

LA PRISE EN CHARGE DES DÉFAUTS GÉNÉTIQUES NON-PKAN

Review article approuvés par l'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

INTRODUCTION AU RÉSEAU EUROPÉEN DE RÉFÉRENCE POUR LES MALADIES RARES NEUROLOGIQUES (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 génération, la mise en commun et la diffusion des connaissances sur les MNR, et (iii) la mise en œuvre de l'e-santé pour permettre à l'expertise de voyager 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 de fer 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 :

Actuellement, il n'existe pas de lignes directrices pour la prise en charge des anomalies génétiques non-PKAN. Le Réseau européen de référence pour les maladies neurologiques rares recommande vivement de suivre les conseils donnés dans les articles de synthèse ci-dessous pour la prise en charge des anomalies génétiques non-PKAN.

CLAUSE DE NON-RESPONSABILITÉ

Concernant les directives cliniques, les recommandations pratiques, les revues systématiques et d'autres lignes directrices qui sont publiées et adoptées ou dont la valeur a été confirmée par ERN-RND, il s'agit de l'évaluation d'informations scientifiques et cliniques actuelles qui sont mises à disposition comme offre de formation.

Les informations (1) n'incluent éventuellement pas l'ensemble des traitements et des méthodes de soin adaptés et ne doivent pas être considérées comme une constatation de la qualité des soins, (2) ne sont pas mises à jour de façon permanente et ne reflètent éventuellement pas les connaissances les plus

récentes (de nouvelles informations peuvent être disponibles entre la création de ces informations et leur publication et/ou lecture), (3) ne concernent que les questions spécifiques, (4) n'exigent aucune prise en charge médicale définie, (5) ne remplacent pas l'appréciation professionnelle indépendante du médecin traitant car les informations ne tiennent pas compte des différences individuelles entre les patients. Dans tous les cas, la procédure choisie par le médecin traitant doit être définie individuellement en fonction des patients. L'utilisation des informations est facultative. Les informations sont mises à disposition par ERN-RND sur la base de l'état actuel et ERN-RND décline toute garantie explicite ou implicite concernant les informations. ERN-RND exclut formellement toute garantie d'aptitude à l'emploi et de conformité à un usage ou une finalité spécifique. ERN-RND décline toute responsabilité en cas de dommages corporels ou matériels résultant de l'utilisation de ces informations ou en rapport avec celles-ci ainsi qu'en cas d'erreurs ou d'omissions quelconques.

MÉTHODOLOGIE

L'approbation des articles de synthèse concernant les anomalies génétiques non-PKAN a été effectuée par le groupe "Dystonie, troubles paroxystiques et NBIA" de l'ERN-RND.

Groupe de maladies pour la dystonie, les troubles paroxystiques et la NBIA :

Coordinateurs des groupes de maladies :

Tobias Bäumer¹⁵, Belén Pérez Dueñas²¹, Giovanna Zorzi¹¹

Membres du groupe maladie :

Alberto Albanese¹, 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; 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

Représentant des patients :

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Allemagne

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 Joande 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, Hongrie ; ¹⁵ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Allemagne ; ¹⁶ Hôpital universitaire général de Prague, République tchèque ; ¹⁷ Centre médical universitaire de Ljubljana, Slovénie ; ¹⁸ Universitätsklinikum Ulm, Allemagne ; ¹⁹ Université Semmelweis, Hongrie ; ²⁰ Universitätsklinikum Bonn, Allemagne ; ²¹ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Espagne ; ²² Stichting Katholieke Universiteit, faisant affaire sous le nom de Radboud University Medical Center Nijmegen, Pays-Bas ; ²³ Hôpital universitaire de Motol, République tchèque.

Processus d'approbation :

- Consentement à l'approbation des documents par l'ensemble du groupe maladie - 16.06.2020

LES RÉFÉRENCES

- 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.

En raison de la réglementation sur la protection de la propriété intellectuelle, nous ne sommes pas autorisés à imprimer l'algorithme thérapeutique proprement dit dans ce document.



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

