

SKALA OCENY KLINICZNEJ DLA LEUKOENCEFALOPATII

KLASYFIKACJA FUNKCJI MOTORYCZNYCH W LEUKODYSTROFII METACHROMATYCZNEJ (GMFC-MLD)

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Zatwierdzony przez ERN-RND: 10 marca 2025 r.

Opublikowany przez ERN-RND w dniu 05 maja 2025 r.

Zastrzeżenie:

"Wsparcie Komisji Europejskiej dla powstania tej publikacji nie stanowi poparcia dla jej treści, która odzwierciedla jedynie poglądy autorów, a Komisja nie ponosi odpowiedzialności za jakiekolwiek wykorzystanie zawartych w niej informacji."

Więcej informacji na temat Unii Europejskiej można znaleźć w Internecie (<http://europa.eu>).

Luksemburg: Urząd Publikacji Unii Europejskiej, 2019 r.

© Unia Europejska, 2019 r.

Powielanie jest dozwolone pod warunkiem podania źródła.

WPROWADZENIE DO EUROPEJSKIEJ SIECI REFERENCYJNEJ DLA RZADKICH CHOROÓB NEUROLOGICZNYCH (ERN-RND)

ERN-RND jest europejską siecią referencyjną ustanowioną i zatwierdzoną przez Unię Europejską. ERN-RND jest infrastrukturą opieki zdrowotnej, która skupia się na rzadkich chorobach neurologicznych (RND). Trzy główne filary ERN-RND to: (i) sieć ekspertów i ośrodków eksperckich, (ii) generowanie, gromadzenie i rozpowszechnianie wiedzy na temat RND oraz (iii) wdrażanie e-zdrowia, aby umożliwić podróżowanie wiedzy zamiast pacjentów i rodzin.

ERN-RND zrzesza 64 wiodące europejskie ośrodki eksperckie, a także 4 partnerów stowarzyszonych w 24 państwach członkowskich i obejmuje bardzo aktywne organizacje pacjentów. Ośrodki znajdują się w Austrii, Belgii, Bułgarii, Chorwacji, na Cyprze, w Czechach, Danii, Estonii, Finlandii, Francji, Niemczech, Grecji, na Węgrzech, we Włoszech, Irlandia, na Łotwie, Litwie, w Luksemburgu, na Malcie, w Holandii, Polsce, Słowenii, Hiszpanii i Szwecji.

Następujące grupy chorób są objęte ERN-RND:

- Ataksje i dziedziczne paraplegie spastyczne
- Atypowy parkinsonizm i genetycznie uwarunkowana choroba Parkinsona
- Dystonia, zaburzenia napadowe i neurodegeneracja z akumulacją żelaza w mózgu
- Ołężenie czołowo-skroniowe
- Choroba Huntingtona i inne płasawice
- Leukoencefalopatie

Szczegółowe informacje na temat sieci, ośrodków eksperckich i chorób objętych programem można znaleźć na stronie internetowej sieci www.ern-rnd.eu.

Zalecenia dotyczące stosowania klinicznego:

Europejska Sieć Referencyjna ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych zaleca stosowanie GMFC-MLD jako najlepszej praktyki klinicznej do oceny i klasyfikacji leukoencefalopatii.

Należy pamiętać, że skala ta została opracowana dla leukodystrofii metachromatycznej (MLD), oceniając jedynie funkcje motoryki dużej. Ze względu na brak specyficznej i ogólnej skali dla leukoencefalopatii, ERN-RND zaleca jednak stosowanie GMFC-MLD.

WYŁĄCZENIE ODPOWIEDZIALNOŚCI:

Wytyczne kliniczne, zalecenia dotyczące praktyki, przeglądy systematyczne i inne wskazówki opublikowane lub zatwierdzone przez ERN-RND albo których wartość została potwierdzona przez ERN-RND, stanowią ocenę aktualnych informacji naukowych i klinicznych, udostępnianych jako materiał edukacyjny.

Informacje te (1) mogą nie obejmować wszystkich właściwych metod leczenia i opieki i nie powinny być traktowane jako wyznacznik standardu opieki; (2) nie są stale aktualizowane i mogą nie odzwierciedlać najnowszej wiedzy (nowe informacje mogły pojawić się w okresie między przygotowaniem tych informacji a ich opublikowaniem lub odczytaniem); (3) odnoszą się jedynie do konkretnie określonych zagadnień; (4) nie nakazują określonej opieki medycznej; (5) nie zastępują niezależnej profesjonalnej opinii lekarza prowadzącego, ponieważ nie uwzględniają indywidualnych różnic między pacjentami. W każdym przypadku lekarz prowadzący powinien dostosować wybrany sposób postępowania indywidualnie do danego pacjenta. Korzystanie z informacji jest dobrowolne. Informacje są udostępniane przez ERN-RND w oparciu o rzeczywisty stan rzeczy, a ERN-RND nie udziela ani wyraźnych ani dorozumianych gwarancji w odniesieniu do tych

informacji. ERN-RND oświadcza wyraźnie, że nie gwarantuje ani możliwości wykorzystania tych informacji, ani też ich przydatności do określonego zastosowania lub celu. ERN-RND nie ponosi odpowiedzialności za szkody osobowe lub rzeczowe, wynikające z wykorzystania tych informacji lub z nimi związane, a także za ewentualne błędy lub zaniechania.

METODOLOGIA

Proces zatwierdzania został przeprowadzony przez Grupę Chorób Leukoencefalopatii ERN-RND.

Grupa chorobowa ds. Leukoencefalopatii:

Koordynatorzy grupy chorobowej:

Kleopas Kleopa⁸; Nicole Wolf¹; Samuel Gröschel³⁰

Członkowie grupy chorobowej:

Pracownicy służby zdrowia:

Ales Tomek⁽²⁰⁾; 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 Hemelsoet⁽²⁹⁾; 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 Nielsen⁽²³⁾; Karolina Ziora-Jakutowicz¹³; Klára Brožová²⁷; Laszlo Szpisjak²⁵; Lena Elisabeth Hjerminde²³; Leonardo Ulivi³; Luca Solina⁽¹⁵⁾; Lucia Laugwitz³⁰; Ludger Schöls³⁰; Mar O'Callaghan¹²; Marc Engelen¹; Mario Habek²⁸; Marjo van der Knaap¹; Natalja Predkele²¹; Nicola Giannini³; Odile Boespflug-Tanguy⁽⁵⁾; 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

Przedstawiciele pacjentów:

Sara Hunt⁹

¹Amsterdam UMC - Amsterdam University Medical Center, Holandia; ²AOU - Federico II University Hospital, Neapol, Włochy; ⁽³⁾AOU - University Hospital Pisa, Włochy; ⁴AOU - University Hospital Siena, Włochy; ⁽⁵⁾APHP - Reference Centre for Leukodystrophies, Robert-Debré University Hospital, Paryż, Francja; ⁶Asturias Central University Hospital, Oviedo, Hiszpania; ⁷CHL - Luxembourg Hospital Center, Luksemburg; ⁸Cyprus Institute of Neurology and Genetics, Egkomi, Cypr; ⁹ePAG; ¹⁰Finland Consortium: Szpitale Uniwersyteckie w Oulu, Tampere i Helsinkach, Finlandia; ⁽¹¹⁾Hannover Medical School, Niemcy; ¹²Hospital Clinic Barcelona i Sant Joan de Déu Hospital, Barcelona, Hiszpania; ¹³Instytut Psychiatrii i Neurologii, Warszawa, Polska; ¹⁴IRCCS - Foundation of the Carlo Besta Neurological Institute, Mediolan, Włochy; ¹⁵IRCCS - Institute of Neurological Sciences of Bologna, Włochy; ¹⁶Irish Consortium: Tallaght University Hospital and Children's Health Ireland; ⁽¹⁷⁾La Paz University Hospital, Madryt, Hiszpania; ¹⁸Ludwig Maximilian University Hospital, Monachium, Niemcy; ¹⁹Medical University Innsbruck, Austria; ²⁰Motol University Hospital, Praga, Czechy; ²¹Pauls Stradins Clinical University Hospital, Ryga, Łotwa; ²²Pediatric Hospital Bambino Gesù, Rzym, Włochy; ⁽²³⁾Rigshospitalet University Hospital Copenhagen, Dania; ⁽²⁴⁾Uniwersytet Semmelweisa, Budapeszt, Węgry; ⁽²⁵⁾Centrum Medyczne Szent-Györgyi Albert, Szeged, Węgry; ²⁶Szpital Uniwersytecki w Tartu, Estonia; ²⁷Szpital Uniwersytecki Thomayer, Praga, Czechy; ²⁸Centrum Szpitala Uniwersyteckiego w Zagrzebiu, Chorwacja; ²⁹Szpital Uniwersytecki w Gandawie, Belgia; ³⁰Szpital Uniwersytecki w Tybindze, Niemcy; ³¹Uniwersyteckie Centrum Medyczne w Groningen, Holandia; ³²Centrum Medyczne Uniwersytetu w Lipsku, Niemcy.

Proces zatwierdzania:

- Propozycja zatwierdzenia skali oceny przez koordynatorów grup chorób ERN-RND: 18 grudnia 2024 r.
- Dyskusja w grupie chorób ERN-RND w dniu 18 grudnia 2024 r.
- Zgoda na zatwierdzenie przez całą grupę ds. chorób - 10 marca 2025 r.

LINK DO ORYGINALNEJ PUBLIKACJI

KEHRER, C., BLUMENSTOCK, G., RAABE, C. i KRÄGELOH-MANN, I. (2011), **Development and reliability of a classification system for gross motor function in children with metachromatic leucodystrophy.** Developmental Medicine & Child Neurology, 53: 156-160. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2010.03821.x>.

SKALA OCENY FUNKCJI MOTORYKI DUŻEJ W MLD: GMFC-MLD

Zaadaptowano i przetłumaczono z oryginalnej skali (patrz odniesienie)

Poziom 0	Chodzenie bez wsparcia z jakością wykonania normalną dla wieku
Poziom 1	Chodzenie bez wsparcia, ale z obniżoną jakością funkcjonowania, tj. niestabilność podczas stania lub chodzenia.
Poziom 2	Chodzenie z podparciem. Chodzenie bez wsparcia niemożliwe (mniej niż pięć kroków)
Poziom 3	Siedzenie bez podparcia i lokomocja, taka jak czołganie się lub turlanie. Chodzenie z podparciem lub bez nie jest możliwe
Poziom 4	(a) Siedzenie bez podparcia, ale bez lokomocji lub (b) Siedzenie bez podparcia nie jest możliwe, ale lokomocja, taka jak pełzanie lub turlanie się, jest możliwa.
Poziom 5	Brak lokomocji lub siedzenie bez podparcia, ale możliwa kontrola głowy
Poziom 6	Utrata jakiegokolwiek lokomocji, a także utrata kontroli nad głową i tułowiem.



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

