

ÉCHELLES D'ÉVALUATION CLINIQUE POUR LES PARAPLEGIES SPASTIQUES HÉRÉDITAIRES POUR ENFANTS AVANT L'ADOLESCENCE

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Disclaimer:

“The European Commission support for the production of this publication does not constitute endorsement of the contents which reflects the views only of the authors, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein.”

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

Recommandations pour utilisation clinique:

ERN-RND recommande l'utilisation des échelles d'évaluation clinique ci-dessous pour les paraplégies spastiques héréditaires pour enfants avant l'adolescence.

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

Les échelles d'évaluation clinique des paraplégies spastiques héréditaires pour enfant avant l'adolescence ont été approuvées par le groupe d'experts ERN-RND ataxies et paraplégies spastiques héréditaires.

Date de vote: 11.02.2019

Groupe d'experts ataxies et paraplégies spastiques héréditaires:

Coordinateurs du groupe d'experts:

Caterina Mariotti¹⁶; Rebecca Schuele-Freyer¹⁴

Membres du groupe d'experts:

Segolene Ayme¹; Enrico Bertini²; Kristl Claeys³; Maria Teresa Dotti⁴; Alexandra Durr⁵; Antonio Federico⁶; Josep Gámez⁵; Paola Giunti⁶; David Gómez-Andrés⁵; Kinga Hadziev⁷; York Hellenbroich⁸; Jaroslav Jerabek⁹; Mary Kearney¹⁰; Jiri Klempir¹¹; Thomas Klockgether¹²; Thomas Klopstock¹³; Norbert Kovacs⁷; Ingeborg Krägeloh-Mann¹⁴; Berry Kremer¹⁵; Alfons Macaya⁵; Bela Melegh⁷; Maria Judit Molnar⁸; Isabella Moroni¹⁶; Alexander Münchau⁸; Esteban Muñoz¹⁷; Lorenzo Nanetti¹⁶; Andrés Nascimento¹⁷; Mar O'Callaghan¹⁷; Damjan Osredkar¹⁸; Massimo Pandolfo¹⁹; Joanna Pera²⁰; Borut Peterlin¹⁸; Maria Salvadó⁵; Ludger Schöls¹⁴; Deborah Sival¹⁵; Matthis Synofzik¹⁴; Franco Taroni¹⁶; Sinem Tunc⁸; Bart van de Warrenburg²¹; Judith van Gaalen²¹; Martin Vyhnálek⁹; Michèl Willemsen²¹; Ginevra Zanni²; Judith Zima⁷; Alena Zumrová⁹

Représentants d'organisations de patients:

Lori Renna Linton ¹⁰; Cathalijne van Doorne ¹⁰

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

ECHELLES CLINIQUES RECOMMANDÉES

Domaine	Échelle
Capacités motrices globales	GMFCS - Gross Motor Classification System Palisano et al. 1997, Dev Med Chil Neurol 39:214-23 CanChild : www.canchild.ca Illustrations Version 2 © Bill Reid, Kate Willoughby, Adrienne Harvey et Kerr Graham, The Royal Children's Hospital Melbourne ERC151050
Capacités motrices fines	MACS – Manual Ability Classification System For children <4 years: Mini MACS , Ann- Christin Eliasson, Lena Krumlinde-Sundholm, 2013 Contributors: Ann-Marie Öhrwall, Ulla Wahlström, Åsa Persson-Annerste
Langue et communication	Viking Speech Scale , Lindsay Pennington, Tone Mjøen, Maria da Graça Andrada, Janice Murray, Viking Speech Scale, 2010©, Copyright © Newcastle University UK, Vestfold Hospital Trust Norway, Centro de Reabilitação de Paralisia Cerebral Calouste Gulbenkian-Lisbon et Manchester Metropolitan University UK ,2011.
Manger et boire	EDACS - Eating and Drinking Ability Classification System , Sellers D, Mandy A, Pennington L, Hankins M, Morris C. Development and reliability of a system to classify the eating and drinking ability of people with cerebral palsy. Developmental medicine and child neurology 2014;56:245- 51
Troubles de l'apprentissage	Appliquer l'échelle utilisée dans la routine quotidienne, prendre en compte l'implication motrice.
Problèmes urologiques	Dysfunctional voiding and incontinence symptoms score questionnaire , Akbal C, Genc Y, Burgu B, Ozden E, Tekgul S. Dysfunctional voiding and incontinence scoring system : quantitative evaluation of incontinence symptoms in pediatric population. The Journal of urology 2005;173:969-73.

EDACS - Système de classification de l'aptitude à manger et à boire :

<https://bit.ly/2Cy6E89>

En raison des règles de propriété intellectuelle, nous ne sommes pas autorisés à imprimer les échelles de notation dans ce document.

RÉFÉRENCES

Wood E, Rosenbaum P. The gross motor function classification system for cerebral palsy: a study of reliability and stability over time. *Developmental medicine and child neurology* 2000;42:292-6.

Towns M, Rosenbaum P, Palisano R, Wright FV. Should the Gross Motor Function Classification System be used for children who do not have cerebral palsy? *Developmental medicine and child neurology* 2018;60:147-54.

Eliasson AC, Krumlinde-Sundholm L, Rosblad B, et al. The Manual Ability Classification System (MACS) for children with cerebral palsy: scale development and evidence of validity and reliability. *Developmental medicine and child neurology* 2006;48:549-54.

Eliasson AC, Ullenhag A, Wahlstrom U, Krumlinde-Sundholm L. Mini-MACS: development of the Manual Ability Classification System for children younger than 4 years of age with signs of cerebral palsy. *Developmental medicine and child neurology* 2017;59:72-8.

Pennington L, Virella D, Mjoen T, et al. Development of The Viking Speech Scale to classify the speech of children with cerebral palsy. *Research in developmental disabilities* 2013;34:3202-10.

Benfer KA, Weir KA, Bell KL, Ware RS, Davies PSW, Boyd RN. The Eating and Drinking Ability Classification System in a population-based sample of preschool children with cerebral palsy. *Developmental medicine and child neurology* 2017;59:647-54.



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

