

# ALGORITHME THÉRAPEUTIQUE POUR LES DYSTONIES FOCALES ET GÉNÉRALISÉES

---

Nat Rev Dis Primers. 2018 Sep 20;4(1):25

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 RARES NEUROLOGIQUES (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, Slovénie, 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 de l'algorithme thérapeutique suivant pour la dystonie focale et généralisée.**

## 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

L'approbation de l'algorithme thérapeutique pour la dystonie focale et généralisée a été faite par le groupe de maladies pour la dystonie, les troubles paroxystiques et la NBIA de l'ERN-RND.

Groupe de maladies pour Dystonie, troubles paroxystiques et NBIA :

### Coordinateurs des groupes de maladies :

Tobias Bäumer<sup>15</sup> , Belén Pérez Dueñas<sup>21</sup> , Giovanna Zorzi<sup>11</sup>

### Membres du groupe maladie :

Alberto Albanese<sup>1</sup> , Enrico Bertini<sup>4</sup> ; Kailash Bhatia<sup>5</sup> ; Elena Chorbadgieva<sup>6</sup> ; Yaroslau Compta<sup>7</sup> ; Adrian Danek<sup>2</sup> ; Alejandra Darling<sup>7</sup> ; Tom de Koning<sup>8</sup> ; Marina de Koning-Tijssen<sup>8</sup> ; Malgorazate Dec-Cwiek<sup>9</sup> ; Maria Teresa Dotti<sup>10</sup> ; Petr Dusek<sup>23</sup> , Antonio Elia<sup>11</sup> ; Antonio Federico<sup>10</sup> ; Dusan Flisar<sup>12</sup> ; Thomas Gasser<sup>13</sup> ; Kathrin Grundmann<sup>13</sup> ; Kinga Hadzsiev<sup>14</sup> ; Petra Havránková<sup>23</sup> , Robert Jech<sup>23</sup> , Christine Klein<sup>15</sup> ; Jiri Klempir<sup>16</sup> ; Thomas Klopstock<sup>2</sup> , Maja Kojovic<sup>17</sup> ; Norbert Kovacs<sup>14</sup> ; Bernhard Landwehrmeier<sup>18</sup> ; Ebba Lohmann<sup>13</sup> ; Katja Lohmann<sup>15</sup> , Sebastian Löns<sup>15</sup> ; Maria Jose Marti<sup>7</sup> ; Maria Judit Molnar<sup>19</sup> ; Alexander Münchau<sup>15</sup> ; Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>7</sup> ; Damjan Osredkar<sup>12</sup> ; Sebastian Paus<sup>20</sup> ; Bart Post<sup>22</sup> ; Evžen Růžička<sup>23</sup> ; Susanne A. Schneider<sup>2</sup> ; Sinem Tunc<sup>15</sup> ; Marie Vidailhet<sup>3</sup> , Michel Willemsen<sup>22</sup>

### Représentant des patients :

Marek Parkovic, AHC 18Plus, Allemagne

<sup>1</sup>Institut clinique IRCCS Humanitas - Rozzano, Italie ;<sup>2</sup>Klinikum der Universität München, Allemagne ;<sup>3</sup>Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, France : Centre de référence pour les maladies rares "Neurogenetics" ;<sup>4</sup>Hôpital pédiatrique Bambino Gesù, Rome, Italie ;<sup>5</sup>University College London Hospitals NHS Foundation Trust, Royaume-Uni ;<sup>6</sup>University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgarie ;<sup>7</sup>Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Espagne ;<sup>8</sup>University Medical Center Groningen, Pays-Bas ;<sup>9</sup>University Hospital in Krakow, Pologne ;<sup>10</sup>AOU Siena, Italie ;<sup>11</sup>Fondation IRCCS Institut neurologique Carlo Besta - Milan, Italie ;<sup>12</sup>Centre médical universitaire de Ljubljana, Slovénie ;<sup>13</sup>Universitätsklinikum Tübingen, Allemagne ;<sup>14</sup>Université de Pécs, Hongrie ;<sup>15</sup>Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Allemagne ;<sup>16</sup>General University Hospital in Prague, République tchèque ;<sup>17</sup>University Medical Centre Ljubljana, Slovénie ;<sup>18</sup>Universitätsklinikum Ulm, Allemagne ;<sup>19</sup>Semmelweis University, Hongrie ;<sup>20</sup>Universitätsklinikum Bonn, Allemagne ;<sup>21</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron, Espagne ;<sup>22</sup>Stichting Katholieke Universiteit, faisant affaire sous le nom de Radboud University Medical Center Nijmegen, Pays-Bas ;<sup>23</sup>Motol University Hospital, République tchèque.

Processus d'approbation :

- Consentement à l'approbation du document par l'ensemble du groupe maladie - 18.06.2019

## RÉFÉRENCE

Balint, B., Mencacci, N.E., Valente, E.M. et al. Dystonie. *Nat Rev Dis Primers* 4, 25 (2018).  
<https://doi.org/10.1038/s41572-018-0023-6>



<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

[www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

