

Clinical rating scale for pantothenate kinase-associated neurodegeneration: A pilot study.

Darling A, Tello C, Martí MJ, Garrido C, Aguilera-Albesa S, Tomás Vila M, Gastón I, Madruga M, González Gutiérrez L, Ramos Lizana J, Pujol M, Gavilán Iglesias T, Tustin K, Lin JP, Zorzi G, Nardocci N, Martorell L, Lorenzo Sanz G, Gutiérrez F, García PJ, Vela L, Hernández Lahoz C, Ortigoza Escobar JD, Martí Sánchez L, Moreira F, Coelho M, Correia Guedes L, Castro Caldas A, Ferreira J, Pires P, Costa C, Rego P, Magalhães M, Stamelou M, Cuadras Pallejà D, Rodríguez-Blázquez C, Martínez-Martín P, Lupo V, Stefanis L, Pons R, Espinós C, Temudo T, Pérez Dueñas B.

Mov Disord. 2017 Aug 28. doi: 10.1002/mds.27129. [Epub ahead of print]

Escala clínica para pacientes PKAN: Estudio piloto

PKAN (Pantothenate kinase-associated neurodegeneration), en castellano neurodegeneración asociada a pantotenato kinasa es un trastorno neurológico progresivo que se manifiesta tanto en la infancia como en la edad adulta.

Nuestro **objetivo** fue desarrollar una escala clínica denominada PKAN-Disease Rating Scale (PKAN-DRS), destinada a objetivar el fenotipo neurológico complejo y la consiguiente alteración funcional en pacientes PKAN.

Los **métodos** utilizados para este estudio fueron los siguientes:

- Estudio internacional y transversal donde los pacientes fueron examinados en los centros de referencia siguiendo un protocolo estandarizado.
- La escala PKAN-DRS incluyó 34 ítems. La puntuación de máxima severidad corresponde a 135 puntos. La escala total está integrada por seis subescalas destinadas a valorar distintos aspectos de la enfermedad: 1) cognición 2) comportamiento 3) discapacidad 4) parkinsonismo 5) distonía y 6) otros signos neurológicos.
- El examen motor de los pacientes fue filmado, lo que permitió a tres especialistas en trastornos del movimiento, de forma independiente, analizar a 28 pacientes con el objetivo de evaluar el acuerdo inter-evaluador de la escala.

Los principales **resultados** obtenidos fueron los siguientes:

- Un total de 47 pacientes PKAN genéticamente confirmados (30 ± 17 años, rango 6-77) fueron examinados con la escala PKAN-DRS (puntuajes promedio: 62 ± 21 , rango 20-106).
- Examinamos la fiabilidad y la validez de la escala PKAN-DRS mediante la evaluación de pacientes filmados según un protocolo de videofilmación especialmente diseñado para la escala.
- El estudio permitió una evaluación precisa del amplio espectro neurológico asociado con la enfermedad. Todos los pacientes presentaron distonía con afectación craneal y características de parkinsonismo atípico. Otros signos comunes fueron el deterioro cognitivo, alteraciones psiquiátricas y los movimientos sacádicos lentos e hipométricos. La distonía, el parkinsonismo y la disfunción cognitiva tuvieron un fuerte impacto en la discapacidad.

- El PKAN-DRS mostró una buena consistencia interna para la escala total (α de Cronbach = 0,87). En el análisis inter-evaluador, los valores de kappa ponderado (0,30-0,93) mostraron una concordancia sustancial o excelente en el 85% de los ítems.
- La escala también discriminó a un subgrupo de pacientes homocigotos c.1583C> T con puntajes PKAN-DRS más bajos, lo que apoya la validez de constructo para la escala.

Conclusiones:

- La escala PKAN-DRS propuesta es un método confiable y válido para la evaluación semicuantitativa de pacientes afectos con PKAN.
- Permitió una evaluación precisa de la gravedad en una cohorte de pacientes clínicamente representativa, incluidos niños y adultos.
- La escala PKAN-DRS tiene el potencial de ser una herramienta útil tanto en la práctica clínica como en la investigación.