

Revue de la littérature

Comment j'explore... une dystonie en 2025

Aktan D (1, 2), Mievis R (3)*, Depierreux F (1, 2)*

(1) GIGA – CRC *in vivo* imaging unit, Rare Movement Disorders (RMD) Research Group, ULiège, Belgique

(2) Unité des Mouvements Anormaux, Département de Neurologie, CHU Liège, Belgique

(3) Étudiant, Faculté de Médecine, ULiège, Belgique

* Ces auteurs ont contribué de manière égale à ce travail

ORCID

David Aktan: 0009-0006-6948-9133

Frédérique Depierreux: 0000-0001-7949-8611

Auteur pour la correspondance : Pr Frédérique DEPIERREUX
Département de Neurologie
CHU de Liège
Avenue Hippocrate – B35
4000 Liège
Belgique

Compte de mots :

Total : 3427 mots, 24 978 caractères

Résumé : 160 mots

Figures : 4 figures

Références : 72

Mots-clés : Dystonie – Mouvements Anormaux – Neurogénétique – Toxine botulique

Déclarations

Pour chaque auteur...

FD a reçu un financement des Fonds de la Recherche Scientifique (F.R.S-FNRS).

FD est également membre d'*adboards* pour les compagnies Merz, Ipsen et Teva.

DA, RM n'ont pas de conflits d'intérêt.

Sources de financements : néant.

Consentements des patients pour la publication : disponible

Résumé

Le terme « dystonie » est souvent employé de façon imprécise pour décrire divers états caractérisés par une hypertonie ou des perturbations du tonus musculaire. En réalité, la dystonie appartient au spectre des mouvements anormaux hyperkinétiques - des affections impliquant un dysfonctionnement des noyaux gris centraux - et possède une définition qui lui est propre. Elle est caractérisée par des contractions musculaires répétitives, entraînant des postures ou des mouvements anormaux involontaires. Diverses présentations sont observées, selon la topographie de l'atteinte et l'étiologie. Outre une analyse phénoménologique approfondie, la mise au point nécessite fréquemment une analyse génétique, conduisant parfois à des options thérapeutiques spécifiques ou un conseil génétique. Les autres traitements disponibles incluent des injections de toxine botulique et la stimulation cérébrale profonde. En revanche, le rôle des traitements médicamenteux oraux reste généralement limité. Cet article propose un état des lieux des investigations recommandées devant une dystonie, en tenant compte des modalités de remboursement actuelles et de la disponibilité des équipements en Belgique.

Mots-clés : Dystonie – Mouvements Anormaux – Neurogénétique – Toxine botulique

How do I explore... a dystonia in 2025

Summary

The term "*dystonia*" is often used imprecisely to describe a variety of conditions involving hypertonia or other alterations in muscle tone. In fact, dystonia is a hyperkinetic movement disorder, typically resulting from dysfunction of the basal ganglia, and has its own specific definition. It is characterised by repetitive muscle contractions, leading to abnormal involuntary postures or movements. Various presentations are observed depending on the topography and aetiology of the disease. In addition to a careful phenomenological analysis, diagnosis often requires genetic testing, which can sometimes lead to specific therapeutic options and genetic counselling. Other treatments include botulinum toxin injections and deep brain stimulation, while the effectiveness of oral medications remains limited. This article provides an overview of the recommended investigations for dystonia, considering current reimbursement policies and the availability of equipment in Belgium.

Keywords: Dystonia – Movement disorder – Neurogenetics – Botulinum toxin

Introduction

Depuis sa première description par Oppenheim en 1911 sous le nom de *dystonia musculorum deformans* (1), la compréhension du phénotype clinique ainsi que des mécanismes physiopathologiques et génétiques à l'origine des phénomènes dystoniques a progressé de façon exponentielle en un siècle (2). Malgré divers systèmes de classification développés au cours du temps, dont le plus récent révisé en 2025 (3), la mise au point étiologique de ces affections représente toujours un défi, même pour un clinicien expérimenté (4). D'une part, la dystonie s'intègre parfois au sein d'un tableau clinique complexe comportant diverses manifestations neurologiques et/ou systémiques, reconnaissant des étiologies très variées, notamment génétiques. D'autre part, elle peut être isolée et subtile, dans le cadre de formes dites idiopathiques (4,5). L'établissement d'un diagnostic précis est pourtant fondamental pour le pronostic, en particulier lorsque certaines étiologies conduisent à la mise en place d'options thérapeutiques spécifiques, comme l'utilisation du zonisamide dans une forme génétique de dystonie (DYT-SGCE) (4,5).

Définition

Les mouvements anormaux regroupent un ensemble d'affections généralement liées à un dysfonctionnement des circuits cérébraux impliquant les noyaux gris centraux. Ils constituent un ensemble hétérogène de pathologies, classées en troubles hypokinétiques - dont la maladie de Parkinson est le principal représentant - et en troubles hyperkinétiques (1). Ces derniers se caractérisent par un excès de mouvements. La distinction entre les différentes formes de maladies du mouvement repose sur l'analyse phénoménologique (1).

La dystonie représente un sous-type d'affection hyperkinétique (à côté des chorées, tics, ballismes, etc.), dont la définition a été établie par Albanese *et coll.* (2025) afin de délimiter clairement le cadre nosologique dans lequel elle s'inscrit et d'établir une distinction avec une série d'autres manifestations, comme la rigidité, la spasticité ou encore d'autres anomalies posturales (3). La dystonie est caractérisée par des mouvements et/ou des postures anormaux, soutenus ou intermittents. Ils sont typiquement répétitifs, stéréotypés – avec un « pattern » reconnaissable - et parfois trémulants ou prenant la forme de secousses. Ils sont souvent déclenchés ou aggravés par le mouvement volontaire, et fréquemment associés à une activité musculaire de type « *overflow* » (3).

Selon la localisation de l'atteinte, on distingue des formes topographiques distinctes : les dystonies dites *focales* (affectant un seul segment corporel), certaines étant tâche-spécifiques ; *segmentaires* (touchant plusieurs segments corporels adjacents) ; *multifocales* (plusieurs segments corporels non adjacents) ; les dystonies *généralisées* ; ou encore les formes hémicorporelles (*hémidystonies*) (3).

Épidémiologie

La dystonie représente le troisième sous-type de mouvements anormaux le plus fréquemment rencontré en clinique, après le parkinsonisme et le tremblement (2). Au sein de notre centre tertiaire spécialisé dans les affections hyperkinétiques rares du mouvement (Unité des Mouvements Anormaux, Département de Neurologie, CHU de Liège, Belgique), 314 patients souffrent de dystonie, ce qui représente en soit 71 % de l'ensemble des patients (n = 441) suivis sur une année. La prévalence des dystonies dans la population générale varie selon les études, estimée de 16,43 à 60,11 cas/100.000 personnes (6,7). Elle augmente avec l'âge pour atteindre 732 cas/100.000 personnes après 50 ans (6). Par ailleurs, les formes focales sont les plus fréquentes avec, par ordre décroissant, la dystonie cervicale, le blépharospasme et la crampe de l'écrivain. Les formes généralisées, quant à elles, sont plus rares (7). Elles sont probablement surreprésentées au sein de notre centre neurologique tertiaire (Figure I). Le sex-ratio est de 2:1 en faveur des femmes, bien qu'il puisse parfois s'inverser dans certaines formes spécifiques, comme les dystonies du musicien, qui touchent davantage les hommes (7).

La variabilité de prévalence rapportée dans les diverses études épidémiologiques (6) est partiellement attribuable à une méconnaissance de ces affections dans le domaine médical, avec un retard diagnostique considérable (en moyenne 5,4 ans après consultation de 3,2 médecins) (8). Par ailleurs, Jog *et coll.* (2018) ont rapporté, au sein d'une cohorte de patients admis dans des centres experts en mouvements anormaux (n = 836), un nombre élevé de diagnostics erronés antérieurs (34,9 % des patients) tels que les manifestations fonctionnelles, des « troubles musculo-nerveux », ou squelettiques. Dans certains cas, l'existence même du problème dystonique est niée. La mise au point de ces affections complexes requiert parfois une approche pluridisciplinaire, associant neurologue, généticien (choix des tests appropriés), spécialiste en ORL (mise au point d'une composante dysarthrique ou dysphonique associée) ou en neurochirurgie (interprétation de certaines déviations du rachis, par exemple).

Clinique

La caractéristique principale des dystonies réside dans le caractère stéréotypé - donc prévisible - des contractions musculaires répétées, qui se manifestent généralement sous forme de torsions ou de postures anormales (5). Un tremblement peut être associé, au sein du même segment corporel, ou à distance (3). Dans certains cas, le tremblement prend la forme de secousses, parfois qualifié de « pseudo-myoclonique » (3).

Les manifestations dystoniques sont étroitement liées au mouvement volontaire, fréquemment initiées ou aggravées par celui-ci (3). Plus particulièrement, certaines dystonies sont dites « occupationnelles » en raison de

leur caractère tâche-spécifique : les manifestations motrices n'apparaissent que lors de l'exécution de certaines tâches telles que l'écriture, la vocalisation ou la pratique d'un instrument de musique (9). D'autre part, une série de signes cliniques typiques des dystonies existe, tels que le phénomène d'*overflow* (trouble du contrôle moteur caractérisé par des contractions musculaires inappropriées à distance de l'action volontaire (3,10)), la *dystonie en miroir* (phénomène survenant lorsqu'une tâche spécifique telle que l'écriture est réalisée par le membre sain et entraîne la survenue d'une posture anormale controlatérale, au membre dystonique (10)), et le *geste antagoniste* (ou « geste conjurateur ») consistant en un mouvement volontaire spécifique atténuant transitoirement la posture dystonique, déjà décrit au début du XX^e siècle (11). Par exemple, dans la dystonie cervicale, les mouvements anormaux peuvent être atténués par le fait d'appliquer la paume de la main sur le vertex ou sur le menton (11). Parfois, la posture est améliorée avant même le contact avec la peau, représentant un signe très spécifique de dystonie (5).

Outre les manifestations motrices, de nombreux signes et symptômes non-moteurs enrichissent souvent le tableau clinique. Parmi ceux-ci, des troubles neuropsychiatriques tels que la dépression, l'anxiété et la phobie sociale sont fréquemment observés, en lien avec des mécanismes physiopathologiques et neurobiologiques communs à ces affections (12). Certains phénotypes, tels que la dystonie cervicale ou le syndrome de Meige, sont plus souvent associés à ces phénomènes non-moteurs (12). Enfin, une composante douloureuse est très souvent rapportée, en particulier dans la dystonie cervicale (9).

La classification actuelle des dystonies repose sur deux axes principaux, le premier étant phénotypique et le second étiologique (3). Lors de la caractérisation du phénotype, certains éléments doivent être recueillis à l'anamnèse : l'âge de début de l'affection, l'existence d'antécédents familiaux, la distribution corporelle, la cinétique d'évolution, la phénoménologie et les signes associés (**Figure II**) (3). La mise en évidence de ces éléments, ainsi que leur combinaison spécifique en un syndrome donné, est essentielle pour l'orientation étiologique ultérieure compte tenu du grand nombre d'affections pouvant se manifester par des phénomènes de nature dystonique (4).

Explorations

L'objectif des explorations est de déterminer l'étiologie, c'est-à-dire le cadre nosologique précis de l'affection dystonique, et d'identifier les situations potentiellement graves, susceptibles de nécessiter un traitement spécifique ou d'être transmises à la descendance (5,13). Le substrat pathologique du trouble dystonique fournit également des informations sur son histoire naturelle, son pronostic ainsi que sa réponse aux traitements (4,14). La classification selon l'axe II (étiologie et pathogenèse) d'Albanese *et coll.* (2025) distingue quatre classes

étiologiques : génétique, acquise, neuroanatomique et pathogénèse (3). Comme susmentionné et détaillé dans la figure I - représentant un algorithme de prise en charge - l'ensemble du raisonnement diagnostique et la séquence d'examen complémentaires qui en découle sont basés sur le diagnostic syndromique initial (4,12). En premier lieu, il convient d'exclure certaines affections pouvant mimer une dystonie (pseudodystonies ou *dystonia mimics*), suspectées en présence de divers indicateurs cliniques (Figure II) et redevables d'une prise en charge spécifique (3,4,15,16). Citons par exemple les déviations cervico-céphaliques compensatrices d'une paralysie oculomotrice (16). Ces indices cliniques ne sont cependant pas spécifiques de pseudodystonies, certains pouvant être observés dans d'authentiques entités dystoniques (16).

Face à une dystonie isolée de l'adulte, certains signes d'alerte (*red flags* selon Fung *et coll.* et Schneider *et coll.*) doivent être pris en compte (15,17). En leur absence, le diagnostic de dystonie focale idiopathique est considéré (15). Dans ce contexte, une imagerie cérébrale systématique n'est généralement pas indiquée, car elle est le plus souvent dépourvue d'anomalies contributives (4,15). En revanche, dans les formes d'apparition précoce, combinées ou en présence de « *red flags* » (Figure II), des explorations complémentaires sont justifiées (4,15). Certaines analyses biologiques peuvent alors être proposées, telles que la recherche d'acanthocytes, le dosage d'ions et métaux (calcium, manganèse, fer) ou encore un bilan immuno-inflammatoire, infectieux, et la recherche d'anticorps onco-neuronaux et de surface selon le contexte (15). En cas de suspicion de maladie de Wilson, les dosages du cuivre libre (ou cuivre échangeable), de la cuprurie de 24 heures et de la céruloplasmine sont recommandés (17).

Dès l'anamnèse, il convient de rechercher une exposition à des traitements neuroleptiques et autres bloqueurs des récepteurs dopaminergiques post-synaptiques comme le métoclopramide, certains inhibiteurs sélectifs de la recapture de sérotonine (ISRS), la L-DOPA ou encore des psychostimulants comme la cocaïne, substances fréquemment incriminées dans la genèse de manifestations dystoniques diverses (18).

L'imagerie par résonance magnétique (IRM) (Figure III) vise à identifier d'éventuels processus dégénératifs, lésionnels, ou une accumulation anormale de métaux dans les noyaux gris centraux (12). Elle doit inclure des séquences de susceptibilité magnétique tels que la *susceptibility weighted imaging* (SWI) ou la séquence T2*, ainsi que des coupes fines de la fosse postérieure (15). L'examen peut être normal, permettant d'écarter certains diagnostics (15).

Par ailleurs, l'imagerie fonctionnelle par scintigraphie à l'ioflupane (DaTSCAN) peut être notamment proposée dans le diagnostic différentiel entre les dystonies DOPA-sensibles et les syndromes parkinsoniens (19).

L'étude électrophysiologique (EMG) des mouvements anormaux (tremblements, myoclonies, dystonie) apporte des données complémentaires à l'analyse phénoménologique. Elle permet de confirmer la nature dystonique des mouvements, d'identifier les différents types de tremblements, ainsi que de caractériser les myoclonies (12).

La place croissante des analyses génétiques dans le diagnostic étiologique des dystonies reflète les progrès récents dans la compréhension des mécanismes physiopathologiques et génétiques impliqués (2). L'indication d'un test génétique repose sur plusieurs critères, notamment une histoire familiale positive, l'âge d'apparition de la maladie, le mode d'évolution, ou encore la présence de signes dysmorphiques (4). Toutefois, il faut souligner que l'absence d'antécédents familiaux n'exclut pas une origine génétique. Certaines pathologies rares à transmission autosomique récessive ou des maladies à transmission autosomique dominante avec pénétrance variable peuvent se manifester de façon sporadique, sans oublier d'éventuelles néomutations (20).

Parmi les méthodes actuellement disponibles, le séquençage de nouvelle génération (*Next Generation Sequencing*, NGS) permet d'analyser massivement et simultanément des fragments d'ADN, comparés à une séquence de référence, afin d'identifier diverses variations génétiques (variants nucléotidiques simples, variation du nombre de copies, etc.) (21). Cette technique est utilisée pour réaliser des panels génétiques ciblés, qui couvrent les régions codantes d'un groupe de gènes d'intérêt (21). À Liège, par exemple, le panel *MOV* regroupe 426 gènes liés aux maladies du mouvement. Cependant, ces panels présentent certaines limites. D'une part, ils ne permettent pas la détection de maladies dues à une expansion de triplets (*i.e* ataxies spino-cérébelleuses, maladie de Huntington, etc.). D'autre part, ils identifient difficilement les variations structurelles complexes (grandes délétions ou duplications). Enfin, ils peuvent couvrir de manière incomplète certains exons, ce qui expose à un risque de faux négatifs (21). Dès lors, si cette analyse NGS s'avère négative et qu'une forte présomption clinique d'une origine génétique persiste, d'autres techniques complémentaires peuvent être envisagées. La méthode de *comparative genomic hybridization* (CGH) est utile pour détecter des anomalies chromosomiques dans les cas où les dystonies sont associées à des traits dysmorphiques et/ou des troubles neurodéveloppementaux (22). La *multiplex ligation-dependent probe amplification* (MLPA) permet la recherche ciblée de délétions ou duplications d'exons, particulièrement utile pour certains types de dystonies comme DYT-SGCE ou DYT-GCH1 (23). Enfin, dans certains contextes, une extension du séquençage à l'exome entier (toutes les régions codantes du génome) ou même au génome complet (incluant également les régions non codantes) peut être proposée, dans le cadre de programmes de recherche (21). La probabilité de détecter un variant génétique est plus élevée chez

les patients présentant une dystonie généralisée d'apparition précoce que chez ceux atteints d'une dystonie focale idiopathique de l'adulte (23). Un suivi neurologique en centre spécialisé demeure par ailleurs essentiel ; l'évolution clinique pouvant parfois conduire à reconsidérer le diagnostic initial (4).

A l'issue de ces analyses, un conseil génétique est souvent recommandé afin de rendre le diagnostic au patient, d'expliquer le risque de transmission familiale et d'interpréter d'éventuelles découvertes fortuites (24).

Enfin, en cas de suspicion d'affection métabolique, la réalisation d'analyses complémentaires spécifiques peut être envisagée, comme une étude de la fonction des enzymes lysosomiales, le dosage des acides gras à très longues chaînes, la recherche d'acides organiques dans les urines, le dosage des neurotransmetteurs et du glucose dans le liquide céphalorachidien (LCR), ou encore la mise en culture de fibroblastes cutanés (15).

Pronostic

Le pronostic de ces affections dépend étroitement de leur étiologie. À une extrémité du spectre, certaines situations représentent des urgences potentiellement mortelles en l'absence de prise en charge adéquate, telles que le *status dystonicus*, la dystonie laryngée aiguë ou encore les dyskinésies diaphragmatiques sévères observées dans le cadre de syndromes tardifs (25). D'autres affections, notamment neurodégénératives, sont incurables, altèrent significativement l'autonomie et conduisent au décès en quelques années, comme certaines formes de neurodégénérescence avec accumulation intracérébrale de fer (NBIA). À l'inverse, certaines entités sont potentiellement curables sous réserve d'un diagnostic et d'un traitement précoces, comme la maladie de Wilson (13).

Enfin, à l'autre extrémité du spectre, se trouvent les dystonies focales isolées idiopathiques de l'adulte qui, bien que bénignes sur le plan évolutif, peuvent avoir un impact significatif sur la qualité de vie, les interactions sociales et l'insertion professionnelle, notamment dans les formes liées à des activités spécifiques telles que la musique, l'écriture ou le sport (9,10).

Traitement

Les traitements médicamenteux symptomatiques occupent une place limitée dans la prise en charge des dystonies, notamment focales, en raison d'une efficacité modeste et d'effets indésirables fréquents (9). Parmi eux, le trihexyphénidyle (Artane®), un anticholinergique, est fréquemment proposé pour les dystonies généralisées de l'enfant. Toutefois, ses effets secondaires, en particulier cognitifs, en limitent l'usage (26,27). Les indications d'autres classes médicamenteuses telles que les benzodiazépines, les myorelaxants et les

antispastiques sont restreintes, et leur prescription devrait relever d'un spécialiste expérimenté (5).

La toxine botulique constitue le traitement de première intention des dystonies focales (9). Trois formulations dérivées du sérotype A (BoNT-A) sont commercialisées en Belgique et remboursées dans un nombre restreint d'indications (blépharospasme, dystonie cervicale, hypersialorrhée, etc.), variant d'une formulation de toxine à l'autre (26). Après administration intramusculaire, la toxine induit, en quelques jours, une parésie focale par chémodénervation (inhibition présynaptique de la libération d'acétylcholine au sein de la jonction neuromusculaire), dont l'effet perdure jusqu'à 12 semaines (26). L'efficacité de ce traitement repose sur un repérage musculaire précis, optimisé par un double guidage échographique et électroneuromyographique, en particulier pour les dystonies cervicales (28).

Sur le plan chirurgical, deux approches s'opposent : la neuromodulation et les techniques ablatives (26). Ces interventions s'adressent principalement à des dystonies généralisées ou certaines formes focales et segmentaires réfractaires au traitement par toxine botulique (5). La stimulation cérébrale profonde (*deep brain stimulation*, DBS) consiste à implanter des électrodes au sein de la partie postéro-ventrale du globe pâle interne, plus rarement du noyau sous-thalamique (14). L'efficacité de cette approche dépend de l'étiologie, en particulier concernant les formes génétiques (14). Les techniques ablatives, telles que la thalamotomie ou la pallidotomie, sont réservées à des indications particulières, notamment à visée palliative ou en contexte d'urgence thérapeutique (26).

Certaines formes de dystonie relèvent de traitements étiologiques spécifiques. À titre d'exemple, on retiendra la chélation du cuivre dans la maladie de Wilson (17), la dopathérapie dans les dystonies DOPA-sensibles, ou encore le régime cétogène dans les anomalies du *glucose transporter type 1* (GLUT1) (13).

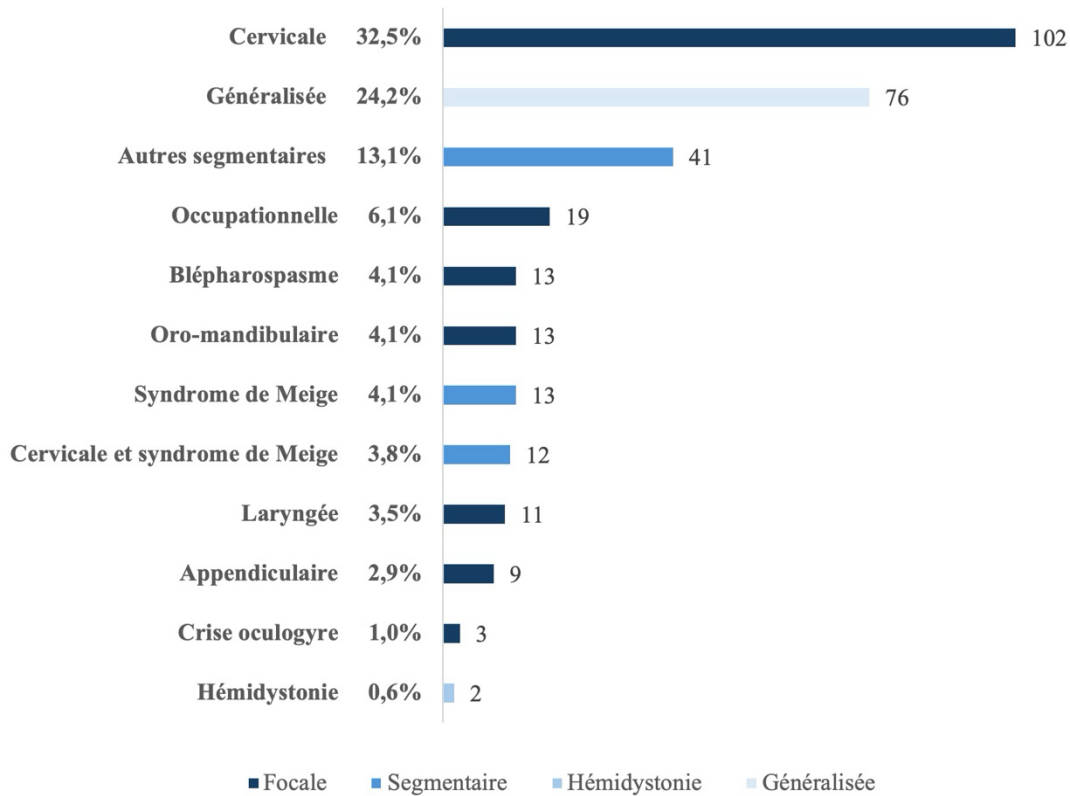
Des approches non pharmacologiques sont également recommandées. Compte tenu des répercussions sociales et professionnelles de la maladie, une approche psychothérapeutique peut être indiquée (26), d'autant plus recommandée en cas de forme fonctionnelle de dystonie. La rééducation kinésithérapeutique peut être proposée dans certaines formes de dystonie, comme le suggèrent les travaux de Bleton et d'Ackermann (dystonies cervicales et du musicien) (29,30). Bien que les données reposent sur des cohortes limitées, plusieurs études suggèrent un effet bénéfique sur la qualité de vie, le contrôle moteur et l'intensité des manifestations dystoniques (26).

Conclusion

Les dystonies sont des pathologies complexes, tant sur le plan phénoménologique que dans leur déterminisme étiologique. L'absence de biomarqueurs spécifiques rend le diagnostic délicat et nécessite fréquemment une expertise spécialisée. La découverte de nombreux gènes impliqués, conjuguée aux avancées récentes en matière de techniques diagnostiques, ont placé la génétique au centre des investigations, ouvrant parfois la voie à des approches thérapeutiques ciblées. Toutefois, les options de traitement restent majoritairement symptomatiques, avec une efficacité variable. Le pronostic est également hétérogène, allant de formes rapidement létales en l'absence de prise en charge appropriée, à des formes plus bénignes, mais susceptibles d'avoir un retentissement psycho-social majeur.

ACCEPTED

Figure I. Répartition des différentes formes topographiques de dystonie au sein d'un échantillon de patients suivis dans le Département de Mouvements Anormaux du CHU de Liège sur une période de 2 ans (n=314).



AC

Figure II. Algorithme diagnostique, incluant la classification des dystonies, les indicateurs cliniques de « pseudodystonies », les points d'attention (*red flags*) devant faire suspecter une étiologie génétique/dégénérative face à une dystonie isolée et examens complémentaires proposés (incluant les travaux de Albanese *et coll.* (3) ; Berlot *et coll.* (16) ; Fung *et coll.* (15) ; Schneider *et coll.* (17)).

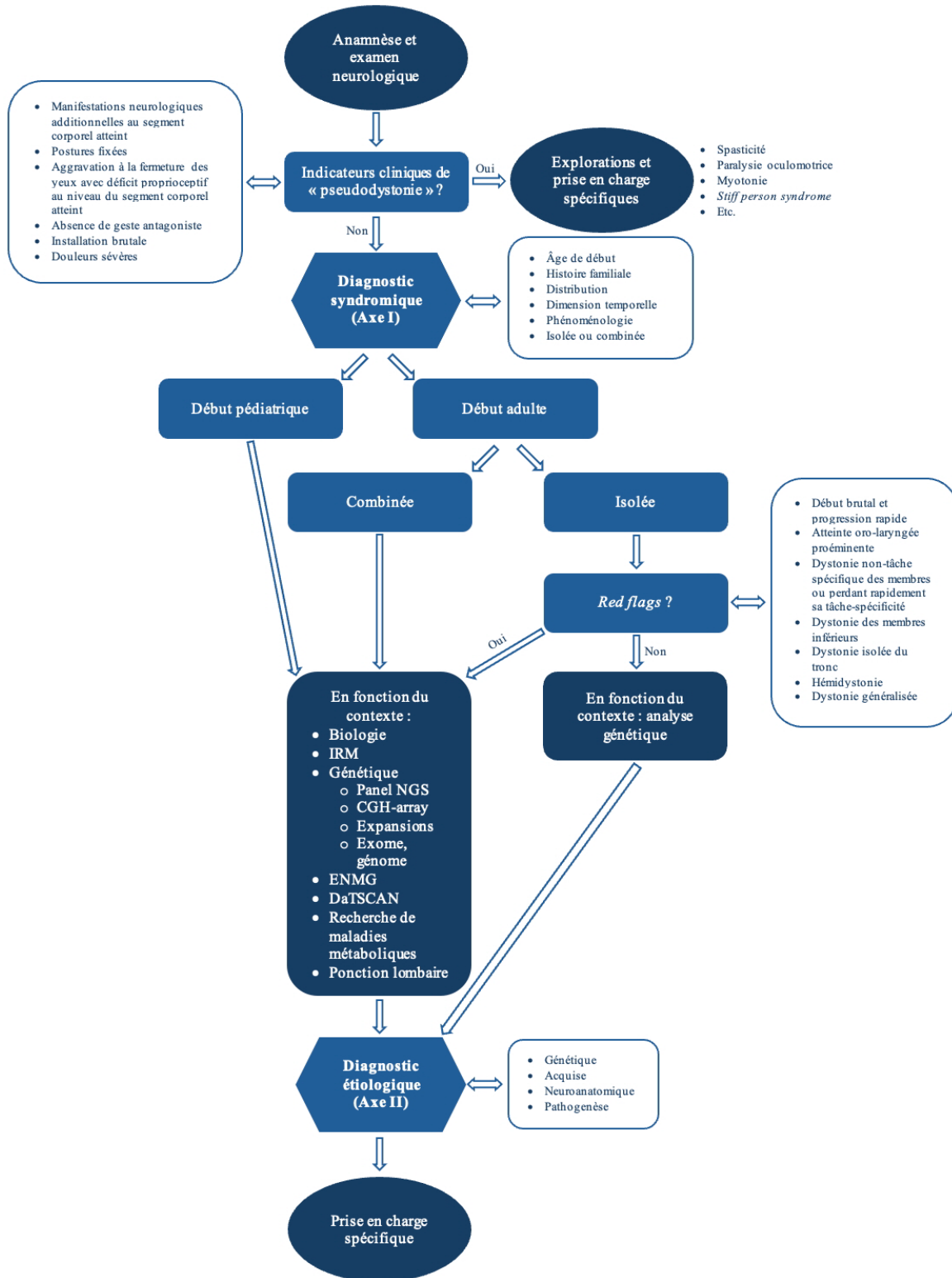


Figure III. Illustration iconographique (Imagerie cérébrale par résonance magnétique conventionnelle) de différentes dystonies lésionnelles.

A. Séquences pondérées en T1 avec injection de gadolinium, coupe axiale à hauteur du thalamus. Lésion tumorale développée aux dépens de la tête du noyau caudé gauche chez une femme de 77 ans, associée à une dystonie cervicale.

B. Séquences pondérées en T2-FLAIR (*Fluid-Attenuated Inversion Recovery*), coupe axiale à hauteur du striatum. Hyperintensités bilatérales des noyaux lenticulaires et des thalami, correspondant à des dépôts de cuivre. Contexte de maladie de Wilson chez une femme de 33 ans.

C. Séquences DWI (*Diffusion Weighted Imaging*), coupe axiale à hauteur du striatum. Hypo-intensités bilatérales avec hyper-intensités centrales des globes pâles internes (« *eye of the tiger sign* ») dans le cadre d'une neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate-kinase chez une adolescente âgée de 14 ans.

D. Séquences pondérées en T2-FLAIR en coupe axiale à hauteur du striatum. Lésion vasculaire séquellaire de la tête du noyau caudé droit, associée à une leucopathie périventriculaire chez une femme de 79 ans présentant un syndrome de Meige.

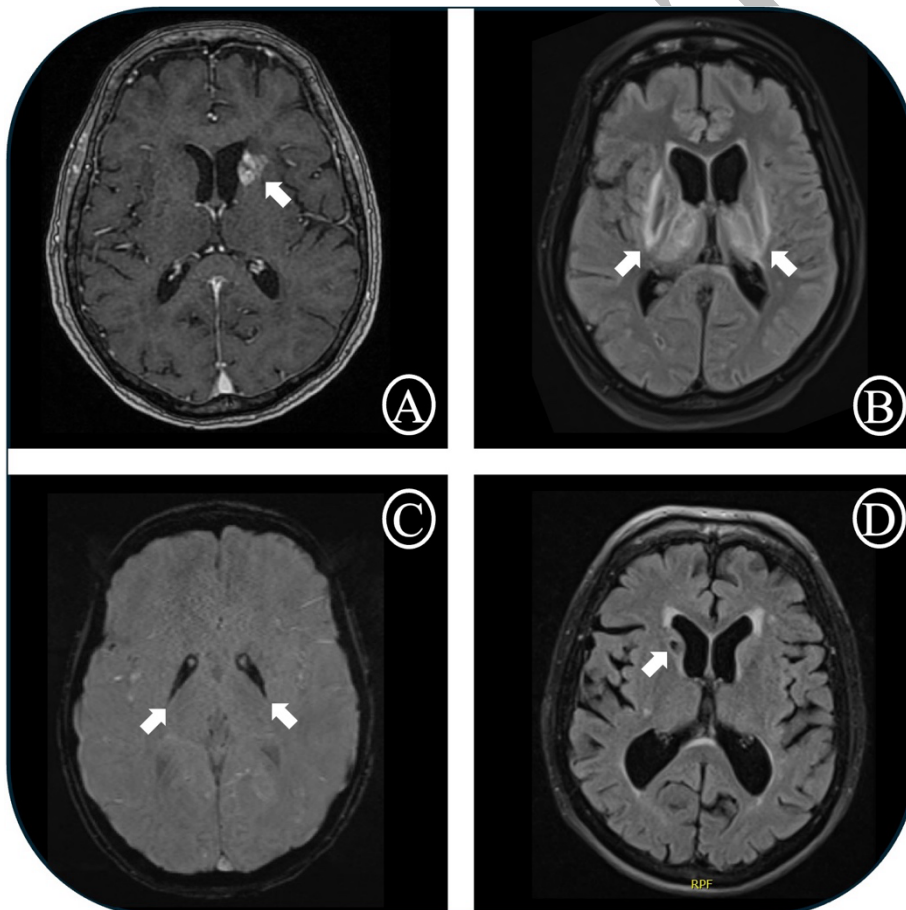


Figure IV. Illustration de différentes formes de dystonie.

A. Dystonie focale cervicale chez une femme de 75 ans. Torticolis droit sévère et rétrocaput.

B. Dystonie multifocale chez un homme de 55 ans. Dystonie cervicale, linguale et faciale.

C. Dystonie focale appendiculaire chez une patiente de 21 ans. Attitude dystonique du pied droit.

D. Illustration du geste antagoniste chez une patiente de 78 ans présentant une dystonie focale cervicale.

E. Dystonie généralisée d'origine génétique (« DYT-THAP1 » ou dystonie associée à un variant du gène THAP1) chez un patient de 28 ans. Blépharospasme et geste antagoniste associé, dystonie cervicale et oro-mandibulaire.

F. Illustration d'une autre forme de dystonie focale appendiculaire (main droite), chez une femme de 32 ans.



Bibliographie

1. Fahn S. Classification of movement disorders. *Movement Disorders*. 2011 May 27;26(6):947–57.
2. Grütz K, Klein C. Dystonia updates: definition, nomenclature, clinical classification, and etiology. *J Neural Transm*. 2021 Apr 19;128(4):395–404.
3. Albanese A, Bhatia KP, Fung VSC, Hallett M, Jankovic J, Klein C, et al. Definition and Classification of Dystonia. *Movement Disorders*. 2025 May 6;
4. Jinnah HA, Factor SA. Diagnosis and Treatment of Dystonia. *Neurol Clin*. 2015 Feb;33(1):77–100.
5. Balint B, Mencacci NE, Valente EM, Pisani A, Rothwell J, Jankovic J, et al. Dystonia. *Nat Rev Dis Primers*. 2018 Sep 20;4(1):25.
6. Steeves TD, Day L, Dykeman J, Jette N, Pringsheim T. The prevalence of primary dystonia: A systematic review and meta-analysis. *Movement Disorders*. 2012 Dec 31;27(14):1789–96.
7. Dressler D, Altenmüller E, Giess R, Krauss JK, Adib Saberi F. The epidemiology of dystonia: the Hannover epidemiology study. *J Neurol*. 2022 Dec 11;269(12):6483–93.
8. Jog M, Chouinard S, Hobson D, Grimes D, Chen R, Bhogal M, et al. Causes for Treatment Delays in Dystonia and Hemifacial Spasm: A Canadian Survey. *Canadian Journal of Neurological Sciences / Journal Canadien des Sciences Neurologiques*. 2011 Sep 2;38(5):704–11.
9. Stahl CM, Frucht SJ. Focal task specific dystonia: a review and update. *J Neurol*. 2017 Jul 30;264(7):1536–41.
10. Sitburana O, Chen Wu LJ, Sheffield JK, Davidson A, Jankovic J. Motor overflow and mirror dystonia. *Parkinsonism Relat Disord*. 2009 Dec;15(10):758–61.
11. Broussolle E, Laurencin C, Bernard E, Thobois S, Danaila T, Krack P. Early Illustrations of Geste Antagoniste in Cervical and Generalized Dystonia. *Tremor Other Hyperkinet Mov (N Y)*. 2015;5:332.
12. Albanese A, Di Giovanni M, Lalli S. Dystonia: diagnosis and management. *Eur J Neurol*. 2019 Jan 18;26(1):5–17.
13. Jinnah HA, Albanese A, Bhatia KP, Cardoso F, Da Prat G, de Koning TJ, et al. Treatable inherited rare movement disorders. *Movement Disorders*. 2018 Jan;33(1):21–35.
14. Macerollo A, Sajin V, Bonello M, Barghava D, Alusi SH, Eldridge PR, et al. Deep brain stimulation in dystonia: State of art and future directions. *J Neurosci Methods*. 2020 Jul;340:108750.
15. Fung VSC, Jinnah HA, Bhatia K, Vidailhet M. Assessment of patients with isolated or combined dystonia: An update on dystonia syndromes. *Movement Disorders*. 2013 Jun 15;28(7):889–98.
16. Berlot R, Bhatia KP, Kojović M. Pseudodystonia: A new perspective on an old phenomenon. *Parkinsonism Relat Disord*. 2019 May;62:44–50.
17. Schneider SA, Bhatia KP. Secondary dystonia—clinical clues and syndromic associations. *Eur J Neurol*. 2010 Jul;17 Suppl 1:52–7.
18. Marten L, Depierreux F. Drug-induced movement disorders : nosology and treatment. *Rev Med Liege*. 2024 Feb;79(2):88–93.
19. Morales-Briceno H, Fung VSC, Bhatia KP, Balint B. Parkinsonism and dystonia: Clinical spectrum and diagnostic clues. *J Neurol Sci*. 2022 Feb;433:120016.
20. Pearson TS, Pons R, Ghaoui R, Sue CM. Genetic mimics of cerebral palsy. *Movement Disorders*. 2019 May 26;34(5):625–36.
21. Zech M, Winkelmann J. Next-generation sequencing and bioinformatics in rare movement disorders. *Nat Rev Neurol [Internet]*. 2024 Feb 1 [cited 2024 Apr 7];20(2):114–26. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38172289/>
22. Dzinovic I, Winkelmann J, Zech M. Genetic intersection between dystonia and neurodevelopmental disorders: Insights from genomic sequencing. *Parkinsonism Relat Disord*. 2022 Sep;102:131–40.
23. Thomsen M, Lange LM, Zech M, Lohmann K. Genetics and Pathogenesis of Dystonia. *Annual Review of Pathology: Mechanisms of Disease*. 2024 Jan 24;19(1):99–131.
24. Yang M, Kim JW. Principles of Genetic Counseling in the Era of Next-Generation Sequencing. *Ann Lab Med*. 2018 Jul 28;38(4):291–5.
25. Cossu G, Colosimo C. Hyperkinetic Movement Disorder Emergencies. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2017 Jan 6;17(1):6.
26. Jinnah HA. Medical and Surgical Treatments for Dystonia. *Neurol Clin*. 2020 May;38(2):325–48.
27. Parmentier E, Depierreux F, Maquet P. Use of central anticholinergics in 2022. *Rev Med Liege*. 2022 Nov;77(11):667–71.
28. Depierreux F, Jedidi H, Hardy PY, Parmentier E, Garraux G. How to explore... a cervical dystonia. *Rev Med Liege*. 2020 Feb;75(2):121–4.
29. Bleton J-P. Physiotherapy of focal dystonia: a physiotherapist's personal experience. *Eur J Neurol*. 2010 Jul 8;17(s1):107–12.

30. Ackermann B, Altenmüller E. The development and use of an anatomy-based retraining program (MusAARP) to assess and treat focal hand dystonia in musicians–A pilot study. *Journal of Hand Therapy*. 2021 Apr;34(2):309–14.

ACCEPTED