

*Criterios revisados, acordados por el Consejo Interterritorial, que deben cumplir los CSUR para ser designados como de referencia del Sistema Nacional de Salud, actualizados según los criterios homologados por el Consejo Interterritorial*

### **53. ENFERMEDADES RARAS QUE CURSAN CON TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO**

A pesar de tratarse por definición de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto son importantes ya que afectan a un porcentaje significativo de la población de países desarrollados y a pesar de su heterogeneidad comparten una serie de características generales para todas las Enfermedades Raras (ER): son frecuentemente enfermedades hereditarias, que pueden iniciarse en la edad pediátrica o en el adulto joven; tienen carácter crónico, en muchas ocasiones progresivo, originando una elevada morbi-mortalidad y alto grado de discapacidad, son de gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica y muchas de estas enfermedades requieren un manejo y seguimiento multidisciplinar.

Los trastornos del movimiento que pueden presentarse como ER comprenden tanto los hipocinéticos (parkinsonismos) como los hiperkinéticos (disonía, corea, mioclonías, tics y actividad muscular continua como síndrome de la persona rígida), pero el listado no es cerrado pudiéndose incluir otros no citados expresamente de características similares.

Dentro de los **síndromes parkinsonianos** (parkinsonismos atípicos) en adultos está la *atrofia multisistema (AMS)*, *parálisis supranuclear progresiva (PSP)*, la *degeneración corticobasal gangliónica (DCB)*, y en niños la enfermedad de Wilson, la neurodegeneración con depósitos cerebrales de hierro y la enfermedad de Huntington.

Entre los **trastornos hiperkinéticos** están:

- La **disonía con especial complejidad en el manejo** se puede clasificar según el origen (idiopática o secundaria), la extensión (focal, segmentaria o generalizada) y el área de afectación (*disonía generalizada*, *torticolis espasmódica*, *blefaroespasma*, *disonía laríngea*, *disonía oromandibular o síndrome de Meige* y disonías focales como el *calambre del escribiente*).
- Dentro de la **corea** destacan las formas genéticas primarias como la *enfermedad de Huntington*, el *déficit de pantotenato-kinasa* o la *neuroacantocitosis*, etc. Puede ser también secundaria a trastornos metabólicos hereditarios o no, tóxicos, parainfecciosos como la corea de Sydenham, PANDAS o asociado a enfermedades autoinmunes o como paraneoplásicas.
- Las **mioclonías** son otro tipo de trastorno hiperkinético frecuentemente asociado a enfermedades metabólicas, tóxicas, infecciones, isquemia cerebral o enfermedades neurodegenerativas entre las enfermedades hereditarias, como las enfermedades de depósito, o la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob merece especial atención por su gravedad y escasa presentación.
- Otros trastornos raros hiperkinéticos son el **síndrome de persona rígida** que se caracteriza por la presencia de actividad muscular continua en el tronco y la porción proximal de las extremidades y el **síndrome de tics múltiples o de Gilles de la Tourette**, que es una causa relativamente rara dentro de los tics (que globalmente, al igual que ocurre con el temblor, no tienen la consideración de trastornos raros). Su causa es desconocida, aunque en muchas familias existen varios miembros afectados, lo que sugiere un sustrato genético.

La rareza de estas entidades, la necesaria ponderación de los datos clínicos para jerarquizar las pruebas diagnósticas más adecuadas en función del contexto clínico-epidemiológico, la complejidad del diagnóstico molecular y del consejo genético y reproductivo aconsejan que el manejo clínico de estas entidades cuente con unidades de referencia donde se puedan concentrar los recursos y la experiencia necesarias, para llegar al diagnóstico preciso y fiable y a la implementación de las mejores opciones terapéuticas de la manera más rápida y eficiente económicamente. Además de estas razones asistenciales, se vislumbra en un horizonte temporal más o menos próximo según las diferentes entidades, la irrupción de tratamientos con combinaciones de terapia génica, celular, mixta, farmacológica, terapia de sustitución enzimática, terapias de estimulación neuronal directa mediante dispositivos intracraneales o terapias neurorrehabilitadoras de compensación. La complejidad y el coste de estas estrategias terapéuticas son muy altos, lo que constituye una razón adicional más para que existan unidades que puedan discriminar entre unas y otras alternativas con criterios de calidad y máxima eficiencia económica.

Con la existencia de estas unidades para estos pacientes existiría, además de la instancia asistencial más cercana, la posibilidad de acudir a criterio del médico responsable, a una unidad que pueda acometer con criterio de garantía técnica el proceso diagnóstico y terapéutico si la situación lo exige, así como el seguimiento en los casos en que ello no sea posible en el centro asistencial propio.

### ***A. Justificación de la propuesta***

<p>► <b>Datos epidemiológicos</b> de las enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento (incidencia y prevalencia).</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Síndromes parkinsonianos:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Enfermedad de Parkinson de inicio temprano (menor de 50 años): incidencia estimada de 1,5/100.000 habitantes.</li> <li>▪ PSP: incidencia de 4 casos por millón de habitantes.</li> <li>▪ AMS: prevalencia de 4,6/100.000 habitantes según Orphanet.</li> <li>▪ DCB: prevalencia de 4/100.000 habitantes según Orphanet.</li> </ul> </li> <li>- <b>Síndromes hipercinéticos:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Distonía: prevalencia conjunta de alrededor de 25 a 50 por millón de habitantes en las formas de inicio en edad pediátrica y entre 101 y 430 por millón en las de inicio más tardío.</li> <li>▪ Enfermedad de Huntington: prevalencia de 5,9/100.000 habitantes según Orphanet.</li> <li>▪ Síndrome de persona rígida: 0,1/100.000 habitantes.</li> <li>▪ Síndrome de la Tourette: aunque la prevalencia global es de 0,3-1%, los casos en su gran mayoría son leves, siendo los graves poco frecuentes.</li> <li>▪ Enfermedad de Wilson: prevalencia de 5,84/100.000 habitantes según Orphanet.</li> </ul> </li> </ul>
--	---

***B. Criterios que deben cumplir los Centros, Servicios o Unidades para ser designados como de referencia para la atención de las enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento***

<p>► <b>Experiencia del CSUR:</b></p> <p>- <b>Actividad:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Número de pacientes que deben atenderse al año para garantizar una atención adecuada de los pacientes con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento:</li> </ul> <p><b>Enfermedades que se deben contabilizar para validar los criterios de designación referidos a actividad (ver Anexo al final de la ficha)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Número de procedimientos que deben realizarse al año para garantizar una atención adecuada de las enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento:</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 300 pacientes con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento (nuevos diagnosticados y en seguimiento) atendidos por la Unidad en el año, de media en los 3 últimos años. <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Del total de pacientes con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento (nuevos diagnosticados y en seguimiento) atendidos por la Unidad en el año, al menos: <ul style="list-style-type: none"> <li>- 10 pacientes con distonías generalizadas primarias.</li> <li>- 30 con síndrome de Tourette.</li> <li>- 30 con enfermedad de Huntington.</li> <li>- 20 con enfermedad de Parkinson de inicio temprano (<math>\leq 50</math> años).</li> </ul> </li> <li>▪ Si la Unidad atiende niños, del total de pacientes con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento (nuevos diagnosticados y en seguimiento) atendidos por la Unidad en el año, al menos 50 pacientes son <math>\leq 14</math> años.</li> </ul> </li> <li>- 50 pacientes nuevos diagnosticados con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento atendidos por la Unidad en el año, de media en los 3 últimos años. <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Si la Unidad atiende niños, del total de pacientes nuevos diagnosticados con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento atendidos por la Unidad en el año, al menos 10 pacientes son <math>\leq 14</math> años.</li> </ul> </li> <li>- 20 infiltraciones de toxina botulínica en pacientes nuevos diagnosticados con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento realizadas por la Unidad en el año, de media en los 3 últimos años.</li> <li>- 100 infiltraciones de toxina botulínica en pacientes en seguimiento con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento realizadas por la Unidad en el año, de media en los 3 últimos años.</li> </ul>
--	--

<p>- <b>Otros datos:</b> investigación en esta materia, actividad docente postgrado, formación continuada, publicaciones, sesiones multidisciplinarias, etc.:</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Docencia postgrado acreditada: participación de la Unidad en el programa MIR del Centro.</li> <li>El centro cuenta con unidades docentes o dispositivos docentes acreditados para neurología y pediatría.</li> <li>- La Unidad participa en proyectos de investigación en este campo. <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ El centro dispone de un Instituto de Investigación acreditado por el Instituto Carlos III con el que colabora la Unidad.</li> </ul> </li> <li>- La Unidad participa en publicaciones en este campo.</li> <li>- La Unidad realiza sesiones clínicas multidisciplinarias, al menos mensuales, que incluyan todas las Unidades implicadas en la atención de los pacientes con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento para la toma conjunta de decisiones y coordinación y planificación de tratamientos. <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Cuando la Unidad atiende niños y adultos al menos realizará dos sesiones anuales conjuntas con los profesionales que atienden ambos tipos de pacientes.</li> <li>▪ El CSUR debe garantizar la presentación de todos los pacientes de la unidad en sesión clínica multidisciplinar.</li> <li>▪ La Unidad recoge en las Historias Clínicas de los pacientes la fecha, conclusiones y actuaciones derivadas del estudio de cada caso clínico en la sesión clínica multidisciplinar.</li> </ul> </li> <li>- La Unidad tiene un Programa de formación continuada en enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento para los profesionales de la Unidad estandarizado y autorizado por la dirección del centro.</li> <li>- La Unidad tiene un Programa de formación en enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento, autorizado por la dirección del centro, dirigido a profesionales sanitarios del propio hospital, de otros hospitales y de atención primaria.</li> <li>- La Unidad tiene un Programa de formación en enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento dirigido a pacientes y familias, autorizado por la dirección del centro, impartido por personal médico y de enfermería (charlas, talleres, jornadas de diálogo,...).</li> </ul>
<p>► <b>Recursos específicos del CSUR:</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- El CSUR debe garantizar la continuidad de la atención cuando el paciente infantil pasa a ser adulto mediante un acuerdo de colaboración firmado por el Gerente/s de/los centro/s y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos.</li> </ul>

<p>- <b>Recursos humanos</b> necesarios para la adecuada atención de las enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento:</p> <p>- <b>Formación básica de los miembros del equipo</b><sup>a</sup>:</p>	<p><i>(Aquellos CSUR que atiendan a población en edad pediátrica, para la derivación de pacientes de la unidad, deberán estar coordinados con recursos similares de atención de adultos. Aquellos CSUR que atiendan a población adulta deben garantizar la accesibilidad a la unidad desde cualquier otra unidad pediátrica)</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ El acuerdo de colaboración incluye un protocolo, autorizado por el Gerente/s de/los centro/s y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos que garantiza la continuidad de la atención cuando el paciente infantil pasa a ser adulto, ocurra esto en el mismo o en diferente hospital y opte la Unidad a ser CSUR para la atención de niños o de adultos o de ambos.</li> </ul> <p>- El CSUR tendrá carácter multidisciplinar y estará formado por una Unidad básica y diversas Unidades que colaboraran en la atención, diagnóstico y tratamiento de los pacientes y actuarán de forma coordinada.</p> <p>La <b>Unidad básica</b> debe estar formada, como mínimo, por:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Un coordinador asistencial, que garantizará la coordinación de la atención de los pacientes y familias por parte del equipo clínico de la Unidad básica y el resto de Unidades que colaboran en la atención de estos pacientes. El coordinador será uno de los miembros de la Unidad.</li> <li>- Resto personal de la Unidad: <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ 2 neurólogos con dedicación preferente a las enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento.</li> <li>▪ 1 neurólogo y/o pediatra con dedicación preferente a las enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento en niños, si la Unidad atiende niños.</li> <li>▪ 1 facultativo con amplia experiencia en el asesoramiento genético de enfermedades hereditarias incluidas las que cursan con trastornos del movimiento.</li> <li>▪ Personal de enfermería.</li> </ul> </li> <li>- El coordinador de la Unidad deberá ser neurólogo o pediatría y tener experiencia de 5 años de trabajo efectivo en la atención a pacientes con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento.</li> <li>- Los facultativos de la Unidad tendrán, al menos, 3 años de experiencia en la atención</li> </ul>
--	--

<p>- <b>Equipamiento específico</b> necesario para la adecuada atención de las enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento:</p> <p>- <b>Recursos de otras unidades o servicios además de los del propio CSUR</b> necesarios para la adecuada atención de las enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento <sup>a</sup>:</p>	<p>de pacientes con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Personal de enfermería con experiencia en la atención de pacientes con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento.</li> <li>- Consulta específica de enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento para adultos y para niños.</li> <li>- Disponibilidad de hospitalización para adultos y niños.</li> <li>- Accesibilidad directa de los pacientes y de los centros donde habitualmente tratan al paciente a los recursos de la Unidad, mediante vía telefónica, e-mail o similar.</li> </ul> <p>El centro donde esté ubicado el CSUR deberá disponer de los siguientes Servicios o Unidades:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Servicio/Unidad de neurología.</li> <li>- Servicio/Unidad de pediatría.</li> <li>- Servicio/Unidad de neurofisiología: <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Realiza, al menos, 10 estudios neurofisiológicos específicos de trastorno del movimiento al año, de media en los 3 últimos años. Entre estos estudios neurofisiológicos se incluirían registros electromiográficos, estimulación magnética transcraneal, registro del temblor y potenciales premotores.</li> </ul> </li> <li>- Servicio/Unidad de psiquiatría/psicología clínica, con experiencia en valoración psicológica de pacientes con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento: <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Realiza en este tipo de pacientes, al menos, 50 estudios psicológicos al año, de media en los 3 últimos años.</li> </ul> </li> <li>- Servicio/Unidad de neurocirugía.</li> <li>- Servicio/Unidad de anestesia y reanimación.</li> <li>- Servicio/Unidad de cuidados intensivos.</li> <li>- Servicio/Unidad de diagnóstico por imagen, incluyendo neurorradiología y con disponibilidad de un equipo de RM de 1,5 o 3 Teslas.</li> <li>- Servicio/Unidad de tratamiento del dolor.</li> <li>- Servicio/Unidad de medicina nuclear, que incluya SPECT para estudios específicos de trastornos del movimiento con HMPAO, IBZM y FP-CIT/BETA-CIT.</li> <li>- Servicio/Unidad de oftalmología con experiencia en la atención de pacientes con</li> </ul>
--	--

trastornos del movimiento.

- Servicio/Unidad de rehabilitación, con experiencia mínima de dos años en la atención de pacientes con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento y con al menos un fisioterapeuta con dedicación preferente a estos pacientes.

- Servicio/Unidad de traumatología y ortopedia con experiencia en la atención de pacientes con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento.

- Servicio/Unidad de neumología con experiencia en la atención de pacientes con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento.

- Servicio/ Unidad de nutrición y dietética.

- Servicio/Unidad de anatomía patológica.

- Área de laboratorios:

- La Unidad que realice la obtención, procesado y gestión de muestras biológicas (ADN, ARN, proteínas, linfocitos, etc.) debe cumplir la legislación vigente (Ley 14/2007, de Investigación Biomédica, de 3 de julio), con procedimientos actualizados, escritos, conocidos y utilizados por el personal, que garanticen la trazabilidad y calidad del proceso.

- Unidad/Servicio de genética: Los estudios genéticos podrán realizarse en el propio Servicio/Unidad de Genética asociado al CSUR o en otros laboratorios externos, de acuerdo con la legislación vigente (Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica; Real Decreto 1716/2011, de 18 de noviembre, por el que se establecen los requisitos básicos de autorización y funcionamiento de los biobancos con fines de investigación biomédica y del tratamiento de las muestras biológicas de origen humano, y se regula el funcionamiento y organización del Registro Nacional de Biobancos para investigación biomédica), debiendo en cualquier caso haber pasado los controles de calidad de la EMQN, *European Molecular Genetics Quality Network* para los procedimientos que dispongan de estos controles.

- El/los laboratorio/os han de tener un protocolo para el envío de muestras que refleje cómo se han de recepcionar, preparar, almacenar y custodiar las muestras que se envíen y se haga un seguimiento de las mismas. El protocolo debe estar actualizado y ser conocido y utilizado por el personal del laboratorio/os.

En el caso de envío de muestras a otros países, el/los laboratorio/os deberán

	<p>cumplir los trámites y permisos necesarios de acuerdo con la normativa vigente (Real Decreto 65/2006, de 30 de enero, por el que se establecen requisitos para la importación y exportación de muestras biológicas; Real Decreto 1301/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las normas de calidad y seguridad para la donación, la obtención, la evaluación, el procesamiento, la preservación, el almacenamiento y la distribución de células y tejidos humanos y se aprueban las normas de coordinación y funcionamiento para su uso en humanos).</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Disponibilidad para realizar estudios del sistema nervioso autónomo (reflejos cardiorrespiratorios, mesa basculante/maniobra ortostática y/o estudio función sudomotora).</li> <li>- Servicio/Unidad de trabajadores sociales.</li> </ul>
<p><b>► Seguridad del paciente</b></p> <p><i>La seguridad del paciente es uno de los componentes fundamentales de la gestión de la calidad. Más allá de la obligación de todo profesional de no hacer daño con sus actuaciones, la Unidad debe poner en marcha iniciativas y estrategias para identificar y minimizar los riesgos para los pacientes que son inherentes a la atención que realiza:</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- La Unidad tiene establecido un procedimiento de identificación inequívoca de las personas atendidas en la misma, que se realiza por los profesionales de la unidad de forma previa al uso de medicamentos de alto riesgo, realización de procedimientos invasivos y pruebas diagnósticas.</li> <li>- La Unidad cuenta con dispositivos con preparados de base alcohólica en el punto de atención y personal formado y entrenado en su correcta utilización, con objeto de prevenir y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria. El Centro realiza observación de la higiene de manos con preparados de base alcohólica, siguiendo la metodología de la OMS, con objeto de prevenir y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria.</li> <li>- La Unidad conoce, tiene acceso y participa en el sistema de notificación de incidentes relacionados con la seguridad del paciente de su hospital. El hospital realiza análisis de los incidentes, especialmente aquellos con alto riesgo de producir daño.</li> <li>- La Unidad tiene implantado un programa de prevención de bacteriemia por catéter venoso central (BCV) (aplicable en caso de disponer de unidad de cuidados intensivos o críticos).</li> <li>- La Unidad tiene implantado un programa de prevención de neumonía asociada a la ventilación mecánica (NAV) (aplicable en caso de disponer de unidad de cuidados intensivos o críticos).</li> <li>- La Unidad tiene implantado el programa de prevención de infección urinaria por</li> </ul>



	<p>catéter (ITU-SU).</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- La Unidad tiene implantada una lista de verificación de prácticas quirúrgicas seguras (aplicable en caso de unidades con actividad quirúrgica).</li> <li>- La Unidad tiene implantado un procedimiento para garantizar el uso seguro de medicamentos de alto riesgo.</li> <li>- La Unidad tiene implantado un protocolo de prevención de úlceras de decúbito (aplicable en caso de que la unidad atienda pacientes de riesgo).</li> </ul>
<p>► <b>Existencia de un sistema de información adecuado:</b>  <i>(Tipo de datos que debe contener el sistema de información para permitir el conocimiento de la actividad y la evaluación de la calidad de los servicios prestados)</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- El hospital, incluida la Unidad de referencia, deberá codificar con la CIE.10.ES e iniciar la recogida de datos del registro de altas de acuerdo a lo establecido en el Real Decreto 69/2015, de 6 de febrero, por el que se regula el registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada (RAE-CMBD). <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Cumplimentación del RAE-CMBD de alta hospitalaria en su totalidad.</li> </ul> </li> <li>- La Unidad dispone de un <i>registro de pacientes con enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento</i>, que al menos debe contar con: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Código de Identificación Personal.</li> <li>- Nº historia clínica.</li> <li>- Fecha nacimiento.</li> <li>- Sexo.</li> <li>- País de nacimiento.</li> <li>- Código postal y municipio del domicilio habitual del paciente.</li> <li>- Régimen de financiación.</li> <li>- Fecha y hora de inicio de la atención.</li> <li>- Fecha y hora de la orden de ingreso.</li> <li>- Tipo de contacto (Hospitalización, Hospitalización a domicilio, Hospital de día médico, Cirugía ambulatoria, Procedimiento ambulatorio de especial complejidad, Urgencias).</li> <li>- Tipo de visita (Contacto inicial, Contacto sucesivo).</li> <li>- Procedencia (atención primaria; servicios del propio hospital; otros servicios; servicios de otro hospital/centro sanitario; iniciativa del paciente; emergencias médicas ajenas a los servicios; centro sociosanitario; orden judicial).</li> <li>- Circunstancias de la atención (No programado, Programado).</li> </ul> </li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Servicio responsable de la atención.</li> <li>- Fecha y hora de finalización de la atención.</li> <li>- Tipo de alta (Domicilio, Traslado a otro hospital, Alta voluntaria, Exitus, Traslado a centro sociosanitario).</li> <li>- Dispositivo de continuidad asistencial (No precisa, Ingreso en hospitalización en el propio hospital, Hospitalización a domicilio, Hospital de día médico, Urgencias, Consultas).</li> <li>- Fecha y hora de intervención.</li> <li>- Ingreso en UCI.</li> <li>- Días de estancia en UCI.</li> <li>- Diagnóstico principal (CIE 10 ES).</li> <li>- Marcador POA1 del diagnóstico principal.</li> <li>- Diagnósticos secundarios (CIE 10 ES).</li> <li>- Marcador POA2 de los diagnósticos secundarios.</li> <li>- Procedimientos realizados en el centro (CIE 10 ES). <ul style="list-style-type: none"> <li>- Procedimientos diagnósticos: tipo de procedimiento y fecha de realización.</li> <li>- Procedimientos terapéuticos: tipo de procedimiento y fecha de realización.</li> </ul> </li> <li>- Procedimientos realizados en otros centros (CIE 10 ES).</li> <li>- Complicaciones (CIE 10 ES).</li> <li>- Seguimiento del paciente.</li> </ul> <p><i>La unidad debe disponer de los datos precisos que deberá remitir a la Secretaría del Comité de Designación de CSUR del Sistema Nacional de Salud para el seguimiento anual de la unidad de referencia.</i></p>
<p>► <b>Indicadores de procedimiento y resultados clínicos del CSUR<sup>b</sup>:</b></p>	<p><b>Los indicadores se concretarán con las Unidades designadas.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- La Unidad dispone de <b>protocolos</b> de atención de las enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento actualizados, conocidos y utilizados por todos los miembros de la Unidad.</li> </ul>

	<p><b>- La Unidad mide los siguientes indicadores:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ % de pacientes con distonía generalizada primaria de inicio &lt;26 años con estudio genético DYT-1: Pacientes &lt;26 años con distonía generalizada primaria con estudio genético DYT-1 / Pacientes &lt;26 años con distonía generalizada primaria.</li> <li>▪ % de pacientes con distonía de inicio &lt;35 años con prueba terapéutica con levodopa: Pacientes &lt;35 años con distonía con prueba terapéutica con levodopa / Pacientes &lt;35 años con distonía.</li> <li>▪ % de pacientes con trastornos del movimiento de inicio &lt; 50 años, con estudio para descartar enfermedad de Wilson: Pacientes &lt;50 años con trastornos del movimiento con estudio para descartar enfermedad de Wilson / Pacientes &lt;50 años con trastornos del movimiento.</li> <li>▪ % de pacientes con síndrome parkinsoniano con diagnóstico sintromico: Pacientes con síndrome parkinsoniano con diagnóstico sintromico / Pacientes con síndrome parkinsoniano.</li> <li>▪ % de pacientes con mejoría tras inyección de toxina botulínica: Pacientes con mejoría tras inyección de toxina botulínica / Pacientes tratados con inyección de toxina botulínica.</li> <li>▪ % de pacientes con efectos secundarios invalidantes tras inyección de toxina botulínica: Pacientes con efectos secundarios invalidantes tras inyección de toxina botulínica / Pacientes tratados con inyección de toxina botulínica.</li> <li>▪ % pruebas genéticas solicitadas para enfermedad de Huntington: Pacientes con corea con pruebas genéticas solicitadas para enfermedad de Huntington / Pacientes con corea.</li> </ul>
--	---

<sup>a</sup> Experiencia avalada mediante certificado del gerente del hospital.

<sup>b</sup> Los estándares de resultados clínicos, consensuados por el grupo de expertos, se valorarán, en principio por el Comité de Designación, en tanto son validados según se vaya obteniendo más información de los CSUR. Una vez validados por el Comité de Designación se acreditará su cumplimiento, como el resto de criterios, por la S.G. de Calidad e Innovación.

## ANEXO

## ENFERMEDADES QUE SE DEBEN CONTABILIZAR PARA VALIDAR LOS CRITERIOS DE DESIGNACIÓN REFERIDOS A ACTIVIDAD

- Enfermedad de Parkinson de inicio temprano (comienzo en < 50 años de edad).

*Se excluyen los parkinsonismos atípicos sin filiar.*

- Parálisis supranuclear progresiva.

- Atrofia Multisistémica.

- Degeneración corticobasal.

- Enfermedad de Huntington.

- Coreas: coreoacantocitosis, síndrome de McLeod, corea de Sydenhan, corea familiar benigna.

- Discinesias paroxísticas: cinesigénica, no cinesigénica o inducida por el ejercicio.

- Distonias generalizadas primarias (incluyendo distonía DYT-1).

- Distonías segmentarias y multifocales primarias, excluyendo distonías focales (como laríngeas, tortícolis, blefaroespasmo, ...).

*Se excluye el espasmo hemifacial.*

- Distonías en el contexto de enfermedades hereditarias que por su prevalencia cumplan criterio de enfermedades raras (como distonía que responde a levodopa, síndrome distonía-micolonías por mutaciones del gen epsilon sarcoglicano, enfermedad de Wilson, neuroferritinopatía, ...).

*Se excluyen las distonías adquiridas secundarias a una causa específica como daño cerebral perinatal, infecciones, distonías tardías, tóxicas, de origen vascular, psicogénicas o por traumatismo cerebral.*

- Síndrome de Tourette.

- Mioclonías como manifestación principal en el contexto de enfermedades hereditarias, neurodegenerativas o autoinmunes que por su prevalencia cumplan criterio de enfermedades raras.

- *Se excluyen las enfermedades metabólicas congénitas, epilepsias refractarias y ataxias y paraplejías hereditarias que son objeto de otros CSUR.*

### Bibliografía:

1. Abdo WF, van de Warrenburg BP, Burn DJ, Quinn NP, Bloem BR. The clinical approach to movement disorders. Nat Rev Neurol 2010; 6: 29-37.

2. Albanese A, Asmus F, Bhatia KP, Elia AE, Elibol B, Filippini G, et al. EFNS guidelines on diagnosis and treatment of primary dystonias. *Eur J Neurol* 2011; 18: 5-18.
3. Jankovic J. Treatment of hyperkinetic movement disorders. *Lancet Neurol* 2009; 8: 844-56.
4. Lim EC, Seet RC. Use of botulinum toxin in the neurology clinic. *Nat Rev Neurol* 2010; 6: 624-36
5. Schneider SA, Bhatia KP. Rare causes of dystonia parkinsonism. *Curr Neurol Neurosci Rep* 2010; 10: 431-9.
6. Sanger TD, Chen D, Fehlings DL, Hallett M, Lang AE, Mink JW, et al.. Definition and classification of hyperkinetic movements in childhood. *Mov Disord* 2010; 25: 1538-49.
7. Thomsen TR, Rodnitzky RL. Juvenile parkinsonism: epidemiology, diagnosis and treatment. *CNS Drugs* 2010; 24: 467-77.
8. Singer HS, Mink JW, Gilbert DL, Jankovic J. *Movements disorders in childhood*. Philadelphia. Saunders & Elsevier. 2010.
9. Fernández-Alvarez E, Aicardi J. *Movement disorders in children*. London. Mac Keith Press. 2001.
10. Nardocci N, Fernández-Alvarez E. *Movement disorders in children: a clinical update with video recordings*. Montrouge. John Libbey. 2007.
11. Jacobi H, Bauer P, Giunti P, Labrum R, Sweeney MG, Charles P, et al. The natural history of spinocerebellar ataxia type 1, 2, 3, and 6: A 2-year follow-up study. *Neurology* 2011; 77: 1035-41.
12. Behrens MI, Brüggemann N, Chana P, Venegas P, Kägi M, Parrao T, et al. Clinical spectrum of Kufor-Rakeb syndrome in the Chilean kindred with ATP13A2 mutations. *Mov Disord*. 2010; 25: 1929-37.
13. Asmus F, Gasser T. Dystonia-plus syndromes. *Eur J Neurol* 2010; 17 Suppl 1: 37-45.
14. Welter ML, Grabli D, Vidailhet M. Deep brain stimulation for hyperkinetics disorders: dystonia, tardive dyskinesia, and tics. *Curr Opin Neurol* 2010; 23: 420-5.
15. Pont-Sunyer C, Martí MJ, Tolosa E. Focal limb dystonia. *Eur J Neurol* 2010; 17 Suppl 1: 22-7.
16. Van Swieten JC, Rosso SM, Heutink P. MAPT-Related Disorders. 2000 Nov 7 [updated 2010 Oct 26]. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K, editors. *GeneReviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993. Available from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=ftdp-17>.
17. Fusco FR, Pompa A, Bernardi G, Ottaviani F, Giampà C, Laurenti D, et al. A case of PANDAS treated with tetrabenazine and tonsillectomy. *J Child Neurol*. 2010; 25: 614-5.
18. Silveira-Moriyama L, González AM, O'Sullivan SS, Williams DR, Massey L, Parkkinen L, et al. Concomitant progressive supranuclear palsy and multiple system atrophy: more than a simple twist of fate? *Neurosci Lett* 2009; 467: 208-11.
19. Kasravi N, Jog MS. Botulinum toxin in the treatment of lingual movement disorders. *Mov Disord* 2009; 24: 2199-202.
20. Grant R, Graus F. Paraneoplastic movement disorders. *Mov Disord*. 2009; 24: 1715-24.
21. Papantonio AM, Beghi E, Fogli D, Zarrelli M, Logroscino G, Bentivoglio A, et al. Prevalence of primary focal or segmental dystonia in adults in the district of foggia, southern Italy: a service-based study. *Neuroepidemiology* 2009; 33: 117-23.
22. Wenning GK, Stefanova N. Recent developments in multiple system atrophy. *J Neurol* 2009; 256: 1791-808.
23. Bayreuther C, Borg M, Ferrero-Vacher C, Chaussonot A, Lebrun C. Chorea-acanthocytosis without acanthocytes. *Rev Neurol (Paris)*. 2010; 166: 100-3.

24. Bensimon G, Ludolph A, Agid Y, Vidailhet M, Payan C, Leigh PN; NNIPPS Study Group. Riluzole treatment, survival and diagnostic criteria in Parkinson plus disorders: the NNIPPS study. *Brain* 2009; 132: 156-71.
25. Guillem P, Cans C, Robert-Gnansia E, Aymé S, Jouk PS. Rare diseases in disabled children: an epidemiological survey. *Arch Dis Child* 2008; 93: 115-8.
26. Lee KH. Oromandibular dystonia. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2007; 104: 491-6.
27. Madsen E, Gitlin JD. Copper and iron disorders of the brain. *Annu Rev Neurosci* 2007; 30: 317-37.
28. Kamm C. Early onset torsion dystonia (Oppenheim's dystonia). *Orphanet J Rare Dis* 2006; 1: 48.
29. Machado A, Chien HF, Deguti MM, Caçado E, Azevedo RS, Scaff M, Barbosa ER. Neurological manifestations in Wilson's disease: Report of 119 cases. *Mov Disord*. 2006; 21: 2192-6.
30. Panegyres PK, Edis R, Beaman M, Fallon M. Primary Whipple's disease of the brain: characterization of the clinical syndrome and molecular diagnosis. *QJM*. 2006; 99: 609-23.
31. Berciano J, Boesch S, Pérez-Ramos JM, Wenning GK. Olivopontocerebellar atrophy: toward a better nosological definition. *Mov Disord* 2006; 21: 1607-13.
32. Berciano J, Infante J, García A, de Pablos C, Amer G, Polo JM, Volpini V, Combarros O. Stiff man-like syndrome and generalized myokymia in spinocerebellar ataxia type 3. *Mov Disord* 2006; 21: 1031-5.
33. Geser F, Seppi K, Stampfer-Kountchev M, Köllensperger M, Diem A, Ndayisaba JP, et al. EMSA-SG. The European Multiple System Atrophy-Study Group (EMSA-SG). *J Neural Transm* 2005; 112: 1677-86.
34. Infante J, Combarros O, Volpini V, Corral J, Llorca J, Berciano J. Autosomal dominant cerebellar ataxias in Spain: molecular and clinical correlations, prevalence estimation and survival analysis. *Acta Neurol Scand* 2005; 111: 391-9.
35. Berciano J. [Contribution of dopamine transporters brain SPECT to multisystemic atrophy diagnosis]. *Med Clin (Barc)* 2005; 2; 124:78.
36. Tolosa E, Berciano J. Choreas, hereditary and other ataxias, tics, myoclonus, and other movement disorders. *Curr Opin Neurol Neurosurg* 1993; 6: 358-68.
37. Orphanet. Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos. Lista por orden alfabético de enfermedades raras. Noviembre 2010, Número 1. [www.orphanet.es](http://www.orphanet.es).