

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole Nationale de Diagnostic et de Soins (PNDS)

ATROPHIE MULTISYSTEMATISÉE

Novembre 2024

Centre de référence Atrophie multisystématisée



CENTRE DE RÉFÉRENCE
MALADIE RARE ATROPHIE MULTISYSTÉMATISÉE

Membre de la
Filière de Santé Maladies Rares du système nerveux central BRAIN-TEAM



Synthèse à destination du médecin traitant

L'atrophie multisystématisée (AMS) est une affection neurodégénérative sporadique de l'adulte, d'évolution progressive et de pronostic sévère. Le diagnostic est suspecté devant l'observation de la combinaison variable d'une dysautonomie (hypotension orthostatique, troubles génito-urinaires), associée à un syndrome parkinsonien peu dopa-sensible ou/et d'un syndrome cérébelleux. La présence d'un stridor et/ou de comportements moteurs aberrants en sommeil paradoxal sont des éléments complémentaires en faveur de ce diagnostic. La définition de la dysautonomie dans les critères diagnostiques de l'AMS tient seulement compte de l'hypotension orthostatique et des troubles génito-urinaires, mais les patients peuvent également présenter d'autres troubles dysautonomiques (constipation, troubles de la sudation et de la motricité pupillaire).

L'apparition progressive des symptômes, leur évolution dans le temps et leur variabilité rendent le diagnostic initial difficile et peuvent le retarder. L'AMS type parkinsonien (ou AMS-p) peut initialement ressembler à une maladie de Parkinson. Les examens paracliniques peuvent aider au diagnostic différentiel.

Les 10 points suivants résument les principes généraux à connaître :

- 1. Les signes principaux évocateurs de la maladie sont, soit un syndrome parkinsonien, soit un syndrome cérébelleux, soit une atteinte du système nerveux autonome (représenté par une hypotension orthostatique ou des troubles vésico-sphinctériens). Il faut savoir évoquer ce diagnostic notamment devant un syndrome parkinsonien dopa-résistant, un syndrome cérébelleux avec une atteinte du système nerveux autonome ou la présence d'un stridor. La prédominance d'un des deux syndromes, parkinsonien ou cérébelleux, permet de distinguer respectivement les AMS de type « p » (pour parkinsonien) ou « c » (pour cérébelleux).
- 2. Le diagnostic repose sur des critères établis sur des arguments cliniques et radiologiques, notamment l'IRM cérébrale, qui définissent deux niveaux cliniques de certitude : l'AMS *cliniquement établie* reposant sur des arguments cliniques et radiologiques (IRM cérébrale) et l'AMS *cliniquement probable* reposant uniquement sur des éléments cliniques. Les lésions anatomopathologiques caractéristiques établissent le diagnostic post-mortem d'AMS « certaine ».
- 3. Le temps d'annonce du diagnostic fait partie intégrante du processus de prise en charge globale. Il n'est formalisé que lorsque le diagnostic est confirmé.
- 4. Concernant les aspects thérapeutiques, chez certains patients durant les premières années, les traitements dopaminergiques peuvent apporter un bénéfice modéré sur les symptômes parkinsoniens. Cependant, il n'y a pas de traitement médicamenteux susceptible d'améliorer les symptômes cérébelleux et le diagnostic d'AMS est une contre-indication à la neurostimulation. Le traitement symptomatique de la dysautonomie cardiovasculaire et vésico-sphinctérienne peut améliorer la qualité de vie des patients.
- 5. La prise en charge est multidisciplinaire et continue, au mieux coordonnée par un centre de référence maladies rares (CRMR) AMS ou un centre de compétence maladies rares (CCMR) AMS en articulation avec le médecin traitant, un neurologue et un réseau de santé dédié. Elle nécessite des bilans réguliers adaptatifs tous les 6 mois.

- 6. Les points clés de la surveillance sont la présence d'hypotension orthostatique, pouvant être à l'origine de chutes et de malaises, le risque infectieux urinaire ou respiratoire, ou la présence d'un stridor nécessitant la mise en place d'une ventilation notamment nocturne.
- 7. La dimension rééducative (kinésithérapie, orthophonie, ergothérapie) est indispensable. Elle ne vise pas à la récupération mais au maintien des mobilités, à la prévention des chutes, à l'adaptation de l'environnement, aux compensations des fonctions perdues et au maintien de l'autonomie.
- 8. Le patient et sa famille devraient pouvoir accéder à un suivi psychologique, parallèlement à la relation médicale telle qu'elle a été établie, de l'annonce du diagnostic à la fin de vie.
- 9. Les décisions de suppléance des fonctions vitales, notamment nutritionnelle et respiratoire, nécessitent une démarche collégiale impliquant des professionnels médicaux et paramédicaux spécialisés. Ces décisions doivent être anticipées (directives anticipées) en concertation avec le patient, sa famille et la personne de confiance désignée. Il en est de même pour les situations de fin de vie.
- 10. L'organisation des soins au domicile nécessite une coordination professionnalisée du parcours de soins. Le rôle du médecin traitant est crucial en assurant le suivi du patient en coordination avec les autres intervenants du parcours, la prise en charge des pathologies intercurrentes, l'anticipation des risques de rupture par la connaissance pointue de la situation médicale et des facteurs personnels. Elle doit être anticipée avec la mise en place en temps utile des dossiers de compensation personnalisés auprès des organismes adaptés.

Contacts utiles :

- Site internet du Centre de référence AMS : <https://www.chu-toulouse.fr/-centre-de-referance-de-l-atrophie-multisystematisee->
- BRAIN-TEAM, Filière de Santé Maladies Rares du système nerveux central : <https://brain-team.fr/>
- Association de patients ARAMISE : <http://www.ams-aramise.fr/>
- Fiches Orphanet dédiées à l'AMS :
 - Atrophie multisystématisée :
 - ❖ <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/AtrophieMultisystematisee-FRfrPub8744v01.pdf>
 - ❖ <https://www.orpha.net/fr/disease/detail/102?name=Atrophie%20multisyst%C3%A9matis%C3%A9e&mode=name>
 - Atrophie multisystématisée type parkinsonien :
<https://www.orpha.net/fr/disease/detail/98933?name=Atrophie%20multisyst%C3%A9matis%C3%A9e%20type%20parkinsonien&mode=name>
 - Atrophie multisystématisée type cérébelleux :
<https://www.orpha.net/fr/disease/detail/227510?name=Atrophie%20multisyst%C3%A9matis%C3%A9e%20type%20c%C3%A9r%C3%A9belleux&mode=name>

Coordonnées des centres de référence, des centres de compétence et de l'association de patients

Le Centre de Référence Maladies Rares Atrophie Multisystématisée est composé d'un centre coordonnateur, de 2 centres constitutifs et de 14 centres de compétence.

Centres de référence

Site coordonnateur

Bordeaux — Responsable : Pr Wassilios Meissner

Centre de référence maladie rare AMS, CHU Bordeaux, Groupe hospitalier Pellegrin, place Amélie Raba Léon, 33076 Bordeaux

Tél : 05 57 82 14 20 — courriel : centreams@chu-bordeaux.fr

Sites constitutifs

Paris — Responsable : Pr David Grabli

Service de neurologie, AP-HP. Sorbonne Université, Hôpital Pitié-Salpêtrière, 47-83 boulevard de l'Hôpital, 75013 Paris

Tél : 01 42 16 27 02

Toulouse — Responsable : Dr Margherita Fabbri

Centre de référence maladie rare AMS – Service de neurologie, CHU de Toulouse – Hôpital Pierre-Paul Riquet, place du Docteur Baylac, 31059 Toulouse CEDEX 9

Tél : 05 61 77 22 71 — courriel : neuroams.sec@chu-toulouse.fr

Centres de compétence

Amiens — Responsable : Dr Mélissa Tir

Service de neurologie, CHU Amiens-Picardie, site Nord, Chemin de Longpré, 80080 Amiens

Tél : 03 22 66 82 40

Besançon — Responsable : Dr Matthieu Bereau

Service de neurologie, CHU Besançon, 3, boulevard Alexandre Fleming, 25030 Besançon

Tél : 03 81 66 82 48 — courriel : epn@chu-besancon.fr

Clermont-Ferrand — Responsable : Dr Ana Marques

Service de neurologie, CHU Clermont-Ferrand, Hôpital Gabriel Montpied, 58 rue Montalembert, 63000 Clermont-Ferrand

Tél : 04 73 75 22 00 — courriel : cmr_atrophiemultisystematisee@chu-clermontferrand.fr

Dijon — Responsable : Pr Thibault Moreau

Service de neurologie, CHU Dijon-Bourgogne, 14 rue Paul Gaffarel, 21079 Dijon CEDEX

Tél : 03 80 29 30 89 — courriel : secretariat.neurologie@chu-dijon.fr

Grenoble — Responsable : Pr Elena Moro

Service de neurologie, CHU Grenoble-Alpes, Hôpital La Tronche, boulevard de la Chantourne, 38043 Grenoble cedex 09

Tél : 04 76 76 57 91 — courriel : secretariatUTM@chu-grenoble.fr

Lille — Responsable : Pr Caroline Moreau

Service de neurologie, CHRU de Lille, Hôpital Salengro, rue Emile Laine, 59037 Lille

Tél : 03 20 44 67 52 — courriel : secretariat.neurologie@chu-lille.fr

Limoges — Responsable : Pr Jean-Luc Houeto
Service de neurologie, CHU Limoges, Hôpital Dupuytren, 2 avenue Martin Luther King, 87042
Limoges CEDEX
Tél : 05 55 05 65 60 — courriel : secretariat.neurogenetique@chu-limoges.fr

Lyon — Responsable : Pr Stéphane Thobois
Service de neurologie, CHU de Lyon-GH Est Hospices Civils de Lyon, Hôpital Pierre
Wertheimer, 59 boulevard Pinel, 69677 Bron
Tél : 04 72 35 72 18

Marseille — Responsable : Pr Alexandre Eusebio
Service de neurologie, pathologie du mouvement, AP-HM, Hôpital de la Timone, 264 rue Saint-
Pierre, 13385 Marseille Cedex 5
Tél : 04 91 38 43 33

Nancy — Responsable : Dr Mathilde Renaud
Service neurologie, CHRU de Nancy, Hôpital Central, 29 avenue du Maréchal de Lattre de
Tassigny, 54000 Nancy
Tél : 03 83 85 17 80

Nantes — Responsable : Pr Philippe Damier
Service neurologie, CHU Nantes, Hôpital Nord Laennec, boulevard Jacques Monod - Saint-
Herblain, 44093 Nantes CEDEX 1
Tél : 02 40 16 52 12 — courriel : bp-ceppl@chu-nantes.fr

Poitiers — Responsable : Dr Solène Ansquer
Service neurologie, CHU Poitiers, 2 rue de la Milétrie, 86021 Poitiers
Tél : 05 49 44 48 75 — courriel : sec.neurologie@chu-poitiers.fr

Rennes — Responsable : Dr Sophie Drapier
Service neurologie, CHU Rennes, Hôpital Pontchaillou, 2 rue Henri Le Guilloux 35033 Rennes
CEDEX 09
Tél : 02 99 28 98 42

Strasbourg — Responsable : Pr Christine Tranchant
Service neurologie, CHU Strasbourg, Hôpital de Hautepierre, 1 avenue Molière, 67200
Strasbourg
Tél : 03 88 12 85 32

Association de patients

AMS-ARAMISE
Siège social : 23 rue des Vignerons (chez Mr Vairon),
45380 LA CHAPELLE SAINT MESMIN
Site internet : <http://www.ams-aramise.fr>
Contact : ams.aramise@free.fr