

# ESCALAS PARA MEDIR A DISTONIA

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



## Aviso legal:

«O apoio da Comissão Europeia à produção desta publicação não constitui um endosso do seu conteúdo, que reflete apenas as opiniões dos autores, sendo que a Comissão não pode ser responsabilizada por qualquer utilização que possa ser feita das informações nela contidas.»

Mais informações sobre a União Europeia estão disponíveis na Internet (<http://europa.eu>).

Luxemburgo: Serviço das Publicações da União Europeia, 2019

© União Europeia, 2019

A reprodução é autorizada desde que a fonte seja citada.

*With kind and grateful referral to the following:  
This Care Standard document was translated into Portuguese  
by João Miguel Alves Ferreira (cc.14647467 8ZW1)  
from the Faculty of Medicine – University of Coimbra, Portugal.*

*Com uma referência gentil e grata ao seguinte:  
Este documento de Normas de Cuidados foi traduzido para português  
por João Miguel Alves Ferreira (cc.14647467 8ZW1)  
da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Portugal.*

## INTRODUÇÃO À REDE EUROPEIA DE REFERÊNCIA PARA DOENÇAS NEUROLÓGICAS RARAS (ERN-RND)

A ERN-RND é uma Rede Europeia de Referência criada e aprovada pela União Europeia. A ERN-RND é uma infraestrutura de cuidados de saúde que se foca nas doenças neurológicas raras (RND). Os três pilares principais da ERN-RND são (i) rede de especialistas e centros de especialização, (ii) geração, agregação e divulgação de conhecimentos sobre RND e (iii) implementação da saúde eletrónica para permitir que a especialização viaje em vez dos doentes e das famílias.

A ERN-RND reúne 64 dos principais centros especializados da Europa, bem como 4 parceiros afiliados em 24 Estados-Membros, e inclui organizações de doentes altamente ativas. Os centros estão localizados na Áustria, Bélgica, Bulgária, Croácia, Chipre, República Checa, Dinamarca, Estónia, Finlândia, França, Alemanha, Grécia, Hungria, Irlanda, Itália, Letónia, Lituânia, Luxemburgo, Malta, Países Baixos, Polónia, Eslovénia, Espanha e Suécia.

Os seguintes grupos de doenças são abrangidos pela ERN-RND:

- Ataxias e paraplegias espásticas hereditárias
- Parkinsonismo atípico e doença de Parkinson genética
- Distonia, distúrbios paroxísticos e neurodegeneração com acumulação de ferro no cérebro
- Demência frontotemporal
- Doença de Huntington e outras coreias
- Leucodistrofias

*Informações específicas sobre a rede, os centros especializados e as doenças abrangidas podem ser encontradas no site da rede [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu).*

### **Recomendação para uso clínico:**

***A Rede Europeia de Referência para Doenças Neurológicas Raras recomenda vivamente a utilização das seguintes escalas como melhor prática clínica para a avaliação e classificação da distonia.***

## EXCLUSÃO DE RESPONSABILIDADE

As diretrizes clínicas, recomendações práticas, revisões sistemáticas e outras diretrizes publicadas, apoiadas ou confirmadas quanto à sua validade pela ERN-RND são avaliações de informações clínicas e científicas atuais que se disponibilizam como oferta educativa.

As informações (1) podem não compreender todos os tratamentos e métodos de cuidados de saúde apropriados e não devem ser considerados como constatação de padrão de cuidados de saúde; (2) não são atualizadas continuamente e podem não representar os conhecimentos mais recentes (podem surgir novas informações entre a data da redação destas informações e a sua publicação e/ou leitura); (3) referem-se apenas às questões especificamente indicadas; (4) não impõem determinado tratamento médico; (5) não substituem o juízo profissional independente do médico assistente, visto que as informações não consideram diferenças individuais entre os doentes. Em todo o caso, o médico assistente deverá adaptar o modo de procedimento escolhido às necessidades do respetivo paciente. A utilização das informações é facultativa. As informações são disponibilizadas pela ERN-RND com base no estado real e a ERN-RND não assume qualquer garantia, expressa ou tácita, em relação às informações. A ERN-RND declina expressamente qualquer garantia pela aptidão para utilização e adequação para uma

determinada aplicação ou finalidade. A ERN-RND não assume responsabilidade alguma por danos pessoais ou materiais resultantes da utilização destas informações ou relacionadas com estas, nem por quaisquer erros ou omissões.

## METODOLOGIA

As recomendações das escalas de classificação clínica para distonia foram desenvolvidas pelo Grupo de Doenças para Distonia, Distúrbios Paroxísticos e NBIA ( ) da ERN-RND. As escalas utilizadas na prática clínica dos membros do Grupo de Doenças foram identificadas, e a decisão sobre quais escalas deveriam ser propostas foi tomada por votação maioritária anónima.

## Grupo de Doenças para Distonia, Distúrbios Paroxísticos e NBIA:

### Coordenadores do grupo de doenças:

Javier Perez Sanchez<sup>15</sup> ; Sylvia Boesch<sup>26</sup>

### Membros do grupo de doenças:

#### Profissionais de saúde:

Mette Møller<sup>1</sup>; Erik Johnsen<sup>1</sup>; Erik Hvid Danielsen<sup>1</sup>; Laura van de Pol<sup>2</sup>; Anna De Rosa<sup>3</sup>; Myriam Carecchio<sup>4</sup>; Roberto Ceravolo<sup>5</sup>; Elisa Unti<sup>5</sup>; Giovanni Palermo<sup>5</sup>; Andrea Mignarri<sup>6</sup>; Antonio Federico<sup>6</sup>; Marie Vidailhet<sup>7</sup>; Aurelie Meneret<sup>7</sup>; Marta Blázquez Estrada<sup>8</sup>; Pierre Kolber<sup>9</sup>; Giorgos Pitsas<sup>10</sup>; Christos Koros<sup>11</sup>; Evangelos Anagnostou<sup>11</sup>; Leonidas Stefanis<sup>11</sup>; Heli Helander<sup>13</sup>; Jiri Klempir<sup>14</sup>; Sára Davisonová<sup>14</sup>; Francisco Grandas<sup>15</sup>; Dirk Dressler<sup>16</sup>; Alejandra Darling<sup>17</sup>; Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>17</sup>; Eugenia Amato<sup>17</sup>; Maria Jose Marti<sup>17</sup>; Yaroslau Compta<sup>17</sup>; Marta Skowronska<sup>18</sup>; Michal Sobstyl<sup>18</sup>; Antonio Elia<sup>19</sup>; Giovanna Zorzi<sup>19</sup>; Roberto Cilia<sup>19</sup>; Roberto Eleopra<sup>19</sup>; Alberto Albanese<sup>20</sup>; Giulia Giannini<sup>21</sup>; Luca Solina<sup>21</sup>; Duccio Maria Cordelli<sup>21</sup>; Caterina Garone<sup>21</sup>; Veronica Di Pisa<sup>21</sup>; Anna Fetta<sup>21</sup>; Richard Walsh<sup>22</sup>; Kathleen Gorman<sup>22</sup>; Aoife Mahony<sup>22</sup>; Ana Rodríguez<sup>23</sup>; Soledad Serrano<sup>23</sup>; Franziska Höpfner<sup>24</sup>; Thomas Klopstock<sup>24</sup>; Jeroen Vermeulen<sup>25</sup>; Philipp Mahlke<sup>26</sup>; Daniel Boesch<sup>26</sup>; Wolfgang Nachbauer<sup>26</sup>; Krista Ladzovska<sup>27</sup>; Ramona Valante<sup>27</sup>; Elina Pucite<sup>27</sup>; Enrico Bertini<sup>28</sup>; Francesco Nicita<sup>28</sup>; Giacomo Garone<sup>28</sup>; Bart Post<sup>29</sup>; Michèl Willemsen<sup>29</sup>; Anke Snijders<sup>29</sup>; Manuel Dafotakis<sup>30</sup>; Rocío García-Ramos<sup>31</sup>; Maria Judit Molnar<sup>32</sup>; Marek Baláž<sup>33</sup>; Martina Bočková<sup>33</sup>; Ogniana Burgazlieva<sup>34</sup>; Andras Salamon<sup>35</sup>; Aive Liigant<sup>36</sup>; Pawel Tacik<sup>37</sup>; Fran Borovecki<sup>38</sup>; Ivana Jurjevic<sup>38</sup>; Malgorazate Dec-Cwiek<sup>39</sup>; Katarzyna Sawczynska<sup>39</sup>; Alexander Münchau<sup>40</sup>; Katja Lohmann<sup>40</sup>; Norbert Brüggemann<sup>40</sup>; Sebastian Löns<sup>40</sup>; Tobias Bäumer<sup>40</sup>; Ebba Lohmann<sup>41</sup>; Kathrin Grundmann<sup>41</sup>; Thomas Gasser<sup>41</sup>; Hendrik Rosewich<sup>41</sup>; Bernhard Landwehrmeier<sup>42</sup>; Thomas Musacchio<sup>43</sup>; Martin Reich<sup>43</sup>; Marina de Koning-Tijssen<sup>44</sup>; Tom de Koning<sup>44</sup>; Damjan Osredkar<sup>45</sup>; Maja Kojovic<sup>45</sup>; Kinga Hadzsiev<sup>46</sup>; Norbert Kovacs<sup>46</sup>; Belén Pérez Dueñas<sup>47</sup>; Maria Victoria Gonzalez Martinez<sup>47</sup>; Silvia Jesús Maestre<sup>48</sup>; Astrid Daniela Adarmes<sup>48</sup>; Pablo Mir<sup>48</sup>; Elena Ojeda Lepe<sup>48</sup>; Marta Correa<sup>48</sup>

#### Representante dos pacientes:

Monika Benson<sup>12</sup>

<sup>1</sup>Aarhus University Hospital, Denmark; <sup>2</sup>Amsterdam UMC - Amsterdam University Medical Center, Netherlands; <sup>3</sup>AOU - Federico II University Hospital, Naples, Italy; <sup>4</sup>AOU - University Hospital Padua, Italy; <sup>5</sup>AOU - University Hospital Pisa, Italy; <sup>6</sup>AOU - University Hospital Siena, Italy; <sup>7</sup>APHP - Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics', Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris, France; <sup>8</sup>Asturias Central University Hospital, Oviedo, Spain; <sup>9</sup>CHL - Luxembourg Hospital Center, Luxembourg; <sup>10</sup>Cyprus Institute of Neurology and Genetics, Egkomi, Cyprus; <sup>11</sup>Eginitio Hospital, National and Kapodistrian University of Athens, Greece; <sup>12</sup>ePAG representative; <sup>13</sup>Finland Consortium: University Hospitals in Oulu, Tampere and Helsinki, Finland; <sup>14</sup>General University Hospital Prague, Czech Republic; <sup>15</sup>Gregorio Marañón General University Hospital, Madrid, Spain; <sup>16</sup>Hannover Medical School, Germany; <sup>17</sup>Hospital Clinic Barcelona and Sant Joan de Déu Hospital, Barcelona, Spain; <sup>18</sup>Institute of Psychiatry and Neurology, Warsaw, Poland; <sup>19</sup>IRCCS - Foundation of the Carlo Besta Neurological Institute, Milan, Italy; <sup>20</sup>IRCCS - Humanitas Clinical Institute of Rozzano, Milan, Italy; <sup>21</sup>IRCCS - Institute of Neurological Sciences of Bologna, Italy; <sup>22</sup>Irish Consortium: Tallaght University Hospital and Children's Health Ireland; <sup>23</sup>La Paz University Hospital, Madrid, Spain; <sup>24</sup>Ludwig Maximilian University Hospital, Munich, Germany; <sup>25</sup>Maastricht University Medical Center, Netherlands; <sup>26</sup>Medical University Innsbruck, Austria; <sup>27</sup>Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga, Latvia; <sup>28</sup>Pediatric Hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; <sup>29</sup>Radboud University Medical Centre, Nijmegen, Netherlands; <sup>30</sup>RWTH - University Hospital Aachen, Germany; <sup>31</sup>San Carlos Clinical Hospital, Madrid, Spain; <sup>32</sup>Semmelweis University, Budapest, Hungary; <sup>33</sup>St. Anne's University Hospital Brno, Czech Republic; <sup>34</sup>St. Naum University Neurological Hospital, Sofia, Bulgaria; <sup>35</sup>Szent-Györgyi Albert Medical Center, Szeged, Hungary; <sup>36</sup>Tartu University Hospital, Estonia; <sup>37</sup>University Hospital Bonn, Germany; <sup>38</sup>University Hospital Center Zagreb, Croatia; <sup>39</sup>University Hospital in Krakow, Poland; <sup>40</sup>University Hospital Schleswig-Holstein, Lübeck, Germany; <sup>41</sup>University Hospital Tübingen, Germany; <sup>42</sup>University Hospital Ulm, Germany; <sup>43</sup>University Hospital Würzburg, Germany; <sup>44</sup>University Medical Center Groningen, Netherlands; <sup>45</sup>University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>46</sup>University of Pécs, Hungary; <sup>47</sup>Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; <sup>48</sup>Virgen del Rocio University Hospital, Sevilla, Spain

## Processo de aprovação:

- Mapeamento das escalas de doenças utilizadas por grupo de doenças: junho a dezembro de 2018
- Pesquisa para decidir sobre as escalas por votação maioritária anónima: 31 de janeiro a 24 de fevereiro de 2019
- Consentimento sobre o documento por todo o grupo de doenças: 26 de março de 2019
- Aprovação das recomendações atualizadas por todo o grupo de doenças: 11 de outubro de 2024

## ESCALAS RECOMENDADAS

Domínio	Escala
Distonia generalizada	<p><b><u><a href="#">Escala de Avaliação da Distonia de Fahn-Marsden:</a></u></b> Burke RE, Fahn S, Marsden CD, Bressman SB, Moskowitz C, Friedman J. Validade e fiabilidade de uma escala de classificação para as distonias de torção primárias. Neurologia 1985;35:73–77.</p>
Distonia generalizada em crianças	<p><b><u><a href="#">Escala de Avaliação de Distúrbios do Movimento na Infância:</a></u></b> Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. Escala de avaliação de distúrbios do movimento na infância: Confiabilidade e validade. Pediatr Neurol 2008;39:259-265</p>
Blefarospasmo	<p>Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. <b><u><a href="#">Desenvolvimento e validação de uma escala clínica para classificação da gravidade do blefarospasmo.</a></u></b> Mov Disord. Abril de 2015; 30(4): 525–530.</p> <p>Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. <b><u><a href="#">Escala de avaliação de distúrbios do movimento na infância: confiabilidade e validade.</a></u></b> Pediatr Neurol 2008;39:259-265</p>
<p>Distonia cervical</p> <p><i>Observação:</i></p> <p><i>No que diz respeito às escalas de avaliação específicas para distonia cervical, a Escala de Avaliação de Torcicolo Espasmódico Ocidental de Toronto (TWSTRS) é a principal escala recomendada para avaliar a distonia cervical, especialmente para avaliar os resultados do tratamento, tais como injeções de toxina botulínica e estimulação cerebral profunda, tanto na prática clínica como em ensaios, uma vez que foi previamente validada. Além disso, a escala de Tsui é uma ferramenta fiável, breve e fácil de usar, que também é recomendada para a rotina clínica diária.</i></p>	<p>Escala de Avaliação de Torcicolo Espasmódico Ocidental de Toronto para distonia cervical</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Consky, E, Basinski, A, Belle, L, Ranaway, R e Lang, AE. <b><u><a href="#">Escala de Avaliação de Torcicolo Espasmódico Ocidental de Toronto(TWSTRS): avaliação da validade e confiabilidade entre avaliadores (resumo).</a></u></b> Neurologia. 1990; 40: 445</li> <li>- Consky ES, Lang AE. Avaliações clínicas de pacientes com distonia cervical. Em: Jankovic J, Hallett M, eds. <b><u><a href="#">Terapia com toxina botulínica.</a></u></b> Nova Iorque, NY: Marcel Dekker, Inc.:1994;211-237</li> <li>- Jost WH, Hefter H, Stenner A, Reichel G. <b><u><a href="#">Escala de classificação para distonia cervical: uma avaliação crítica das ferramentas para avaliação dos resultados da terapia com toxina botulínica.</a></u></b> J Neural Transm (Viena). Março de 2013;120(3):487-96. doi: 10.1007/s00702-012-0887-7.</li> </ul> <p>Escala de Tsui para distonia cervical</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Tsui JK, Eisen A, Stoessl AJ, Calne S, Calne DB. <b><u><a href="#">Estudo duplo-cego da toxina botulínica no torcicolo espasmódico.</a></u></b> Lancet. 2 de agosto de 1986; 2(8501):245-7. doi: 10.1016/s0140-6736(86)92070-2. PMID: 2874278.</li> </ul>

Distonia laríngea	<b><u>Questionário de Desempenho Vocal (VPQ):</u></b> Carding PN, Horsley IA, Docherty GJ. Um estudo sobre a eficácia da terapia vocal no tratamento de 45 pacientes com disfonia não orgânica. J Voice. 1999; 13:72–104.
Grau de incapacidade neurológica	<b><u>Escala de Rankin modificada (mRS):</u></b> Rankin J. Acidentes vasculares cerebrais em pacientes com mais de 60 anos: II. Prognóstico. Scottish Medical Journal. 1957;2(5):200-215.



[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

