European Reference Networks

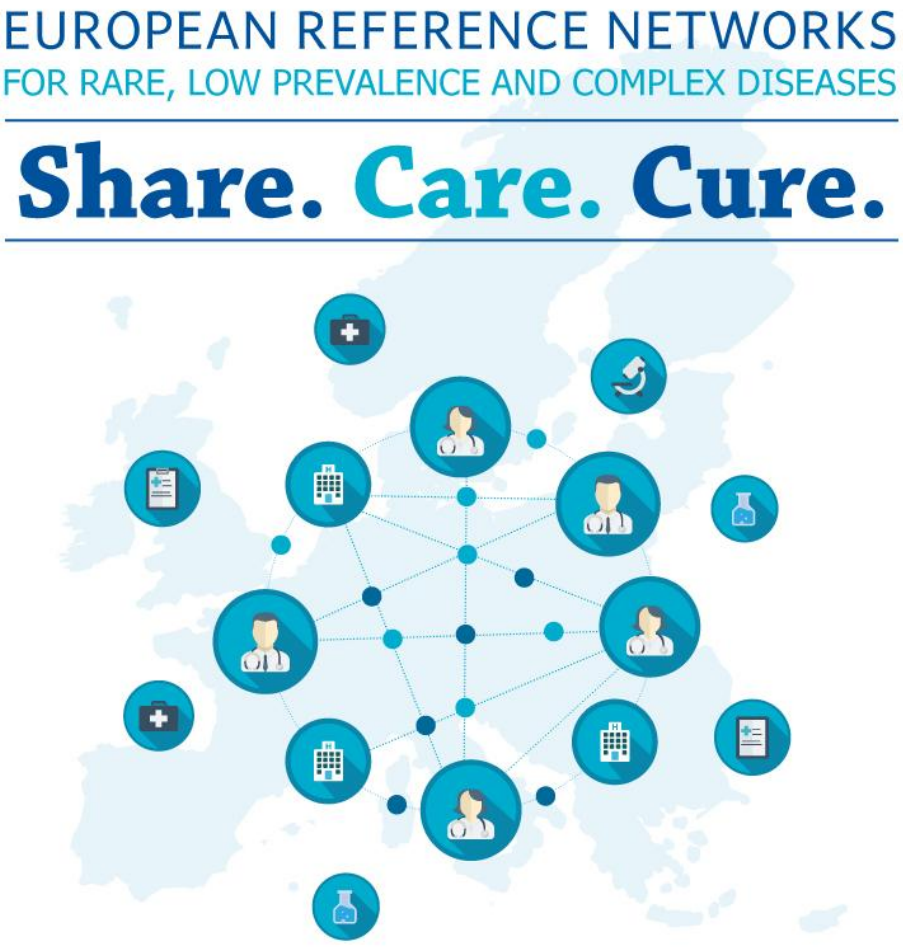
European Reference Network for rare or low prevalence complex diseases

Network Neurological Diseases (ERN-RND)

Coordinator Universitätsklinikum Tübingen — Deutschland

ÉCHELLE D'ÉVALUATION CLINIQUE DES LEUCOENCÉPHALOPATHIES

CLASSIFICATION DE LA FONCTION MOTRICE GLOBALE DANS LA LEUCODYSTROPHIE MÉTACHROMATIQUE (GMFC-MLD)



Approuvé par ERN-RND : 10 mars 2025

Publié par ERN-RND le 05 mai 2025

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.

RESEAU EUROPEEN DE REFERENCE 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 réunit 64 des principaux centres d'expertise européens ainsi que 4 partenaires affiliés dans 24 États membres et comprend des organisations de patients très actives. Les centres sont situés en Autriche, Belgique, Bulgarie, Croatie, Chypre, République tchèque, Danemark, Estonie, Finlande, France, Allemagne, Grèce, Hongrie, Italie, Irlande, Lettonie, Lituanie, Luxembourg, Malte, Pays-Bas, Pologne, Slovénie, Espagne et Suède.

Les groupes d'experts 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
- Leucoencéphalopathies

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.**

Recommandation pour l'utilisation clinique :

Le réseau européen de référence pour les maladies neurologiques rares recommande l'utilisation du GMFC-MLD comme meilleure pratique clinique pour l'évaluation et la classification des leucoencéphalopathies.

Veuillez garder à l'esprit que cette échelle a été développée pour la leucodystrophie métachromatique (MLD), évaluant uniquement la fonction motrice globale. En l'absence d'une échelle spécifique et générale pour les leucoencéphalopathies, l'ERN-RND recommande néanmoins l'utilisation du GMFC-MLD.

EXCLUSION DE RESPONSABILITE

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.

METHODOLOGIE

Le processus d'approbation a été effectué par le groupe de maladies pour les Leucoencéphalopathies de l'ERN-RND.

Groupe d'experts pour Leucoencéphalopathies :

Coordinateurs du groupe d'experts :

Kleopas Kleopa[8] ; Nicole Wolf[1] ; Samuel Gröschel[30]

Membres du groupe d'experts :

Les professionnels de la santé :

Ales Tomek[20] ; Andrea Mignarri[4] ; Ángel Martin[17] ; Anna Ardissone[14] ; Anna Fetta[15] ; Anneli Kolk[26] ; Aoife Mahony[16] ; Arina Novasa[21] ; Bart Dermaut[29] ; Beata Błażejewska-Hyżorek[13] ; Caroline Sevin[5] ; Caterina Garone[15] ; Christa-Caroline Bergner[32] ; Daniel Boesch[2] ; Dimitri Hemelsoet[29] ; Duccio Maria Cordelli[15] ; Enrico Bertini[22] ; Ettore Salsano[14] ; Fran Borovecki[28] ; Francesco Nicita[22] ; Giovanna De Michele[2] ; Hanna Küpper[30] ; Hans Hartmann[11] ; Hendrik Rosewich[30] ; Ieva Glazere[21] ; Isabella Moroni[14] ; Iwona Stępniak[13] ; Johanna Uusimaa[10] ; Jorgen Erik Nielsen[23] ; Karolina Ziora-Jakutowicz[13] ; Klára Brožová[27] ; Laszlo Szpisjak[25] ; Lena Elisabeth Hjermind[23] ; Leonardo Ulivi[3] ; Luca Solina[15] ; Lucia Laugwitz[30] ; Ludger Schöls[30] ; Mar O'Callaghan[12] ; Marc Engelen[1] ; Mario Habek[28] ; Marjo van der Knaap[1] ; Natalja Predkele[21] ; Nicola Giannini[3] ; Odile Boespflug-Tanguy[5] ; Pedro Oliva Nacarino[6] ; Peter Balicza[24] ; Pierre Kolber[7] ; Rachele Danti[14] ; Rosa Cortese[4] ; Sabine Groenborg[23] ; Steffi Dreha-Kulaczewski[11] ; Sylvia Boesch[19] ; Thomas Klopstock[18] ; Tom de Koning[31] ; Veronica Di Pisa[15] ; Wolfgang Koehler[32]

Représentants des patients:

Sara Hunt[9]

[1]Amsterdam UMC - Centre médical universitaire d'Amsterdam, Pays-Bas ; [2]AOU - Hôpital universitaire Federico II, Naples, Italie ; [3]AOU - Hôpital universitaire de Pise, Italie ; [4]AOU - Hôpital universitaire de Sienne, Italie ; [5]APHP - Centre de référence pour les leucodystrophies, Hôpital universitaire Robert-Debré, Paris, France ; [6]Hôpital universitaire central des Asturies, Oviedo, Espagne ; [7]CHL - Centre hospitalier du Luxembourg, Luxembourg ; [8]Institut chypriote de neurologie et de génétique, Egkomi, Chypre ; [9]ePAG ; [10]Consortium de Finlande : Hôpitaux universitaires d'Oulu, de Tampere et d'Helsinki, Finlande ; [11]École de médecine de Hanovre, Allemagne ; [12]Clinique hospitalière de Barcelone et Hôpital Sant Joan de Déu, Barcelone, Espagne ; [13]Institut de psychiatrie et de neurologie, Varsovie, Pologne ; [14]IRCCS - Fondation de l'Institut neurologique Carlo Besta, Milan, Italie ; [15]IRCCS - Institut des sciences neurologiques de Bologne, Italie ; [16]Consortium irlandais : Hôpital universitaire de Tallaght et Children's Health Ireland ; [17] Hôpital universitaire de La Paz, Madrid, Espagne ; [18] Hôpital universitaire Ludwig Maximilian, Munich, Allemagne ; [19] Université médicale d'Innsbruck, Autriche ; [20] Hôpital universitaire Motol, Prague, République tchèque ; [21] Hôpital universitaire clinique Pauls Stradins, Riga, Lettonie ; [22] Hôpital pédiatrique Bambino Gesù, Rome, Italie ; [23] Hôpital universitaire Rigshospitalet, Copenhague, Danemark ; [24]Université Semmelweis, Budapest, Hongrie ; [25]Centre médical Szent-Györgyi Albert, Szeged, Hongrie ; [26]Hôpital universitaire de Tartu, Estonie ; [27]Hôpital universitaire Thomayer, Prague, République tchèque ; [28]Centre hospitalier universitaire de Zagreb, Croatie ; [29]Hôpital universitaire de Gand, Belgique ; [30]Hôpital universitaire de Tübingen, Allemagne ; [31]Centre médical universitaire de Groningue, Pays-Bas ; [32]Centre médical de l'Université de Leipzig, Allemagne.

Processus d'approbation :

- Proposition d'approbation de l'échelle d'évaluation par les coordinateurs des groupes de maladies de l'ERN-RND : 18 décembre 2024
- Discussion dans le groupe ERN-RND disease le 18 décembre 2024
- Consentement à l'approbation par l'ensemble du groupe maladie - 10 mars 2025

LIEN VERS LA PUBLICATION ORIGINALE

KEHRER, C., BLUMENSTOCK, G., RAABE, C. et KRÄGELOH-MANN, I. (2011), **Development and reliability of a classification system for gross motor function in children with metachromatic leucodystrophy.** Developmental Medicine & Child Neurology, 53 : 156-160. https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2010.03821.x

ÉCHELLE D'EVALUATION DES FONCTIONS MOTRICES GLOBALES DANS LE MLD : GMFC-MLD

Adapté et traduit à partir de l'échelle originale (voir référence)

Niveau 0	Marche sans soutien avec une qualité de performance normale pour l'âge
Niveau 1	Marche sans soutien mais avec une qualité de performance réduite, c'est-à-dire instabilité en se tenant debout ou en marchant.
Niveau 2	Marche avec soutien. Marche sans soutien impossible (moins de cinq pas).
Niveau 3	Assis sans soutien **et** locomotion telle que ramper ou rouler. Marche avec ou sans soutien impossible
Niveau 4	(a) Assis sans soutien mais sans locomotion **ou** (b) La position assise sans soutien n'est pas possible, mais la locomotion telle que la marche à quatre pattes ou la roulade est possible.
Niveau 5	Pas de locomotion ni de position assise sans soutien, mais le contrôle de la tête est possible
Niveau 6	Perte de toute locomotion et perte de tout contrôle de la tête et du tronc.

European Reference Networks

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

Co-funded by the European Union