

DES INFORMATIONS BRÈVES ET CIBLÉES SUR LE DIAGNOSTIC DE PARKINSONISME ATYPIQUE POUR LES GÉNÉRALITÉS NEUROLOGUES/GÉNÉRALISTES

Date de publication : 30 juin 2020

Auteurs : Gerrit Machetanz, Thomas Gasser

(Clinique universitaire de Tübingen, Allemagne) ; Wassilios

Meissner (CHU de Bordeaux, France) au nom de l'ERN-RND

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Avis de non-responsabilité :

"Le soutien de la Commission européenne à la production de cette publication ne constitue pas une approbation de son contenu, qui reflète uniquement les opinions des auteurs, et la Commission ne peut être tenue responsable de l'utilisation qui pourrait être faite des informations contenues dans cette publication".

De plus amples informations sur l'Union européenne sont disponibles sur Internet (<http://europa.eu>).

Luxembourg : Office des publications de l'Union européenne, 2019

Union européenne, 2019

La reproduction est autorisée à condition que la source soit citée.

TABLE DES MATIÈRES

1. Introduction au réseau européen de référence pour les maladies neurologiques rares.....	4
2. Recommandation pour l'utilisation clinique.....	4
3. Avis de non-responsabilité	4
4. Méthodologie.....	5
4.1. Groupe de maladies du parkinsonisme atypique.....	5
5. Aperçu des syndromes parkinsoniens atypiques.....	6
5.1. Documents de consensus.....	7

1. INTRODUCTION AU RÉSEAU EUROPÉEN DE RÉFÉRENCE POUR LES MALADIES RARES LES MALADIES NEUROLOGIQUES

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.

2. RECOMMANDATION POUR L'UTILISATION CLINIQUE

Le Réseau européen de référence pour les maladies neurologiques rares a élaboré ces informations sur le diagnostic du parkinsonisme atypique pour aider à guider le diagnostic. Le réseau de référence recommande l'utilisation de ces informations.

3. DÉCLARATION DE NON-RESPONSABILITÉ

Les directives de pratique clinique, les avis de pratique, les revues systématiques et autres directives publiées, approuvées ou confirmées par l'ERNRND 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 émerger entre le moment où l'information est développée et celui où elle est publiée ou lue) ; (3) n'abordent que la (les) question(s) spécifiquement identifiée(s) ; (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 ne tiennent pas 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.

4. MÉTHODOLOGIE

L'élaboration de ces informations a été réalisée par le groupe "Maladie pour le parkinsonisme atypique" de l'ERN-RND.

4.1. GROUPE DE MALADIES PARKINSONISME ATYPIQUE

Coordinateurs des groupes de maladies :

Thomas Gasser¹, Wassilios Meissner²

Membres du groupe maladie :

LES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ :

Alberto Albanese³; Norbert Brüggemann⁴; Yaroslau Compta⁵; Malgorazate Dec-Cwiek⁶; Maria Teresa Dotti⁷; Antonio Elia⁸; Antonio Federico⁷; Dusan Flisar⁹; Barbara Garavaglia⁸; Zoltan Grosz¹⁰; Christine Klein⁴; Jiri Klempir¹¹; Thomas Klockgether¹²; Thomas Klopstock¹³; Maja Kojovic⁹; Norbert Kovacs¹⁴; Bernhard Landwehrmeier¹⁵; Johannes Levin¹³; Gerrit Machetzanz¹; Maria Jose Marti⁵; Anne Pavy-Le Traon¹⁶; Bart Post¹⁷; Evžen Růžička¹¹; Francesco Valldeoriola⁵; Wim Vandenberghe¹⁸

REPRÉSENTANTS DES PATIENTS :

Lubomir Mazouch¹⁹

¹Universitätsklinikum Tübingen, Allemagne ;² CHU de Bordeaux, France ;³ IRCCS Clinical Institute Humanitas - Rozzano, Italie ;⁴ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Allemagne ;⁵ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Espagne ;⁶Hôpital universitaire de Cracovie, Pologne ;⁷ AOU Siena, Italie ;⁸ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta - Milan, Italie ;⁹ University Medical Centre Ljubljana, Slovénie ;¹⁰ Semmelweis University, Hongrie ;¹¹Hôpital universitaire général de Prague, République tchèque ;¹² Universitätsklinikum Bonn, Allemagne ;¹³ Klinikum der Universität München, Allemagne ;¹⁴ Université de Pécs, Hongrie ;¹⁵ Universitätsklinikum Ulm, Allemagne ;¹⁶ Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, France ;¹⁷Stichting Katholieke Universiteit, faisant affaire sous le nom de Radboud University Medical Center Nijmegen, Pays-Bas ;¹⁸ University Hospitals Leuven, Belgique ;¹⁹ Spolek pro atypické parkinsonké syndromy, République tchèque

5. APERÇU DES SYNDROMES PARKINSONIENS ATYPIQUES

Les syndromes parkinsoniens atypiques (SPA) comprennent un groupe de troubles qui peuvent imiter la maladie de Parkinson (MP), en particulier dans les premiers stades de la maladie. Les troubles suivants sont typiquement résumés sous le terme APS :

- Atrophie du système multiple (ASM)
- Paralyse supranucléaire progressive (PSP)
- le syndrome corticobasal (SCB), qui peut être une manifestation de la PSP ou de la dégénérescence corticobasale (DCB).

Les patients atteints de ces troubles présentent généralement une progression plus rapide de la maladie et ne répondent pas ou peu au traitement continu par la lévodopa, par rapport aux patients atteints de la MP. Les syndromes spécifiques sont définis cliniquement par une constellation de symptômes. Un patient soupçonné de souffrir d'un trouble parkinsonien et présentant les symptômes suivants au début de l'évolution de la maladie, après l'apparition de symptômes moteurs, doit être orienté vers un spécialiste des troubles du mouvement afin qu'il procède à des examens plus approfondis pour déterminer s'il s'agit d'un SPP :

- Absence de réponse ou réponse insuffisante à la lévodopa
- Progression rapide de la maladie
- Instabilité de la démarche et chutes précoces
- Développement de la démence
- Paralyse du regard vertical ou ralentissement des saccades verticales
- Dysautonomie
- Dysarthrie, dysphagie ou stridor précoces
- Signes cérébelleux évidents
- Signes du tractus pyramidal
- Dystonie
- Apraxie
- Myoclonie

Outre les antécédents du patient et l'examen clinique, d'autres mesures diagnostiques telles que la neuro-imagerie, l'examen du liquide céphalo-rachidien, les tests autonomes et les tests cognitifs peuvent être utiles pour étayer un diagnostic clinique. Il n'existe actuellement aucune thérapie pour guérir ou arrêter/ralentir la progression de la maladie dans le cas du SAP. Toutefois, les soins prodigués aux patients pour atténuer les symptômes peuvent être adaptés lorsque le bon diagnostic est établi. Un certain nombre d'essais sont actuellement en cours pour mieux définir le spectre des symptômes et l'évolution du SAPL et pour tester l'efficacité de différentes approches thérapeutiques. Les patients dont le diagnostic de SAP est correct peuvent bénéficier de ces études (<https://www.michaeljfox.org/trial-finder>).

Pour des informations plus détaillées sur la SPA, voir les documents de consensus ci-dessous.

5.1. DOCUMENTS DE CONSENSUS

Documents de consensus MSA :

- Pellecchia MT, Stankovic I, Fanciulli A, Krismer F, Meissner WG, Palma JA, Panicker J, Seppi K, Wenning GK au nom du groupe d'étude MoDiMSA. Les tests et l'imagerie autonomes peuvent-ils contribuer au diagnostic précoce de la MSA ? Une revue systématique et des recommandations par le groupe d'étude MDS multiple system atrophy (MoDiMSA). *Mov Disord Clin Pract* 2020, en cours de révision.
- Stankovic I, Quinn N, Vignatelli L, Antonini A, Berg D, Coon E, Cortelli P, Fanciulli A, Ferreira JJ, Freeman R, Halliday G, Höglinger GU, Iodice V, Kaufmann H, Klockgether T, Kostic V, Krismer F, Lang A, Levin J, Low P, Mathias C, Meissner WG, Norcliffe Kaufmann L, Palma JA, Panicker JN, Pellecchia MT, Sakakibara R, Schmahmann J, Scholz SW, Singer W, Stamelou M, Tolosa E, Tsuji S, Seppi K, Poewe W, Wenning GK, au nom du Movement Disorder Society MSA Study Group. Une critique des deuxièmes critères de consensus pour l'atrophie du système multiple. *Mov Disord* 2019;34:975-984.
- Gilman S, Wenning GK, Low PA, Brooks DJ, Mathias CJ, Trojanowski JQ, Wood NW, Colosimo C, Dürr A, Fowler CJ, Kaufmann H, Klockgether T, Lees A, Poewe W, Quinn N, Revesz T, Robertson D, Sandroni P, Seppi K, Vidailhet M. Second consensus statement on the diagnosis of multiple system atrophy. *Neurology* 2008;71(9):670-6. doi : 10.1212/01.wnl.0000324625.00404.15.
- Berardelli A, Wenning GK, Antonini A, Berg D, Bloem BR, Bonifati V, Brooks D, Burn DJ, Colosimo C, Fanciulli A, Ferreira J, Gasser T, Grandas F, Kanovsky P, Kostic V, Kulisevsky J, Oertel W, Poewe W, Reese JP, Relja M, Ruzicka E, Schrag A, Seppi K, Taba P, Vidailhet M. Recommandations EFNS/MDS-ES/ENS [corrigées] pour le diagnostic de la maladie de Parkinson. *Eur J Neurol*. 2013 Jan;20(1):16-34. doi : 10.1111/ene.12022.
- Trojanowski JQ, Revesz T. Proposed neuropathological criteria for the post mortem diagnosis of multiple system. *Neuropathology Working Group on MSA. Neuropathol Appl Neurobiol*. 2007 Dec;33(6):615-20.
- Laurens B, Constanstinescu R, Freeman R, Gerhard A, Jellinger K, Jeromin A, Krismer F, Mollenhauer M, Schlossmacher M, Shaw LM, Verbeek MM, Wenning GK, Winge K, Zhang J, Meissner WG. Fluid biomarkers in multiple system atrophy : A review of the MSA Biomarker Initiative. *Neurobiol Dis*. 2015 Aug;80:29-41. doi : 10.1016/j.nbd.2015.05.004. Epub 2015 May 15.

Documents de consensus PSP/CBD :

- Grimm MJ, Respondek G, Stamelou M, Arzberger T, Ferguson L, Gelpi E, Giese A, Grossman M, Irwin DJ, Pantelyat A, Rajput A, Roeber S, van Swieten JC, Troakes C, Antonini A, Bhatia KP, Colosimo C, van Eimeren T, Kassubek J, Levin J, Meissner WG, Nilsson C, Oertel WH, Piot I, Poewe W, Wenning GK, Boxer A, Golbe LI, Josephs KA, Litvan I, Morris HR, Whitwell JL, Compta Y, Corvol JC, Lang AE, Rowe JB, Höglinger GU, pour le Movement Disorder Society-endorsed PSP Study Group. Comment appliquer les critères de la Movement Disorder Society pour le diagnostic de la paralysie supranucléaire progressive. *Mov Disord* 2019;34:1228- 1232.
- Höglinger GU, Respondek G, Stamelou M, Kurz C, Josephs KA, Lang AE, Mollenhauer B, Müller U, Nilsson C, Whitwell JL, Arzberger T, Englund E, Gelpi E, Giese A, Irwin DJ, Meissner WG, Pantelyat A, Rajput A, van Swieten JC, Troakes C, Antonini A, Bhatia KP, Bordelon Y, Compta Y, Corvol JC, Colosimo C, Dickson DW, Dodel R, Ferguson L, Grossman M, Kassubek J, Krismer F, Levin J, Lorenz S, Morris HR, Nestor P, Oertel WH, Poewe W, Rabinovici G, Rowe JB, Schellenberg GD, Seppi K, van Eimeren T, Wenning GK, Boxer AL, Golbe LI, Litvan I ; Groupe d'étude sur la PSP approuvé par

- la Movement Disorder Society. Diagnostic clinique de la paralysie supranucléaire progressive : The movement disorder society criteria. *Mov Disord.* 2017;32(6):853-864. doi : 10.1002/mds.26987.
- Respondek G, Kurz C, Arzberger T, Compta Y, Englund E, Ferguson LW, Gelpi E, Giese A, Irwin DJ, Meissner WG, Nilsson C, Pantelyat A, Rajput A, van Swieten JC, Troakes C, Josephs KA, Lang AE, Mollenhauer B, Müller U, Whitwell JL, Antonini A, Bhatia KP, Bordelon Y, Corvol JC, Colosimo C, Dodel R, Grossman M, Kassubek J, Krismer F, Levin J, Lorenzl S, Morris H, Nestor P, Oertel WH, Rabinovici GD, Rowe JB, van Eimeren T, Wenning GK, Boxer A, Golbe LI, Litvan I, Stamelou M, Höglinger GU ; Groupe d'étude sur la PSP approuvé par la Movement Disorder Society. Quelles caractéristiques cliniques ante mortem prédisent la pathologie de la paralysie supranucléaire progressive ? *Mov Disord.* 2017;32(7):995-1005. doi : 10.1002/mds.27034.
 - Whitwell JL, Höglinger GU, Antonini A, Bordelon Y, Boxer AL, Colosimo C, van Eimeren T, Golbe LI, Kassubek J, Kurz C, Litvan I, Pantelyat A, Rabinovici G, Respondek G, Rominger A, Rowe JB, Stamelou M, Josephs KA ; Movement Disorder Society endorsed PSP Study Group. Biomarqueurs radiologiques pour le diagnostic de la PSP : où en sommes-nous et où devons-nous aller ? *Mov Disord.* 2017;32(7):955-971. doi : 10.1002/mds.27038.
 - Armstrong MJ, Litvan I, Lang AE, Bak TH, Bhatia KP, Borroni B, Boxer AL, Dickson DW, Grossman M, Hallett M, Josephs KA, Kertesz A, Lee SE, Miller BL, Reich SG, Riley DE, Tolosa E, Tröster AI, Vidailhet M, Weiner WJ. Critères pour le diagnostic de la dégénérescence corticobasale. *Neurology.* 2013;80(5):496-503. doi : 10.1212/WNL.0b013e31827f0fd1.

[Documents de consensus DLB](#)

McKeith et al. *Neurology.* 2017 Jul 4 ; 89(1) : 88-100. doi : 10.1212/WNL.0000000000004058



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

