

# ÉCHELLES POUR MESURER LA MALADIE DE HUNTINGTON ET LES CHORÉES

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."

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.

## 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)

### **Recommandation pour l'utilisation clinique :**

**Le réseau européen de référence pour les maladies neurologiques rares recommande vivement l'utilisation des échelles suivantes comme meilleure pratique clinique pour l'évaluation et le classement de la maladie de Huntington et d'autres chorées.**

### **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:

Le groupe d'experts MH et Chorea a décidé d'approuver les échelles utilisées par Enroll-HD ([www.enroll-hd.org](http://www.enroll-hd.org)) pour l'ERN-RND.

Groupe d'experts pour la MH et la chorée :

### Coordinateurs du groupe d'experts:

Anne-Catherine Bachoud-Lévi<sup>1</sup>, Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>2</sup>, Bernhard Landwehrmeier<sup>3</sup>

### Membres du groupe d'experts:

#### Les professionnels de la santé :

Alberto Albanese<sup>4</sup>, Enrico Bertini<sup>5</sup>, Adrian Danek<sup>6</sup>, Tom de Koning<sup>7</sup>, Maria Teresa Dotti<sup>8</sup>, Antonio Federico<sup>8</sup>, Josep Gámez<sup>9</sup>, Cinzia Geller<sup>10</sup>, Jiri Klempir<sup>11</sup>, Thomas Klopstock<sup>6</sup>, Norbert Kovacs<sup>12</sup>, Berry Kremer<sup>7</sup>, Caterina Mariotti<sup>10</sup>, Renaud Massart<sup>1</sup>, Bela Melegh<sup>12</sup>, Maria Judit Molnar<sup>13</sup>, Alexander Münchau<sup>14</sup>, Esteban Muñoz<sup>2</sup>, Lorenzo Nanetti<sup>10</sup>, Belén Pérez Dueñas<sup>9</sup>, Borut Peterlin<sup>15</sup>, Daniela Rae<sup>16</sup>, Evžen Růžička<sup>17</sup>, Susanne Schneider<sup>6</sup>, Ludger Schöls<sup>18</sup>, Sarah Tabrizi<sup>16</sup>, Sinem Tunc<sup>14</sup>, Algirdas Uktus<sup>19</sup>, Katia Youssov<sup>1</sup>, Giovanna Zorzi<sup>10</sup>

#### Représentants des patients :

Astri Arnesen<sup>20</sup>

<sup>1</sup>Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Henri-Mondor, France: Reference centre for Huntington's disease; <sup>2</sup>Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; <sup>3</sup>Universitätsklinikum Ulm, Germany; <sup>4</sup>IRCCS Clinical Institute Humanitas – Rozzano, Italy; <sup>5</sup>Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; <sup>6</sup>Klinikum der Universität München, Germany; <sup>7</sup>University Medical Center Groningen, Netherlands; <sup>8</sup>AOU Siena, Italy; <sup>9</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain; <sup>10</sup>Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; <sup>11</sup>General University Hospital in Prague, Czech Republic; <sup>12</sup>University of Pécs, Hungary; <sup>13</sup>Semmelweis University, Hungary; <sup>14</sup>Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; <sup>15</sup>University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>16</sup>University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom; <sup>17</sup>Motol University Hospital, Czech Republic; <sup>18</sup>Universitätsklinikum Tübingen, Germany; <sup>19</sup>Vilnius University Hospital Santariškių Klinikos, Lithuania; <sup>20</sup>Patient representative

Processus d'élaboration d'un organigramme :

- Consentement sur l'endossement des échelles suivantes pour MH et Chorées pendant la réunion annuelle de l'ERN-RND 2019 - 18/06/2019

## ÉCHELLES RECOMMANDÉES :

Domaine	Échelle
Évaluations de la motricité	Échelle d'évaluation unifiée de la maladie de Huntington (UHDRS) '99 Moteur <sup>1</sup>
	Indice de confiance diagnostique de l'UHDRS <sup>1</sup>
Évaluations fonctionnelles	UHDRS '99 Total Functional Capacity <sup>1</sup>
	Échelle d'évaluation fonctionnelle UHDRS '99 <sup>1</sup>
	Échelle d'indépendance UHDRS '99 <sup>1</sup>
Évaluation du comportement	Évaluation des comportements problématiques (PBA-s) <sup>2</sup>
	Hospital Anxiety/ Depression Rating Scale (HADS) <sup>3</sup> et Snaitn Irritability Scale (SIS) <sup>4</sup> , combinés
	Échelle d'évaluation de la gravité du suicide de Columbia (CSSRS) <sup>5</sup>
Évaluations cognitives	Test de modalité des chiffres symboles <sup>1</sup>
	Dénomination des couleurs de Stroop <sup>1</sup>
	Lecture des mots de Stroop <sup>1</sup>
	Fluidité verbale catégorielle <sup>6</sup>
	Interférence de Stroop <sup>1</sup>
	Création de sentiers A & B <sup>7</sup>
	Lettre Fluidité verbale <sup>6</sup>
	Mini examen de l'état mental (MMSE) <sup>8</sup>
	Mondial
Physiothérapie Mesures des résultats	Chronométrage de la montée et de la descente (TUG) <sup>10</sup>
	Test de 30 secondes en position debout sur une chaise <sup>11</sup>
Qualité de vie	Enquête de santé abrégée-12 (SF-12) <sup>12</sup>
	Questionnaire sur la qualité de vie des soignants <sup>13</sup>
Économie de la santé	Inventaire des reçus des services aux clients (CSRI) <sup>14</sup>
	Questionnaire sur les problèmes de santé spécifiques à la productivité et à l'activité (WPAI-SHP) <sup>15</sup>

## RÉFÉRENCES :

- <sup>1</sup> Disease Rating Scale: reliability and consistency. Huntington Study Group. (1996) *Movement Disorders*, 11(2): 136-42.
- <sup>2</sup> McNally, G, Rickards, H, Horton, M et al. (2015) Exploring the Validity of the Short Version of the Problem Behaviours Assessment (PBA-s) for Huntington's disease: A Rasch Analysis. *Journal of Huntington's disease*, 4 (4). pp. 347-369.
- <sup>3</sup> <https://www.svri.org/sites/default/files/attachments/2016-01-13/HADS.pdf>
- <sup>4</sup> Snaith RP, Constantopoulos AA, Jardine MY, McGuffin P. (1978) A clinical scale for the self-assessment of irritability. *British Journal of Psychiatry*, 132:164–171.
- <sup>5</sup> <https://depts.washington.edu/ebpa/sites/default/files/C-SSRS-LifetimeRecent-Clinical.pdf>
- <sup>6</sup> Rosser A, Hodges JR (1994) Initial letter and semantic category fluency in Alzheimer's disease, Huntington's disease, and progressive supranuclear palsy. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry* 57: 1389-1394.
- <sup>7</sup> Reitan RM. (1958) Validity of the Trail Making Test as an indication of organic brain damage. *Percept Mot Skills*, 8:271-276.
- <sup>8</sup> Folstein MF, Folstein SE, McHugh PR (1975) Mini mental state: a practical guide for grading the mental state of patients for the clinician. *J Psychiatr Res*, 12:189-198.
- <sup>9</sup> Guy W (ed.): ECDEU Assessment for psychopharmacology. Rev. Ed. Rockville Maryland (1976).
- <sup>10</sup> Podsiadlo D, Richardson S (1991) The timed "Up & Go": a test of basic functional mobility for frail elderly persons. *J Am Geriatr Soc*, 39:142-8.
- <sup>11</sup> <https://www.sralab.org/rehabilitation-measures/30-second-sit-stand-test>
- <sup>12</sup> Ware J, Kosinski M, Keller S (1996) A 12-Item Short-Form Health Survey: Construction of Scales and Preliminary Tests of Reliability and Validity, *Medical Care*. 34(3):220-33.
- <sup>13</sup> Weitzner, M A, Jacobsen, P B, Wagner, H, Friedland, J, & Cox, C (1999). The Caregiver Quality of Life Index–Cancer (CQOLC) Scale: development and validation of an instrument to measure quality of life of the family caregiver of patients with cancer. *Quality of Life Research*, 8, 55–63.
- <sup>14</sup> Chisholm D, Knapp M, Knudsen HC, Amaddeo F, Gaite L, van Wijngaarden B, EPSILON Study Group (2000) Client Socio-Demographic and Service Receipt Inventory - European Version: development of an instrument for international research. *EPSILON Study 5. British Journal of Psychiatry* 177 Supplement 39 28-33.
- <sup>15</sup> [http://www.reillyassociates.net/WPAI\\_SHP.html](http://www.reillyassociates.net/WPAI_SHP.html)



<https://ec.europa.eu/health/ern>



**European Reference Network**  
for rare or low prevalence complex diseases

- Network  
Neurological Diseases (ERN-RND)
- Coordinator  
Universitätsklinikum  
Tübingen — Deutschland

Co-funded by the European Union

