

| Vue d'ensemble | Parcours de patients Atrophie multisystématisée (AMS) | | | |
|----------------|---|---|--|--|
| PHASES | 1 - Premiers symptômes | 2 - Diagnostic | 3 - Traitement | 4 - Surveillance |
| Maladie | <p>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 à 7 symptômes clés.</p> <p>Les premiers symptômes sont subtils et non spécifiques.</p> <p>Les symptômes se répartissent en deux catégories :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Symptômes moteurs de type cérébelleux, tels qu'une démarche instable et des difficultés à se tenir debout, des problèmes d'équilibre, une lenteur des mouvements, ainsi que des symptômes moteurs de type Parkinson, tels que tremblement et maladresse, tremblement irrégulier des membres. Les symptômes parkinsoniens répondent mal à la lévodopa ou seulement sur une durée limitée, contrairement à la maladie de Parkinson classique. • Les symptômes liés au système nerveux autonome, par exemple troubles du rythme cardiaque, de la pression artérielle, troubles urinaires, toux, dysfonctions intestinales et sexuelles. | <p>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.</p> <p>L'AMS est un diagnostic clinique qui se subdivise en plusieurs catégories :</p> <ul style="list-style-type: none"> • AMS de type Parkinson (MSA-P) : lenteur des mouvements, rigidité et tremblements prédominants. • AMS de type cérébelleux (MSA-C) : problèmes d'équilibre, de motricité fine et d'élocution prédominants. <p>Différents niveaux de certitude diagnostique ont été définis dans les derniers critères diagnostiques internationaux :</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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. <p>Le diagnostic définitif de l'AMS est uniquement réalisable post mortem en examinant au microscope les cellules cérébrales de différentes parties du cerveau.</p> | <p>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.</p> <p>La multiplicité des symptômes de l'AMS nécessite la coopération de plusieurs intervenants de soins.</p> <p>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.</p> <p>Dans la phase intermédiaire, la fréquence des suivis médicaux pluridisciplinaires augmente (respiration, aide à l'expectoration, ventilation mécanique à domicile, gastro/ nutrition/ PEG, kinésithérapie...).</p> <p>Dans la phase terminale (caractérisé par une grabatisation ou l'utilisation d'aides techniques), un patient atteint d'AMS peut</p> <p>a) rester dans des hôpitaux spécialisés de longue durée, généralement pour une période prédéfinie, ou</p> | <p>Orientation vers un centre national d'expertise avec implication d'équipes pluridisciplinaires compte tenu de cette maladie rare</p> <p>Mise en place d'un système national et/ou international pour suivre la prévalence de la maladie selon la classification des codes ORPHA</p> |

| | | | | |
|-----------------|---|--|---|---|
| | <p>En outre, d'autres symptômes peuvent inclure des rires ou des pleurs incontrôlables (ou labilité émotionnelle), des rêves vives, une respiration bruyante pendant la journée, un ronflement excessif pendant la nuit, des soupirs involontaires, une voix étouffée.</p> | <p>La rareté de la maladie et la multiplicité des présentations de l'AMS dans la pratique clinique rend difficile le diagnostic et le traitement des symptômes :</p> <p>a) la prise en charge des symptômes neurologiques est plus efficace au sein d'un service neurologique</p> <ul style="list-style-type: none"> • troubles du sommeil • problèmes d'orthophonie <p>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...).</p> | <p>b) continuer les soins à domicile (avec un soutien adéquat pour la trachéotomie, la ventilation mécanique, le suivi cardiaque, le soutien nutritionnel par GPE).</p> | |
| Clinique | <p>Une anamnèse minutieuse Examen neurologique approfondi</p> <p>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</p> <p>Une échographie pour évaluer le résidu vésical post-mictionnel (RVPM). Un cathétérisme entrée-sortie permet également d'évaluer le RVPM.</p> <p>IRM cérébrale et examen par un neuro-radiologue pour détecter des changements subtils dans différentes zones du cerveau.</p> <p>Envisager une scintigraphie cardiaque au MIBG ou un scanner cérébral au DAT,</p> | <p>Suspecter le diagnostic si une personne présente :</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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 autonome, 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). | <p>L'accent est mis sur la gestion des symptômes et les thérapies de soutien :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Soutien psychologique et santé mentale • CPAP pour le ronflement excessif, l'apnée du sommeil et le stridor • Soins palliatifs si nécessaire <p>Médicaments</p> <ul style="list-style-type: none"> • La lévodopa peut parfois être utilisée pour soulager les symptômes parkinsoniens. • Les symptômes urinaires sont contrôlés par des médicaments ou par l'auto-cathétérisme. • L'hypotension orthostatique peut être traitée par midodrine et fludrocortisone. D'autres médicaments peuvent être proposés dans les centres spécialisés | <p>Visites annuelles au centre spécialisé pour l'évaluation :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Des symptômes moteurs • 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 • assurer un suivi systématique du patient ou de la patiente en soins à domicile par une équipe médicale spécialisée |

| | | | | |
|------------------|---|---|--|--|
| | s'ils sont disponibles dans une clinique spécialisée, dans les cas peu clairs. | | <ul style="list-style-type: none"> • Clonazépam ou mélatonine avant le coucher pour les troubles du sommeil | |
| Défis | <p>L'AMS peut souvent être confondue avec une ataxie ou la maladie de Parkinson dans les premiers temps.</p> <p>Le diagnostic correct est souvent retardé</p> | <p>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.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Chutes graves dues à l'hypotension orthostatique • Urgences hypertensives en cas de <ul style="list-style-type: none"> ○ hypertension concomitante en décubitus dorsal, ○ Infections des voies urinaires et urosepsis, ○ Symptômes respiratoires, aspiration, étouffement, pneumonie • Malnutrition due à des troubles de la déglutition | <p>Besoin de recherche pour trouver un traitement spécifique</p> | <ul style="list-style-type: none"> • 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 | <p>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.</p> <p>Revoir les personnes présentant des symptômes neurologiques lorsqu'un diagnostic n'a pas été posé ou qu'il est incertain. Demander un deuxième avis ou consulter vos collègues de l'ERN-RND.</p> | <p>Sensibilisation accrue des professionnels de santé :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Diagnostic de l'AMS 2) Prise en charge des symptômes 3) Besoins psychologiques et émotionnels des personnes atteintes d'AMS | <p>Développer la coopération internationale pour de nouvelles thérapies pour les personnes atteintes d'AMS.</p> <p>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).</p> <p>Développer un parcours de soins pour les cas suspectés et confirmés d'AMS</p> | <ul style="list-style-type: none"> • 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) 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) |

Veillez 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.

Mis à jour en juillet 2025.

