Vue d'ensemble	**Parcours de patients Atrophie multisystématisée (AMS)**			
PHASES	**1 - Premiers symptômes**	**2 - Diagnostic**	**3 - Traitement**	**4 - Surveillance**
Maladie	Présentation après l'âge de 30 ans ; âge moyen d'apparition entre 50 et 60 ans. L'espérance de vie après les premiers symptômes est de 6 à 9 ans et plus. L'AMS est une maladie multiple **avec 5 ou 7 symptômes clés.** Les premiers symptômes sont subtils et non spécifiques. Les symptômes se répartissent en deux catégories : • **symptômes moteurs** : démarche instable et difficultés à se tenir debout, problèmes d'équilibre, lenteur des mouvements, tremblement et maladresse, tremblement irrégulier des membres. Les symptômes parkinsoniens répondent mal à la lévodopa. • **les symptômes liés au système nerveux autonome,** par exemple troubles du rythme cardiaque, de la pression artérielle, troubles urinaires, toux, dysfonctions intestinales et sexuelles. En outre, d'autres symptômes peuvent inclure des rires ou des pleurs incontrôlables (ou labilité émotionnelle), des rêves vivides, une respiration	La difficulté de diagnostiquer l'AMS réside dans l'éventail des symptômes qui nécessitent la mise en place d'un système de surveillance rapide dans les cliniques neurologiques. L'AMS est un diagnostic clinique qui se subdivise en plusieurs catégories : • AMS **de type Parkinson** (MSA-P) : lenteur des mouvements, rigidité et tremblements prédominants. • AMS **de type cerébelleux** (MSA-C) : problèmes d'équilibre, de motricité fine et d'élocution. Différents niveaux de certitude diagnostique ont été définis dans les derniers critères diagnostiques internationaux : • AMS cliniquement établie • AMS cliniquement probable • AMS prodromique : il s'agit d'une catégorie réservée à la recherche qui a été créée pour que les personnes présentant des signes précoces d'AMS puissent être prises en considération pour des essais cliniques. Le **diagnostic définitif de** l'AMS n'est possible qu'en **examinant** au microscope **les cellules cérébrales** de différentes parties du cerveau. La multiplicité des présentations de l'AMS dans la pratique clinique soulève la question stratégie diagnostique et du traitement des symptômes sous-jacents de l'AMS :	Il n'existe pas encore de thérapies efficaces pour modifier l'évolution de la maladie, le traitement est donc axé sur la prise en charge des symptômes. La multiplicité des symptômes de l'AMS nécessite la coopération de plusieurs intervenants de soins. Un patient atteint d'AMS dans la **phase initiale** de la maladie ne doit pas nécessairement être hospitalisé dans un service de neurologie pendant une longue période. Dans la **deuxième phase** du développement de la maladie, la fréquence des suivis médicaux pluridisciplinaires augmente (respiration, aide à l'expectoration, ventilation mécanique à domicile, gastro/ nutrition/ PEG, kinésithérapie...). Dans la **troisième phase (phase terminale,** généralement déjà immobile, dépendant d'une technologie de soutien), un patient atteint d'AMS peut a) rester dans des hôpitaux spécialisés de longue durée, généralement pour une période prédéfinie, ou	Orientation vers un centre national d'expertise avec implication d'équipes pluridisciplinaires compte tenu de cette maladie rare

	bruyante pendant la journée, un ronflement excessif pendant la nuit, des soupirs involontaires, une voix étoufée.	a) la solution des neuro-symptômes est la plus efficace au sein d'un service neurologique • troubles du sommeil • problèmes d'orthophonie b) ils nécessitent une prise en charge multidisciplinaire car certains traitements des principaux symptômes de l'AMS sont effectués dans d'autres cliniques (symptômes génito-urinaires, gastro-diététique-nutritionnel, kinésithérapie, respiratoire...).	b) continuer les soins à domicile (avec un soutien adéquat pour la trachéotomie, la ventilation mécanique, le suivi cardiaque, le soutien nutritionnel par GPE).	
Clinique	Une anamnèse minutieuse Examen neurologique approfondi **Enquêtes** : Vérifier la présence d'une **hypotension artérielle** posturale (**orthostatique**), c'est-à-dire mesurer la pression artérielle en position couchée sur un lit et après 3 et 10 minutes de station debout.[1] Une échographie pour évaluer le résidu vésical post-mictionnel (RVPM). Un cathétérisme entrée-sortie permet également d'évaluer le RVPM. IRM cérébrale et examen par un neuro-radiologue pour détecter des changements subtils dans différentes zones du cerveau. Envisager une scintigraphie cardiaque au MIBG ou un scanner cérébral au DAT, s'ils sont disponibles dans une clinique spécialisée, dans les cas peu clairs.	**Suspecter le diagnostic** si une personne présente : • une ataxie cérébelleuse et la maladie de Parkinson simultanément sans antécédents familiaux de l'une ou l'autre de ces maladies **OU** • Ataxie, parkinsonisme et défaillance autonomique, c'est-à-dire incontinence urinaire chez une personne sans problème urinaire structurel, dysfonction érectile chez un homme de moins de 40 ans et/ou hypotension orthostatique neurogène (HTO).	L'accent est mis sur la gestion des symptômes et les thérapies de soutien : • Soutien psychologique et santé mentale • CPAP pour le ronflement excessif, l'apnée du sommeil et le stridor • Stratégies de soins palliatifs si nécessaire Médicaments • La lévodopa peut parfois être utilisée pour soulager les symptômes parkinsoniens. • Les symptômes urinaires sont souvent soulagés par des médicaments ou par l'auto-cathétérisme. • L'HTO peut être traitée par midodrine et fludrocortisone. D'autres médicaments peuvent être proposés dans les centres spécialisés • Clonazépam ou mélatonine avant le coucher pour les troubles du sommeil	Visites annuelles au centre spécialisé pour l'évaluation : • motrice • des symptômes non moteurs, • réévaluer le diagnostic si les symptômes cliniques et/ou les signes changent de manière significative • prévenir les effets secondaires du traitement

Défis	L'AMS peut **souvent être confondue avec** une ataxie **ou la maladie de Parkinson** dans les premiers temps.
	
	Le diagnostic correct est souvent retardé
		Un diagnostic manqué d'AMS rend la prise en charge de la personne plus difficile, car les soignants ne sont pas sensibilisés aux complications liées à l'AMS.
		• Chutes graves dues à l'hypotension orthostatique
		• Urgences hypertensives en cas de
		  ○ hypertension concomitante en décubitus dorsal,
		  ○ Infections des voies urinaires et urosepsis,
		  ○ Symptômes respiratoires, aspiration, étouffement, pneumonie
		• Malnutrition due à des troubles de la déglutition
			Besoin de recherche pour trouver un traitement spécifique	• Trouver un médecin hospitalier expérimenté dans l'AMS
				• La pratique des soins à domicile pour les patients atteints d'AMS démontre les besoins de surveillance médicale systématique en dehors des services spécialisés.
				• Accès à un service d'infirmières spécialisées à domicile
				• L'équipe de soins primaires doit se mettre en rapport avec les services spécialisés, si nécessaire, pour obtenir des conseils et gérer les symptômes.

Objectifs	Identification des "drapeaux rouges" et/ou d'une évolution plus rapide que prévue par rapport au diagnostic initial (par exemple, maladie de Parkinson), tels que chutes précoces, altération rapide du mouvement, augmentation des symptômes de dysautonomie, problèmes précoces d'élocution et de déglutition. Revoir les personnes présentant des symptômes neurologiques lorsqu'un diagnostic n'a pas été posé ou qu'il est incertain. Demander un deuxième avis à ou consulter vos collègues de l'ERN-RND.	Sensibilisation accrue des professionnels de santé : 1) Diagnostic de l'AMS 2) Prise en charge des symptômes 3) Besoins psychologiques et émotionnels des personnes atteintes d'AMS	Développer la coopération internationale pour de nouvelles thérapies pour les personnes atteintes d'AMS. Être attentif à l'impact de l'AMS sur la vie d'une personne (travail, vie sociale, relations, finances, effets à long terme, effets psychologiques, préoccupations). Développer un parcours de soins pour les cas suspectés et confirmés d'AMS	• Disponibilité d'une physiothérapie qualifiée, d'un traitement nutritionnel, d'un soutien psychologique, d'un traitement des troubles du sommeil et des problèmes de continence. • Les soignants et les patients pourraient partager des informations sur les aides utiles et sur la manière d'y accéder.

1 L'hypotension orthostatique neurogène (HTO) est une forme d'hypotension artérielle. Elle survient lorsque les vaisseaux sanguins ne se contractent pas lorsque l'on se lève. Elle est également connue sous le nom d'hypotension posturale et se définit comme une baisse de la pression artérielle d'au moins 20 mm HG systolique ou 10 mm HG diastolique dans les 3 minutes qui suivent le passage en position debout. Si la personne est incapable de se tenir debout, le test d'inclinaison de la tête vers le haut (HUT) est effectué. La personne est progressivement redressée avec une surveillance continue de la tension artérielle et de la fréquence cardiaque.
L'hypotension orthostatique (HTO) est un signe non spécifique, elle est généralement le symptôme d'un trouble sous-jacent plutôt qu'une maladie en soi et ne doit pas être utilisée de manière isolée. L'hypotension orthostatique retardée, c'est-à-dire non présente après 3 minutes mais présente dans les 10 minutes suivant la mise en position verticale, est considérée comme une caractéristique d'une AMS cliniquement probable.

CPAP	Continuous positive airway pressure = ventilation a pression positive continue (aide à la respiration pendant le sommeil)
HTO	Hypotension orthostatique
DAT	Dopamine Transporter = transporteur de la dopamine
MIBG	Scintigraphie à la Métaiodobenzylguanidine
IRM	Imagerie par résonance magnétique
GPE	Gastrostomie percutanée endoscopique (sonde gastrique)

Veuillez noter que des termes spécifiques (par exemple, services de soins à domicile, médecin généraliste, physiothérapie) n'incluent pas les mêmes services dans tous les pays de l'UE et peuvent différer d'un pays à l'autre. Les groupes de défense des patients peuvent souvent apporter un soutien et des ressources aux patients et à leurs familles.

Clause de non-responsabilité
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.

Mise à jour en avril 2024

Cofinancé par l'Union européenne

European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases
Network Neurological Diseases (ERN-RND)