

ÉCHELLES DE MESURE DE LA DYSTONIE

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.

INTRODUCTION AU RÉSEAU EUROPÉEN DE RÉFÉRENCE POUR LES MALADIES NEUROLOGIQUES RARES (ERN-RND)

L'ERN-RND est un réseau européen de référence établi et approuvé par l'Union européenne. L'ERN-RND est une infrastructure de soins de santé qui se concentre sur les maladies neurologiques rares (MNR). Les trois principaux piliers de l'ERN-RND sont (i) un réseau d'experts et de centres d'expertise, (ii) la production, la mise en commun et la diffusion des connaissances sur les maladies neurologiques rares, et (iii) la mise en œuvre de l'e-santé pour permettre à l'expertise de se déplacer à la place des patients et des familles.

L'ERN-RND réunit 32 des principaux centres d'expertise européens dans 13 États membres et comprend des organisations de patients très actives. Les centres sont situés en Belgique, en Bulgarie, en République tchèque, en France, en Allemagne, en Hongrie, en Italie, en Lituanie, aux Pays-Bas, en Pologne, en Slovénie, en Espagne et au Royaume-Uni.

Les groupes de maladies suivants sont couverts par l'ERN-RND :

- Ataxies et paraplégies spastiques héréditaires
- Parkinsonisme atypique et maladie de Parkinson génétique
- Dystonie, troubles paroxystiques et neurodégénérescence avec accumulation d'ions dans le cerveau
- Démence frontotemporale
- La maladie de Huntington et autres corvées
- Leucodystrophies

Des informations spécifiques sur le réseau, les centres d'expertise et les maladies couvertes sont disponibles sur le site web du réseau www.ern-rnd.eu.

Recommandation pour l'utilisation clinique:

Le réseau européen de référence pour les maladies neurologiques rares recommande vivement l'utilisation de l'échelle suivante comme meilleure pratique clinique pour l'évaluation et la classification de la dystonie.

AVIS DE NON-RESPONSABILITÉ :

Les guides de pratique clinique, les avis de pratique, les revues systématiques et les autres conseils publiés, approuvés ou confirmés par ERN-RND sont des évaluations des informations scientifiques et cliniques actuelles fournies en tant que service éducatif.

Les informations (1) ne doivent pas être considérées comme incluant tous les traitements appropriés, les méthodes de soins ou comme une déclaration de la norme de soins ; (2) ne sont pas continuellement mises à jour et peuvent ne pas refléter les preuves les plus récentes (de nouvelles informations peuvent apparaître entre le moment où l'information est développée et celui où elle est publiée ou lue) ; (3) n'abordent que la ou les questions spécifiquement identifiées ; (4) n'imposent pas un cours particulier de soins médicaux ; et (5) ne sont pas destinées à remplacer le jugement professionnel indépendant du prestataire de soins, étant donné que les informations tiennent compte des variations individuelles entre les patients. Dans tous les cas, la ligne de conduite choisie doit être envisagée par le prestataire de soins dans le contexte du traitement de chaque patient. L'utilisation de ces informations est volontaire. ERN-RND fournit ces informations "en l'état" et ne donne aucune garantie, explicite ou implicite, concernant ces informations. ERN-RND décline spécifiquement toute garantie de qualité marchande ou d'adéquation à un usage ou un but particulier. ERN-RND n'assume aucune responsabilité en cas de blessure ou de dommage à des personnes ou à des biens résultant de ou lié à l'utilisation de ces informations ou en cas d'erreurs ou d'omissions.

MÉTHODOLOGIE

L'élaboration des organigrammes diagnostiques pour la dystonie a été réalisée par le groupe de maladies pour la dystonie, les troubles paroxystiques et la NBIA de l'ERN-RND. Les échelles utilisées dans la pratique clinique des membres du groupe ont été mises en correspondance et la décision sur l'échelle à proposer a été prise par un vote anonyme à la majorité. Datum der Abstimmung: 26.09.2018

Groupe de maladies pour Dystonie, troubles paroxystiques et NBIA :

Coordinateurs des groupes de maladies :

Alberto Albanese¹; Thomas Klopstock²; Marie Vidailhet³

Membres du groupe maladie :

Enrico Bertini⁴; Kailash Bhatia⁵; Elena Chorbadijeva⁶; Yaroslau Compta⁷; Adrian Danek²; Alejandra Darling⁷; Tom de Koning⁸; Marina de Koning-Tijssen⁸; Malgorazate Dec-Cwiek⁹; Maria Teresa Dotti¹⁰; Antonio Elia¹¹; Antonio Federico¹⁰; Dusan Flisar¹²; Thomas Gasser¹³; Kathrin Grundmann¹³; Kinga Hadzsiev¹⁴; Christine Klein¹⁵; Jiri Klempir¹⁶; Maja Kojovic¹⁷; Norbert Kovacs¹⁴; Bernhard Landwehrmeier¹⁸; Ebba Lohmann¹³; Sebastian Löns¹⁵; Maria Jose Marti⁷; Maria Judit Molnar¹⁹; Alexander Münchau¹⁵; Juan Dario Ortigoza Escobar⁷; Damjan Osredkar¹²; Sebastian Paus²⁰; Belén Pérez Dueñas²¹; Bart Post²²; Evžen Růžička²³; Susanne A. Schneider²; Sinem Tunc¹⁵; Michel Willemsen²²; Giovanna Zorzi¹¹

¹ Institut clinique IRCCS Humanitas - Rozzano, Italie; ² Klinikum der Universität München, Allemagne; ³ Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, France : Centre de référence pour les maladies rares "Neurogenetics"; ⁴ Hôpital pédiatrique Bambino Gesù, Rome, Italie; ⁵ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Royaume-Uni; ⁶ University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgarie; ⁷ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Espagne; ⁸ University Medical Center Groningen, Pays-Bas; ⁹ University Hospital in Krakow, Pologne; ¹⁰ AOU Siena, Italie; ¹¹ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta - Milan, Italie; ¹² University Medical Centre Ljubljana, Slovénie; ¹³ Universitätsklinikum Tübingen, Allemagne; ¹⁴ University of Pécs, Hungary; ¹⁵ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Allemagne; ¹⁶ General University Hospital in Prague, République tchèque; ¹⁷ University Medical Centre Ljubljana, Slovénie; ¹⁸ Universitätsklinikum Ulm, Allemagne; ¹⁹ Semmelweis University, Hongrie; ²⁰ Universitätsklinikum Bonn, Allemagne; ²¹ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Espagne; ²² Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Pays-Bas; ²³ Motol University Hospital, République tchèque.

Processus d'approbation :

- Cartographie des échelles de maladies utilisées par groupe de maladies - 06 - 12/2018
- Enquête pour décider des barèmes par un vote anonyme à la majorité - 31.01. - 24.02.2019
- Consentement sur le document par l'ensemble du groupe maladie - 26.03.2019

ÉCHELLES RECOMMANDÉES

Domaine	Échelle
Dystonie généralisée	Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale , Burke RE, Fahn S, Marsden CD, Bressman SB, Moskowitz C, Friedman J. Validity and reliability of a rating scale for the primary torsion dystonias. <i>Neurology</i> 1985;35:73–77.
Dystonie généralisée chez l'enfant	The Movement Disorder-Childhood Rating Scale , Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. Movement disorder-childhood rating scale: Reliability and validity. <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Blépharospasme	Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. Development and Validation of a Clinical Scale for Rating the Severity of Blepharospasm. <i>Mov Disord.</i> 2015 April; 30(4): 525–530. Battini R, Sgandurra G, Petacchi E, Guzzetta A, Di Pietro R, Giannini MT, Leuzzi V, Mercuri E, Cioni G. Movement disorder-childhood rating scale: Reliability and validity. <i>Pediatr Neurol</i> 2008;39:259-265
Dystonie cervicale	Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale pour la dystonie cervicale Consky, E, Basinski, A, Belle, L, Ranawaya, R, and Lang, AE. The Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS): assessment of validity and inter-rater reliability (abstract). <i>Neurology.</i> 1990; 40: 445 Consky ES, Lang AE. Clinical assessments of patients with cervical dystonia. In: Jankovic J, Hallett M, eds. <i>Therapy with Botulinum Toxin.</i> New York, NY: Marcel Dekker, Inc.:1994;211-237
Dystonie laryngée	Vocal Performance Questionnaire (VPQ) , Carding PN, Horsley IA, Docherty GJ. A study of the effectiveness of voice therapy in the treatment of 45 patients with nonorganic dysphonia. <i>J Voice.</i> 1999; 13:72–104.

RÉFÉRENCES

Defazio G, Hallett, M, Jinnah HA, Stebbins GT, Gigante AF, Ferrazzano G, Conte A, Fabbrini G, Berardelli A. Development and Validation of a Clinical Scale for Rating the Severity of Blepharospasm. *Mov Disord.* 2015 Avril ; 30(4) : 525-530.



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

