelijkheid voor persoonlijk letsel of materiële schade die ontstaan als gevolg van of in verband met het gebruik van deze informatie, noch voor eventuele fouten of weglatingen.

METHODOLOGIE

Het goedkeuringsproces is uitgevoerd door de Ziektengroep Leukoencefalopathieën van ERN-RND.

Ziektebeeldengroep voor Leukoencefalopathieën:

Coördinatoren van de ziektegroepen:

Kleopas Kleopa⁸; Nicole Wolf¹; Samuel Gröschel³⁰

Ziektengroepleden:

Professionals in de gezondheidszorg:

Ales Tomek²⁰; Andrea Mignarri⁴; Ángel Martín¹⁷; Anna Ardissoni¹⁴; Anna Fetta¹⁵; Anneli Kolk²⁶; Aoife Mahony¹⁶; Arina Novasa²¹; Bart Dermaut²⁹; 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 Koehler³²

Patiëntenvertegenwoordiger:

Sara Hunt⁹

¹Amsterdam UMC - Amsterdam University Medical Center, Netherlands; ²AOU - Federico II University Hospital, Naples, Italy; ³AOU - University Hospital Pisa, Italy; ⁴AOU - University Hospital Siena, Italy; ⁵APHP - Reference Centre for Leukodystrophies, Robert-Debré University Hospital, Paris, France; ⁶Asturias Central University Hospital, Oviedo, Spain; ⁷CHL - Luxembourg Hospital Center, Luxembourg; ⁸Cyprus Institute of Neurology and Genetics, Egkomi, Cyprus; ⁹ePAG; ¹⁰Finland Consortium: University Hospitals in Oulu, Tampere and Helsinki, Finland; ¹¹Hannover Medical School, Germany; ¹²Hospital Clinic Barcelona and Sant Joan de Déu Hospital, Barcelona, Spain; ¹³Institute of Psychiatry and Neurology, Warsaw, Poland; ¹⁴IRCCS - Foundation of the Carlo Besta Neurological Institute, Milan, Italy; ¹⁵IRCCS - Institute of Neurological Sciences of Bologna, Italy; ¹⁶Irish Consortium: Tallaght University Hospital and Children's Health Ireland; ¹⁷La Paz University Hospital, Madrid, Spain; ¹⁸Ludwig Maximilian University Hospital, Munich, Germany; ¹⁹Medical University Innsbruck, Austria; ²⁰Motol University Hospital, Prague, Czech Republic; ²¹Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga, Latvia; ²²Pediatric Hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; ²³Rigshospitalet University Hospital Copenhagen, Denmark; ²⁴Semmelweis University, Budapest, Hungary; ²⁵Szent-Györgyi Albert Medical Center, Szeged, Hungary; ²⁶Tartu University Hospital, Estonia; ²⁷Thomayer University Hospital, Prague, Czech Republic; ²⁸University Hospital Center Zagreb, Croatia; ²⁹University Hospital Ghent, Belgium; ³⁰University Hospital Tübingen, Germany; ³¹University Medical Center Groningen, Netherlands; ³²University of Leipzig Medical Center, Germany

Goedkeuringsproces:

- Voorstel voor goedkeuring van de beoordelingsschaal door ERN-RND ziektegroepcoördinatoren: 18 december 2024
- Discussie in ERN-RND ziektegroep op 18 december 2024
- Goedkeuring door de hele ziektegroep - 10 maart 2025

LINK NAAR OORSPRONKELIJKE PUBLICATIE

KEHRER, C., BLUMENSTOCK, G., RAABE, C. en KRÄGELOH-MANN, I. (2011), Ontwikkeling en betrouwbaarheid van een classificatiesysteem voor grove motoriek bij kinderen met metachromatische leucodystrofie. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 53: 156-160. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2010.03821.x>

BEOORDELINGSSCHAAL VOOR GROVE MOTORISCHE FUNCTIES BIJ MLD: GMFC-MLD

Aangepast en vertaald uit de originele schaal (zie referentie)

Niveau 0	Lopen zonder ondersteuning met kwaliteit van uitvoering normaal voor leeftijd
Niveau 1	Lopen zonder ondersteuning maar met verminderde kwaliteit van uitvoering, d.w.z. instabiliteit bij staan of lopen
Niveau 2	Lopen met ondersteuning. Lopen zonder ondersteuning niet mogelijk (minder dan vijf stappen)
Niveau 3	Zitten zonder ondersteuning en voortbewegen zoals kruipen of rollen. Lopen met of zonder ondersteuning niet mogelijk
Niveau 4	(a) Zitten zonder steun maar zonder voortbewegen of (b) Zitten zonder steun niet mogelijk, maar voortbewegen zoals kruipen of rollen
Niveau 5	Geen motoriek of zitten zonder ondersteuning, maar hoofdbesturing is mogelijk
Niveau 6	Verlies van bewegingsvrijheid en controle over hoofd en romp



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

