

GESTIONE DEI DIFETTI GENETICI NON- PKAN

Articoli di revisione approvati dalla ERN-RND

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Disclaimer:

“The European Commission support for the production of this publication does not constitute endorsement of the contents which reflects the views only of the authors, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein.”

More information on the European Union is available on the Internet (<http://europa.eu>).

Luxembourg: Publications Office of the European Union, 2019

© European Union, 2019

Reproduction is authorised provided the source is acknowledged

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

ERN-RND è una rete di riferimento europea istituita e approvata dall'Unione Europea. L'ERN-RND è un'infrastruttura sanitaria che si concentra 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 32 dei principali centri europei di esperti in 13 Stati membri e comprende organizzazioni di pazienti molto attive. I centri si trovano in Belgio, Bulgaria, Repubblica Ceca, Francia, Germania, Ungheria, Italia, Lituania, Paesi Bassi, Polonia, Slovenia, Spagna e Regno Unito.

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

- Atassie e paraplegie spastiche ereditarie
- Parkinsonismo atipico e malattia di Parkinsons genetica
- Distonia, disturbi parossistici e neurodegenerazione con accumulo di ferro nel cervello
- Demenza frontotemporale
- Malattia di Huntingtons e altre cose da fare
- Leucodistrofie

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

Raccomandazione per l'uso clinico:

Attualmente non sono disponibili linee guida per la gestione dei difetti genetici non-PKAN. La Rete Europea di Riferimento per le Malattie Neurologiche Rare raccomanda vivamente di seguire le indicazioni fornite negli articoli di revisione sotto riportati per la gestione dei difetti genetici non-PKAN.

DISCLAIMER

Le linee guida di pratica clinica, i consigli pratici, le revisioni sistematiche e altre linee guida pubblicate, approvate o affermate dall'ERN-RND sono valutazioni di informazioni scientifiche e cliniche attuali fornite come servizio educativo.

Le informazioni (1) non devono essere considerate come comprensive di tutti i trattamenti adeguati, dei metodi di cura o come un'affermazione dello standard di cura; (2) non sono continuamente aggiornate e potrebbero non riflettere le evidenze più recenti (possono emergere nuove informazioni tra il momento in cui le informazioni vengono sviluppate e quello in cui vengono pubblicate o lette); (3) affrontano solo la domanda o le domande specificamente identificate; (4) non impongono un particolare corso di cure mediche; e (5) non sono intese a sostituire il giudizio professionale indipendente dell'operatore sanitario, poiché le informazioni non tengono conto delle variazioni individuali tra i pazienti. In tutti i casi, la linea

d'azione prescelta deve essere considerata dal medico curante nel contesto della cura del singolo paziente. L'uso delle informazioni è volontario. L'ERN-RND ha fornito queste informazioni "così come sono" e non fornisce alcuna garanzia, espressa o implicita, in merito alle informazioni. L'ERN-RND declina specificamente qualsiasi garanzia di commerciabilità o di idoneità per un uso o uno scopo particolare. ERN-RND non si assume alcuna responsabilità per eventuali lesioni o danni a persone o cose derivanti o correlati all'uso di queste informazioni o per eventuali errori od omissioni.

METODOLOGIA

L'approvazione degli articoli di revisione per i difetti genetici non-PKAN è stata effettuata dal gruppo di malattie per la distonia, i disturbi parossistici e le NBIA dell'ERN-RND.

Gruppo di malattie per distonia, disturbi parossistici e NBIA:

Coordinatori del gruppo malattia:

Tobias Bäumer¹⁵, Belén Pérez Dueñas²¹, Giovanna Zorzi¹¹

Membri del gruppo malattia:

Alberto Albanese¹, Enrico Bertini⁴; Kailash Bhatia⁵; Elena Chorbadijeva⁶; Yaroslau Compta⁷; Adrian Danek²; Alejandra Darling⁷; Tom de Koning⁸; Marina de Koning-Tijssen⁸; Malgorzata Dec-Cwiek⁹; Maria Teresa Dotti¹⁰; Petr Dusek²³, Antonio Elia¹¹; Antonio Federico¹⁰; Dusan Flisar¹²; Thomas Gasser¹³; Kathrin Grundmann¹³; Kinga Hadzsiev¹⁴; Petra Havránková²³, Robert Jech²³, Christine Klein¹⁵; Jiri Klempir¹⁶; Thomas Klopstock², Maja Kojovic¹⁷; Norbert Kovacs¹⁴; Bernhard Landwehrmeier¹⁸; Ebba Lohmann¹³; Katja Lohmann¹⁵, Sebastian Löns¹⁵; Maria Jose Marti⁷; Maria Judit Molnar¹⁹; Alexander Münchau¹⁵; Juan Dario Ortigoza Escobar⁷; Damjan Osredkar¹²; Sebastian Paus²⁰; Bart Post²²; Evžen Růžička²³; Susanne A. Schneider²; Sinem Tunc¹⁵; Marie Vidailhet³, Michel Willemsen²²

Rappresentante del paziente:

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Germania

¹ IRCCS Istituto Clinico Humanitas - Rozzano, Italia; ² Klinikum der Universität München, Germania; ³ Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Francia; Centro di riferimento per le malattie rare "Neurogenetica"; ⁴ Ospedale pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia; ⁵ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Regno Unito; ⁶ University Neurological Hospital "St. Naum" di Sofia, Bulgaria; ⁷ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joande Déu, Spagna; ⁸ University Medical Center Groningen, Paesi Bassi; ⁹ University Hospital di Cracovia, Polonia; ¹⁰ AOU Siena, Italia; ¹¹ Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta - Milano, Italia; ¹² University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; ¹³ Universitätsklinikum Tübingen, Germania; ¹⁴ University of Pécs, Ungheria; ¹⁵ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germania; ¹⁶ Ospedale Universitario Generale di Praga, Repubblica Ceca; ¹⁷ Centro Medico Universitario di Lubiana, Slovenia; ¹⁸ Universitätsklinikum Ulm, Germania; ¹⁹ Università Semmelweis, Ungheria; ²⁰ Universitätsklinikum Bonn, Germania; ²¹ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spagna; ²² Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Paesi Bassi; ²³ Ospedale Universitario Motol, Repubblica Ceca

Processo di approvazione:

- Consenso all'approvazione dei documenti da parte dell'intero gruppo di malattia - 16.06.2020

RIFERIMENTI

- PLA2G6-Associated Neurodegeneration. Allison Gregory, Manju A Kurian, Eamonn R Maher, Penelope Hogarth, Susan J Hayflick, Margaret P Adam, Holly H Ardinger, Roberta A Pagon, Stephanie E Wallace, Lora JH Bean, Karen Stephens, Anne Amemiya, editors. In: GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2020. 2008 Jun 19 [updated 2017 Mar 23].
- Mitochondrial Membrane Protein-Associated Neurodegeneration. Allison Gregory, Monika Hartig, Holger Prokisch, Tomasz Kmiec, Penelope Hogarth, Susan J Hayflick, Margaret P Adam, Holly H Ardinger, Roberta A Pagon, Stephanie E Wallace, Lora JH Bean, Karen Stephens, Anne Amemiya, editors. In: GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2020. 2014 Feb 27 (Update 2021 Mar 4).
- Beta-Propeller Protein-Associated Neurodegeneration. Allison Gregory, Manju A Kurian, Tobias Haack, Susan J Hayflick, Penelope Hogarth, Margaret P Adam, Holly H Ardinger, Roberta A Pagon, Stephanie E Wallace, Lora JH Bean, Karen Stephens, Anne Amemiya, editors. In: GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2020. 2017 Feb 16.

A causa delle norme sulla protezione della proprietà intellettuale, non ci è consentito stampare l'algoritmo terapeutico vero e proprio in questo documento.



European Reference Networks

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

