

SCHÉMA DE DIAGNOSTIC POUR PARAPLÉGIES SPASTIQUES HÉRÉDITAIRES (PSH)

suggestions pour un phénotypage complet dans le cadre de la PSH

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



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.

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 64 des principaux centres d'experts 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, Irlande, Italie, 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
- 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 a élaboré le schéma de diagnostic pour les paraplégies spastiques héréditaires afin de guider le diagnostic des patients atteints des paraplégies spastiques héréditaires. Le réseau de référence recommande l'utilisation de cette schéma de diagnostic.

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

MÉTHODOLOGIE

L'élaboration du schéma de diagnostic pour les troubles paroxystiques a été réalisée par le groupe d'experts pour les ataxies et paraplégies spastiques héréditaires de l'ERN-RND.

Groupe d'experts ataxies et paraplégies spastiques héréditaires:

Coordinateurs du groupe d'experts:

Caterina Mariotti¹⁶; Rebecca Schuele-Freyer¹⁴

Membres du groupe d'experts:

Les professionnels de la santé:

Segolene Ayme¹; Enrico Bertini²; Kristl Claeys³; Maria Teresa Dotti⁴; Alexandra Durr¹; Antonio Federico⁴; Josep Gámez⁵; Paola Giunti⁶; David Gómez-Andrés⁵; Kinga Hadziev⁷; York Hellenbroich⁸; Jaroslav Jerabek⁹; 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 des patients:

Lori Renna Linton¹⁰, Mary Kearney¹⁰; Cathalijne van Doorne¹⁰

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; ⁸Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; ⁹Motol 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.

Processus d'élaboration d'un organigramme :

- Élaboration d'un organigramme - juin - novembre 2017
- Discussion/révision au sein du groupe maladie ERN-RND - novembre 2017 - juin 2018
- Consentement sur le diagramme de diagnostic lors de la réunion annuelle de l'ERN-RND 2018 - 08/06/2018

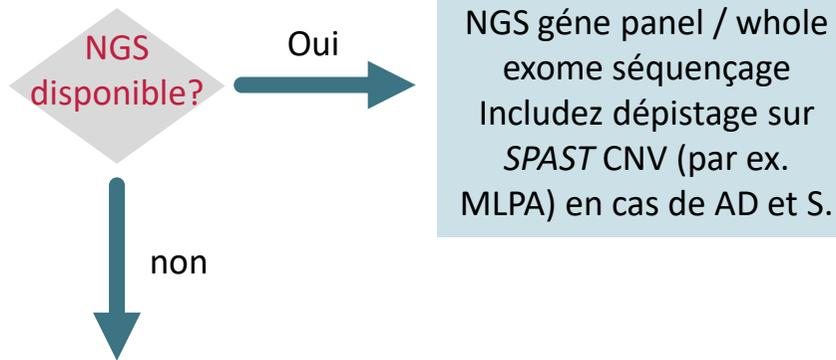


Schéma de diagnostique- HSP

suggestions pour une HSP phénotypage détaillée

1

Procédure à dépistage génétique



SPAST séquençage et analyse de CNV
Pas des recommandations pour supplémentaires single gène dépistages.

Que l'ataxia existe, considérez la repeat expansions dépistage de SCA gènes et/ou FRDA

HSPs sont plus variables des phénotypes et plus hétérogènes des gènes. N'appliquez pas autre single gène dépistage, mis à part qu'ils sont préciser ci-après. Au contraire, utilisez complètes NGS gène panels ou whole exome/génome séquençage dans une première dépistage diagnostique.

exclusion des causes secondaires (structure, inflammation, métabolisme) et des biomarqueurs diagnostiques

IRM du cerveau et de la moelle épinière

CSF (étudiez): nombre de leucocytes, bandes oligoclonales

Analysis à laboratoire (étudiez, non exhaustive):

- Profil de acylcarnitine et carnitine (maladie de métabolisme à lipides)
- Ammoniaque (hyperarginemia et HHH),
- Arylsulfatase A (leucodystrophie métachromatique),
- Activité de la biotinidase (déficit en biotinidase),
- Cholestanol/urinary bile alcohols (xanthomatose en tendon cerebral)
- Acide cholestanoïque, Acide phytanique, acide pristanique, acide pipecolique, acide docosahexaénoïque, plasmalogènes (paroxysme),
- Copper/coeruloplasmin/zinc/(24h copper et zinc excrétion par l'urine) (carence en copper),
- Acide folique (carence en folate),
- Galactosylcéramidase (maladie de Krabbe),
- HTLV-1 (par25-/27-Hydroxycholestérol (SPG5, aparesie spastique tropicale), HIV (HIV myélopathie),
- Lactate, pyruvate (désordre mitochondrial, maladies des gluconéogenèse/ métabolisme du pyruvate et autre chose)
- Acides aminés dans le plasma (trouble de la métabolisme des acides aminés),
- Borrelia burgdorferi (neuroborréliose),
- Acide organique dans l'urine (acidurias organiques),
- VDRL/RPR (neurolues),
- Acides gras à très longue chaîne (adréno-leucodystrophie/ adrénomyélo-neuropathie, maladies péroxystomal),
- Vitamin B12/homocysteine/acide méthylmalonique (carence de vitamin B12),
- Vitamin E (carence de vitamin E),

Autre dépistages (considérez):

- Tomographie de Cohérence Optique (ARSACS), électrorétinogramme, EMG, potentiels évoqués

Antécédent de l'exposition aux toxines: oxyde nitreux, héroïne, racine de manioc (Konzo), grass pea (neuro-lathyrisme), radiation, clioquinol, organophosphates, chimiothérapie intrathécale ou intraveineuse (par ex. méthotrexate, cytarabine, cisplatine, cladribine, carmustine, TNF antagonistes), portosystemique shunting à cirrhose du foie (myélopathie hépatique)



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

