

# SCHEMAS DE DIAGNOSTIC POUR LA DYSTONIE:

1) CHEZ LES ADULTES

2) CHEZ LES ENFANTS ET LES ADOLESCENTS

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



## Avertissement:

"Le soutien de la Commission européenne à la production de cette publication ne constitue pas une approbation du 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 qui y sont contenues."

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.

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

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

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

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

- Ataxies et paraplégies spastiques héréditaires
- Syndromes Parkinsoniens Atypiques
- Dystonie / Neurodégénérescence avec accumulation de fer dans le cerveau (NBIA) / maladies paroxystiques
- Démence fronto-temporale
- Maladie de Huntington et chorées
- Leucodystrophies

Des informations spécifiques sur le réseau, les centres experts et les maladies couvertes sont disponibles sur le site Internet du réseau : [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

### ***Recommandations pour utilisation clinique:***

***ERN-RND recommande l'utilisation du schéma de diagnostic suivant pour la dystonie 1) chez les adultes 2) chez les enfants et les adolescents***

## EXCLUSION DE 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'organigramme de diagnostic ci-dessus a été développé par le groupe d'experts en Dystonie / Neurodégénérescence avec accumulation de fer dans le cerveau (NBIA)/maladies paroxystiques.

Le développement s'est déroulé en trois étapes. Pendant la première étape, une proposition d'organigramme de diagnostic a été élaborée, qui a été discutée et révisée lors de la deuxième étape au sein du groupe d'experts. Pour finir, pendant l'étape 3 l'organigramme final a été approuvé par vote.

Date de vote: 26.09.2018

Groupe d'experts en Dystonie / Neurodégénérescence avec accumulation de fer dans le cerveau (NBIA)/maladies paroxystiques:

### Coordinateurs du groupe d'experts:

Alberto Albanese<sup>1</sup>; Thomas Klopstock<sup>2</sup>; Marie Vidailhet<sup>3</sup>

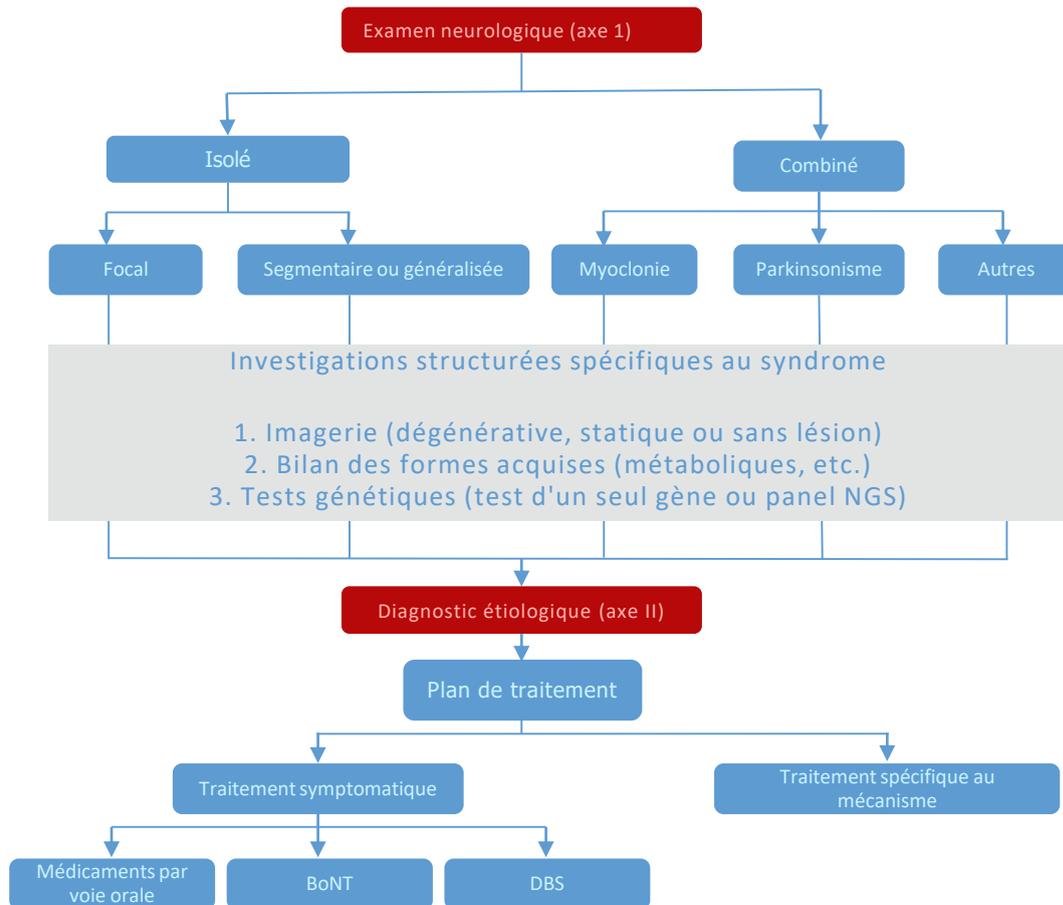
### Membres du groupe d'experts:

Enrico Bertini<sup>4</sup>; Kailash Bhatia<sup>5</sup>; Elena Chorbadijeva<sup>6</sup>; Yaroslau Compta<sup>7</sup>; Adrian Danek<sup>2</sup>; Alejandra Darling<sup>7</sup>; Tom de Koning<sup>8</sup>; Marina de Koning-Tijssen<sup>8</sup>; Malgorzata Dec-Cwiek<sup>9</sup>; Maria Teresa Dotti<sup>10</sup>; Antonio Elia<sup>11</sup>; Antonio Federico<sup>10</sup>; Dusan Flisar<sup>12</sup>; Thomas Gasser<sup>13</sup>; Kathrin Grundmann<sup>13</sup>; Kinga Hadzsiev<sup>14</sup>; Christine Klein<sup>15</sup>; Jiri Klempir<sup>16</sup>; Maja Kojovic<sup>17</sup>; Norbert Kovacs<sup>14</sup>; Bernhard Landwehrmeier<sup>18</sup>; Ebba Lohmann<sup>13</sup>; Sebastian Löns<sup>15</sup>; Maria Jose Marti<sup>7</sup>; Maria Judit Molnar<sup>19</sup>; Alexander Münchau<sup>15</sup>; Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>7</sup>; Damjan Osredkar<sup>12</sup>; Sebastian Paus<sup>20</sup>; Belén Pérez Dueñas<sup>21</sup>; Bart Post<sup>22</sup>; Evžen Růžička<sup>23</sup>; Sinem Tunc<sup>15</sup>; Michel Willemsen<sup>22</sup>; Giovanna Zorzi<sup>11</sup>

<sup>1</sup>IRCCS Clinical Institute Humanitas – Rozzano, Italy; <sup>2</sup>Klinikum der Universität München, Germany; <sup>3</sup>Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, France: Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics'; <sup>4</sup>Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; <sup>5</sup>University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom; <sup>6</sup>University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgaria; <sup>7</sup>Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; <sup>8</sup>University Medical Center Groningen, Netherlands; <sup>9</sup>University Hospital in Krakow, Poland; <sup>10</sup>AOU Siena, Italy; <sup>11</sup>Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; <sup>12</sup>University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>13</sup>Universitätsklinikum Tübingen, Germany; <sup>14</sup>University of Pécs, Hungary; <sup>15</sup>Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; <sup>16</sup>General University Hospital in Prague, Czech Republic; <sup>17</sup>University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>18</sup>Universitätsklinikum Ulm, Germany; <sup>19</sup>Semmelweis University, Hungary; <sup>20</sup>Universitätsklinikum Bonn, Germany; <sup>21</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain; <sup>22</sup>Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Netherlands; <sup>23</sup>Motol University Hospital, Czech Republic

# **Organigramme de diagnostic de la dystonie chez l'adulte**

(d'après A. Albanese, M. Di Giovanni et S. Lalli : *Dystonia : Diagnosis and Management*, Eur J Neurol. 2018 Jul 23. doi : 10.1111/ene.13762. [Epub ahead of print])



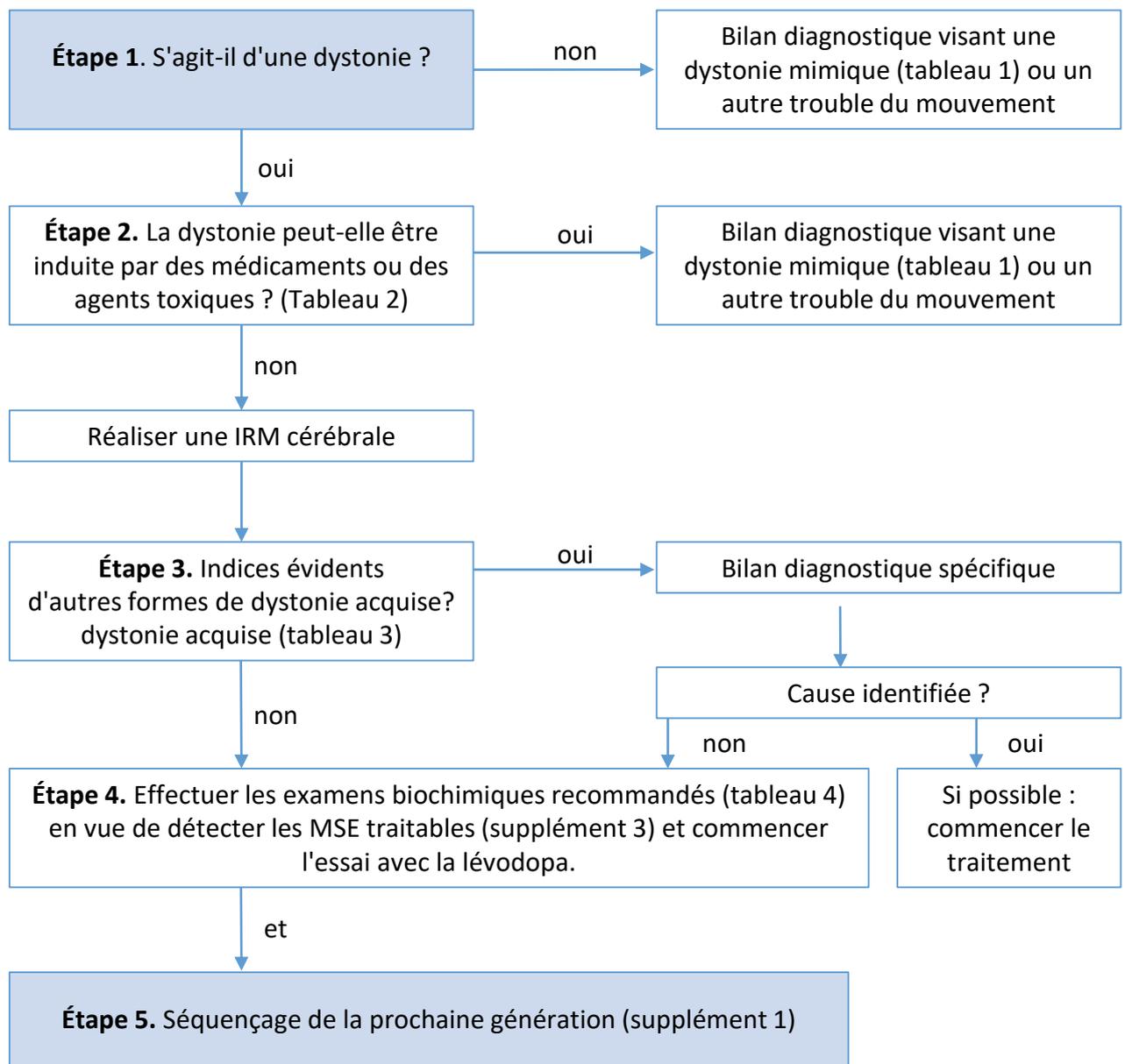
**Figure 2** Stratégie clinique, de l'examen au plan de traitement. Après l'examen, la phénoménologie oriente les tests diagnostiques. Les informations recueillies permettent de définir un plan de traitement, qu'il soit symptomatique ou spécifique à un mécanisme. Une liste des traitements de fond spécifiques au syndrome dystornique a récemment été établie [94]. BoNT, neurotoxine botulique ; DBS, stimulation cérébrale profonde ; NGS, séquençage de nouvelle génération. (La figure en couleur peut être consultée sur [wileyonlinelibrary.com](http://wileyonlinelibrary.com))

# **Organigramme diagnostique de la dystonie chez l'enfant et l'adolescent**

(d'après van Egmond ME, Kuiper A, Eggink H, et al. J Neurol Dystonia in children and adolescents : a systematic review and a new diagnostic algorithm Neurosurg Psychiatry 2015;86:774-781.)

L'article complet est disponible ici : <http://dx.doi.org/10.1136/jnnp-2014-309106>

## **Algorithme de diagnostic de la dystonie chez les enfants et les adolescents**





# European Reference Networks

[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](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](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

