

# COMMENT J'EXPLORE ...

## les troubles dystoniques : un guide simple et pratique

Z. JEDIDI (1), F. SCHOLTES (2), B. KASCHTEN (3), D. MARTIN (4)

**RÉSUMÉ :** La rencontre d'une dystonie, que ce soit en tant que symptôme entrant dans un cadre nosologique plus large ou en tant qu'anomalie isolée, n'est pas exceptionnelle en pratique clinique. La dystonie peut se produire à tous âges de la vie. Un diagnostic précis est important afin d'optimiser la prise en charge de ces affections souvent chroniques et invalidantes. Les divers examens complémentaires devront inclure la résonance magnétique nucléaire, incontournable dans le diagnostic et le suivi des patients dystoniques. Nous présentons ici un aperçu des troubles dystoniques les plus fréquents et des solutions thérapeutiques appropriées, ainsi qu'une proposition de classification afin d'en simplifier le diagnostic.

**MOTS-CLÉS :** *Dystonie - Mouvements anormaux - Classification - Traitement*

**HOW I EXPLORE ... DYSTONIC TROUBLES :**

A CONVENIENT VADE MECUM

**SUMMARY :** The discovery of dystonia as an isolated abnormality or as a symptom involved in a larger neurological or systemic disease is not unfrequent in clinical practice. Dystonia can occur at any age, from childhood to elderly. A rapid diagnosis is very important to optimise the managing of those chronic and often invalidating diseases. We should point out the pre-eminent role played by MRI techniques in the diagnosis and follow-up of dystonic patients. We present here an overview of most frequent dystonic troubles and an attempt of classification to simplify their diagnosis.

**KEYWORDS :** *Dystonia - Abnormal movements - Classification - Treatment*

### DÉFINITION ET SÉMIOLOGIE

La dystonie, dont l'étymologie vient du grec «*du*» (mauvais, mal) et de «*tonôn*» (la tension), se définit comme la survenue de contractures musculaires anormales, involontaires et prolongées. Celles-ci, souvent douloureuses et responsables de postures anormales, tendent volontiers vers l'opisthotonos en cas de dystonie axiale, et de mouvements lents, répétitifs, à type de torsion en ce qui concerne les membres.

Ces mouvements sont prévisibles, reproductibles -quoique parfois difficilement imitables- et intéressent toujours les mêmes groupes musculaires. Le tonus musculaire de base est souvent accru (1).

Ces contractures anormales atteignent également la musculature pharyngée, buccale et faciale, sans jamais aucune systématisation fonctionnelle. Elles peuvent être partiellement contrôlées par la volonté, mais au prix d'un effort qui ne peut être longtemps maintenu.

On distingue les dystonies «*fixes*» des dystonies «*mouvantes*» par le fait que, dans les premières, n'existe qu'une posture anormale, vicieuse, alors que dans les secondes vient se greffer en plus un mouvement parasite, déclenché souvent (mais pas toujours) par un mouvement volontaire.

La dystonie «*fixe*» est un mode de révélation classique de nombre de dystonies (2).

Certains accès dystoniques sont déclenchés par des positions particulières (crampe du violoniste

ou de l'écrivain), des gestes, la percussion ou l'effleurement de certaines zones, ou encore certains excitants. A l'inverse, l'accès dystonique peut être calmé par un «*geste antagoniste*» particulier et bien précis, impliquant des groupes musculaires non touchés par la dystonie. Ce geste est généralement connu du patient affecté. Il est parfois possible de faire céder la dystonie par une stimulation cutanée, de nouveau bien précise.

Ces caractéristiques sont hautement spécifiques des troubles dystoniques (2), tout comme le caractère aggravant des mouvements volontaires impliquant les muscles coupables.

D'autres signes sont évocateurs de phénomènes dystoniques, comme la genèse de mouvements en miroir «*mirroring*», c'est-à-dire, l'obtention d'un mouvement involontaire (parfois avec des caractéristiques dystoniques), impliquant le membre sain controlatéral au membre habituellement dystonique, lors de l'activation de ce dernier.

Enfin, la diffusion «*overflow*», qui traduit l'implication dans le mouvement anormal de groupes musculaires adjacents, normalement épargnés, ou en tout cas, n'étant jamais indépendamment la proie de dystonies, est aussi un argument important pour le diagnostic (2).

On rencontre également des tremblements dystoniques, avec pour caractéristiques, une irrégularité plus ou moins marquée, l'activation de muscles non requis pour le maintien de la posture et son accentuation lorsque le membre est porté dans une position opposée à la posture anormale.

La posture dystonique cède assez facilement à la mobilisation passive, tout au moins au début, mais une fois lâché, le membre regagne lentement et inexorablement sa position vicieuse.

(1) Etudiant, Université de Liège.

(2) Assistant, (3) Consultant, (4) Professeur, Chef du Service de Neurochirurgie, Université de Liège, CHU de Liège.

TABLEAU I. CLASSIFICATION DES DYSTONIES

1. **Dystonie idiopathique ou «primaire»** : il s'agit d'un trouble dystonique permanent ou transitoire, focal ou généralisé, totalement isolé sur le plan clinique, sans anomalie structurelle mise en évidence. Une cause génétique peut être retrouvée ou non. Ce concept repose sur l'idée de pathologie «fonctionnelle».
2. **Dystonie syndromique ou «Dystonie plus»** : la dystonie s'accompagne ici d'autres troubles neurologiques ou cliniques distincts, mais tout comme les dystonies idiopathiques, sans anomalie structurelle démontrable par les moyens d'investigation actuels. Cette catégorie ce distingue donc des dystonies idiopathiques, en ceci qu'il existe d'autres anomalies neurologiques, et des dystonies hérédo-dégénératives par le fait que les troubles précités n'entrent pas dans le cadre d'une maladie neurodégénérative.
3. **Dystonie secondaire** : l'anamnèse permet, dans ce cas, de mettre en évidence une cause exogène, souvent avec une certitude élevée. Les examens complémentaires démontreront alors presque toujours le caractère secondaire de la dystonie.
4. **Dystonies paroxystiques** : cet ensemble de pathologies se caractérise par le fait que la dystonie (qui revêt ici les caractéristiques de pureté des troubles idiopathiques) n'est ni progressive ni permanente, elle survient par accès déclenchés par certains mouvements brusques (dystonie kinésigénique), un exercice prolongé (dystonie induite par l'exercice) ou par d'autres circonstances (thé, alcool, café). Le retour à la normale entre les accès est la règle.
5. **Dystonie hérédo-dégénérative** : dans ce cadre, la dystonie souvent généralisée est assez rarement au premier plan, s'accompagnant de troubles divers, multisystémiques neurologiques et viscéraux souvent évocateurs. Le caractère presque toujours inéluctablement progressif de ces affections (tant sur le plan viscéral que neurologique) en fait toute la gravité. Ici, les examens complémentaires permettront de mettre en évidence les lésions structurelles dégénératives causant, entre autres, la dystonie qui n'est alors qu'un symptôme parmi d'autres.

Les symptômes s'atténuent ou disparaissent généralement pendant le sommeil, ils fluctuent parfois au cours du nyctémère.

Certaines affections peuvent mimer des troubles dystoniques et doivent donc être recherchées.

Nous pensons aux troubles factices, au maniérisme schizophrénique (camptomorphisme, échopraxie...), à la catalepsie cireuse, à l'hystérie de conversion, aux troubles ostéoligamentaires, à l'hyperekplexie (surtout dans les dystonies paroxystiques) et au syndrome de l'homme raide, auto-immun, paranéoplasique ou secondaire à un diabète insulinodépendant.

D'autres symptômes neurologiques, quoique proches, ne doivent pas être confondus avec la dystonie. Il s'agit en substance des mouvements causés par un dysfonctionnement des ganglions de la base, du thalamus ou des noyaux rouges ou ceux résultant d'atteintes de la voie pyramidale.

Enfin, plus rarement, des affections telles que les tics simples, le spasme facial ou certaines épilepsies peuvent mimer des troubles dystoniques paroxystiques ou permanents, comme par exemple le mal partiel continu de Kojewnikov.

## ÉPIDÉMIOLOGIE

L'épidémiologie des troubles dystoniques est difficile à évaluer. Il s'agit de maladies rares si elles sont prises individuellement mais loin d'être négligeables si on les considère comme un groupe; dans cette optique, on peut considérer qu'un peu plus d'une personne sur huit mille présentera, à quelque âge que ce soit, un trouble dystonique au cours de son existence (3). Les formes les plus fréquentes consistent en dystonies focales primitives, peu évolutives et de bon pronostic.

## CLASSIFICATION

La dystonie peut exister en tant que symptôme dans un tableau dégénératif ou en tant qu'anomalie isolée, parfois même *sine materia*.

Il importe de savoir que dans plus de 40% des cas, aucune cause ne pourra être retrouvée (3, 4); le rendement diagnostique est toutefois optimisé en cas de consultation auprès d'un neurologue spécialisé dans les mouvements anormaux.

Compte tenu du nombre important de diagnostics à évoquer devant la découverte d'un trouble dystonique, il semble judicieux de classer rapidement les symptômes dans l'un des cinq grands cadres nosologiques repris au tableau I, librement adaptés des travaux des Professeurs Vercueil (4) et Vidailhet (3, 5), en s'aidant d'une anamnèse et d'un examen clinique fouillé ainsi que de quelques examens complémentaires dont les plus utiles sont la résonance magnétique de l'encéphale, l'électroencéphalogramme, l'électromyogramme, les potentiels évoqués, le fond d'oeil, ainsi que certains dosages biologiques et urinaires chez l'enfant (6).

## LES DYSTONIES LES PLUS FRÉQUENTES

- En ce qui concerne les *dystonies primaires*, l'on recherchera surtout les nombreuses formes de dystonie idiopathique de torsion DYT (DYT-1 à DYT-11) (7) en particulier si la RMN est normale.

Ces dystonies comprennent les anciennes dystonies musculaires déformantes et le syndrome décrit au tournant du siècle par Ziehen et Oppenheim chez les juifs ashkénazes.

Les dystonies focales sont très fréquentes et parfois associées les unes aux autres, qu'il s'agisse de la crampe de l'écrivain, du blépharospasme, du torticolis idiopathique, du syndrome de Meige (dystonie palpébrale et spasme labial) ou de la dystonie segmentaire isolée.

- Pour les *dystonies syndromiques*, plus rares, nous citerons essentiellement pour mémoire les

TABLEAU II. SIGNES CLINIQUES D'ORIENTATION POUR LES DYSTONIES LES PLUS FRÉQUENTES (REF. 8 À 12)

	Chez l'enfant et l'adulte	Chez la personne âgée
<b>Anomalie des réflexes ostéotendineux</b>	Disparition des ROT : Acanthocytose, gangliosidose GM2 (Tay-Sachs), mitochondriopathies, leucodystrophie métagénomique et ataxie téléangiectasie.	Hyper-réflexie: Atrophie multisystémique, Dégénérescence corticobasale.
<b>Anomalies cornéennes</b>	maladie de Wilson (anneau de Kayser-Fleisher), ataxie-téléangiectasie.	
<b>Troubles oculomoteurs</b>	Maladie de Gaucher type III (8), Nieman-Pick type C, les ataxies spinocérébelleuses. Chorée de Huntington	Paralysie supranucléaire progressive, syndrome corticobasale.
<b>Mydriase bilatérale</b>	Chorée de Sydenham	
<b>Anomalies rétinienne</b>	Gangliosidoses GM1 et 2, les mitochondriopathies la céroïdelipofuscinose, la leucodystrophie métagénomique, la maladie de Krabbe et la PKAN2 (maladie de Hallervorden-Spatz) (9, 10)	Maladie de Huntington
<b>Troubles intellectuels</b>	Lesh-Nyhan, mitochondriopathies, acidurie glutarique, céroïde-lipofuscinose, Nieman-Pick de type C (11), leucodystrophie métagénomique, Maladie de Huntington	Démence à corps de Lewy, paralysie supranucléaire progressive, atrophie corticobasale.
<b>Ataxie cérébelleuse</b>	Leucodystrophie métagénomique, ataxie-téléangiectasie, maladie de Hartnup, mitochondriopathies, maladie de Wilson (12), syndrome de Pettigrew, céroïde-lipofuscinose, Nieman-Pick type C, acanthocytose, Ataxies spino-cérébelleuses	Atrophie multisystémique (Atrophie olivo-ponto-cérébelleuse).
<b>Syndrome Parkinsonien</b>	Dystonies dopasensibles, Parkinson juvénile, Maladie de Wilson, acanthocytose, maladie de Fahr et PKAN2 (Hallervorden-Spatz), Dystonies dopasensibles, maladie de Huntington	Maladie de Parkinson, paralysie supranucléaire progressive, atrophie multisystémique, Atrophie corticobasale.
<b>Résurgence des réflexes archaïques</b>	La plupart des dystonies héréditaires	La plupart des dégénérescences liées à l'âge
<b>Troubles végétatifs et sensitifs</b>	Maladie de Fabry, leucodystrophie métagénomique	Atrophie multisystémique (Syndrome de Shy et Drager).

TABLEAU III. LES CAUSES CLASSIQUES DE DYSTONIES SECONDAIRES (RÉF. 13 À 17)

- AVC (noyaux de la base, thalami, noyaux rouges) (13, 15);
- Antécédents d'anoxie néonatale ou d'hémorragie péri-ventriculaire;
- Prise de neuroleptiques y compris les neuroleptiques cachés (métoclopramide) (14);
- Ictère nucléaire (16);
- Chorée de Sydenham;
- Syndrome des anticoagulants lupiques;
- Hydrocéphalie à pression normale;
- Sclérose en plaques;
- Processus expansif intracrânien;
- Traumatisme cérébral (17);
- Malformation artério-veineuse;
- Thyrotoxicose;
- Thrombophlébite cérébrale;
- Intoxications diverses notamment aux pesticides et à certains champignons.

dystonies myocloniques sensibles à l'alcool et la dystonie dopasensible de Segawa, très rare, mais dont l'extrême dopasensibilité en fait un diagnostic à évoquer absolument en raison de son excellent pronostic (20).

Ces troubles sont peu fréquents et la présence de signes associés à la dystonie doit faire rechercher absolument une maladie hérédo-dégénérative incipiens.

- Les *dystonies secondaires* sont, de fait, les plus gratifiantes à explorer; nous avons cité ci-avant leurs causes les plus fréquentes.

- Les *dystonies paroxystiques* sont caractéristiques; il en existe trois groupes, définis par les circonstances déclenchantes. Les dystonies kinésigéniques, induites par l'exercice, et par des excitants (café, thé, alcool). Ces troubles ont un caractère familial souvent évident et sont dus aux mutations DYT-9 pour les dystonies kinésigéniques et DYT-8 pour celles induites par les excitants (non kinésigéniques) (1).

- Les *dystonies hérédo-dégénératives* comprennent le groupe le plus vaste et le plus hétérogène.

Il s'agit le plus souvent chez l'enfant de thésaurosismoses ou de vices métaboliques congénitaux ou héréditaires.

Chez la personne âgée, il s'agit le plus souvent de dégénérescences liées à l'âge plus ou moins favorisées par un terrain génétique prédisposant. (Tableau II).

#### AXES D'INVESTIGATION

Pour parvenir à déterminer dans quelle catégorie devront être classés les troubles mis en évidence, outre l'impression clinique, il convient

de suivre quatre grands axes d'investigation, à savoir l'âge de survenue, la présence ou non de signes cliniques et d'éléments anamnestiques évocateurs d'une cause particulière ou d'une dystonie secondaire, la topographie de la dystonie et enfin, les données de l'imagerie par résonance magnétique nucléaire.

#### AGE DE SURVENUE

Les dystonies graves se rencontrent plus volontiers aux deux extrêmes de la vie. Les dystonies survenant avant trente ans ont souvent un caractère plus évolutif, elles débutent souvent aux membres inférieurs pour s'étendre au tronc et aux membres supérieurs (1).

- Avant trois ans, les dystonies hérédodégénératives prédominent.

- Entre trois et vingt-cinq ans, ce sont les dystonies primaires que l'on rencontre le plus souvent, notamment le groupe des dystonies idiopathiques de torsion (DYT1-11) (7).

La survenue de dystonies secondaires ne doit pas être négligée, en effet, les accidents neurologiques survenant avant trois ans (anoxie néonatale, hémorragie péri-ventriculaire ou sous-durale) ne se manifestent souvent que plus tardivement, sous forme de dystonie, dans cette tranche d'âge (8).

La plupart des autres dystonies secondaires peuvent également être retrouvées.

- Après vingt-cinq ans, les dystonies idiopathiques focales dominent. Des dystonies secondaires sont toutefois fréquemment découvertes, par exemple chez les patients psychiatriques.

Certaines affections hérédodégénératives peuvent se manifester, notamment la chorée de Huntington.

- Les personnes âgées sont surtout frappées par les maladies hérédodégénératives liées à l'âge comme la maladie de Parkinson, la dégénérescence corticobasale, l'atrophie multisystémique ou le syndrome de Steel-Richardson-Olszewski (paralysie supranucléaire progressive) mais également par les dystonies focales et secondaires (en particulier post-AVC).

#### CONTEXTE CLINIQUE

Certaines anomalies associées, reprises dans le tableau II peuvent orienter le diagnostic.

Les principales causes de dystonies secondaires sont reprises dans le tableau III.

#### TOPOGRAPHIE

Suivant la distribution corporelle de la dystonie, il est possible de récolter des informations

précieuses pour l'orientation diagnostique. On distingue les dystonies focales où une seule partie du corps est touchée (ex : crampe de l'écrivain), les dystonies segmentaires où une région du corps toute entière est coupable (ex : dystonies crânio-cervicales, cervico-brachiales), les dystonies multifocales regroupant en fait différentes dystonies focales non contiguës (ex : blépharospasme et crampe de l'écrivain) et enfin, les dystonies généralisées qui touchent le corps entier (en pratique au moins les deux jambes et une autre partie du corps, ex: dystonie musculaire déformante) ou hémicorporelles (ex : dystonie secondaire à la destruction des noyaux gris hétérolatéraux) (1).

#### DONNÉES DE L'IMAGERIE

Les données iconographiques pertinentes, consistant idéalement en clichés RMN éventuellement complétés par une étude fonctionnelle de médecine nucléaire, peuvent être divisées en quatre catégories.

1. Examen protocolé comme normal, évocateur d'une dystonie primaire.
2. Examen montrant des lésions systématisées, bilatérales, plaidant pour une dystonie hérédodégénérative (18), comme le célèbre «œil de tigre» considéré comme pathognomonique de la dystonie progressive PKAN2 (anciennement maladie de Hallervorden et Spatz).
3. Examen montrant des lésions diffuses témoignant soit d'une maladie dégénérative avancée soit de séquelles diverses.
4. Enfin, l'imagerie peut démasquer une lésion focale, isolée, évocatrice d'une dystonie secondaire séquellaire.

Rappelons qu'une RMN normale avant l'âge de deux ans se doit d'être répétée une fois la myélinisation terminée (19).

#### PRONOSTIC

Le pronostic est conditionné par la cause du trouble dystonique. On peut considérer qu'il est globalement bon pour une dystonie primaire généralisée peu évolutive après cinq à dix ans, ou pour les dystonies focales.

Le pronostic de la dystonie de Segawa est excellent en raison de sa dopasensibilité.

Pour les autres dystonies primaires, le pronostic varie au prorata de la dopasensibilité et de l'évolutivité de la dystonie.

Les dystonies secondaires ont un pronostic variable selon les causes et leur réversibilité potentielle; si l'évolution de la chorée de Sydenham est moins péjorative, le pronostic, en termes de récupération,

TABLEAU IV. LES MOLÉCULES LES PLUS USITÉES ET LEUR EFFICACITÉ

<b>Anticholinergiques</b>	Le chef de file est le trihexyphénidyle (Artane®) avec une progression par paliers des doses administrées, pour parvenir à des doses élevées. Cette classe médicamenteuse est toutefois peu efficace en ce qui concerne les dystonies focales du segment crânio-cervical.
<b>Myorelaxants</b>	Le lorésal ou des benzodiazépines doivent être prescrits tant pour traiter la maladie elle-même, que pour soulager les douleurs intenses et épuisantes qu'endurent les patients dystoniques.
<b>Anticonvulsivants</b>	Le plus efficace semble être le valproate de soude, mais le manque d'études en ce domaine rend l'indication incertaine.
<b>Toxine botulique</b>	Les injections de toxine botulique sont surtout utilisées dans les dystonies focales, principalement le blépharospasme et le torticolis spasmodique (elles sont d'ailleurs remboursées en Belgique dans ces indications comme traitement de première ligne). Ce traitement est également connu pour agir tant sur le phénomène dystonique que sur la douleur qu'il engendre. Le facteur limitant de cette thérapeutique est bien évidemment la quantité de toxine que l'on peut injecter sans induire d'effets systémiques indésirables, ce qui rend son usage plus malaisé dans les dystonies étendues.
<b>Divers</b>	L'alcool, la caféine, le tétrahydrocannabinol et certains bêta-bloquants sont parfois utilisés sans véritable argument (excepté bien sûr dans les rares dystonies sensibles à l'alcool), tout comme la vitamine E, les anti-oxydants et les huiles de poissons dans les formes hérédo-dégénératives.

est compromis pour les dystonies post-AVC et mitigé en ce qui concerne les processus expansifs intracrâniens.

En ce qui concerne les dystonies paroxystiques, il semble que le pronostic soit généralement bon, même s'il existe des formes progressives avec spasticité (mutation DYT-10).

Les affections hérédo-dégénératives présentent un pronostic très sombre, marqué par une évolution souvent inéluctable tant sur le plan neurologique que systémique, avec des défaillances organiques sévères et une démence progressive entraînant souvent une issue fatale.

## TRAITEMENT

Bien que le traitement soit idéalement étiologique, ceci reste peu applicable en pratique. C'est pourquoi la prise en charge des dystonies reste souvent peu spécifique.

Avant de détailler les thérapies possibles, il convient de souligner le caractère nécessairement multidisciplinaire de la prise en charge de ces

patients, avec en sus, des séances de kinésithérapie, de physiothérapie et de relaxation souvent très efficaces sur le plan symptomatique.

Ajoutons que l'usage d'antalgiques purs, quelle que soit leur puissance et même s'il s'agit d'opiacés, s'avère souvent très décevant pour contrôler la douleur.

Il convient de tenter un traitement de substitution dopaminergique devant toutes les dystonies hémicorporelles, la plupart des dystonies généralisées et certaines dystonies segmentaires et multifocales.

Nonobstant le fait que les dystonies véritablement dopasensibles soient en fait exceptionnelles, le bénéfice majeur qu'apporte une éventuelle dopasensibilité ne saurait être négligé (20, 21).

Ensuite, en cas de doparésistance, toute une série de molécules très diverses se disputent l'indication, sans qu'il existe de véritable consensus en la matière, principalement en raison du peu d'efficacité du traitement médicamenteux; tout au plus existe-t-il quelques guides de «bonne pratique». L'attitude la plus souvent admise consiste à élaborer une thérapeutique personnalisée, *sui generis*, au cas par cas. Les molécules les plus utilisées sont reprises au tableau IV (1, 22).

Enfin, dans les cas rebelles, la possibilité de traitements plus invasifs doit être envisagée. Une stimulation intrapallidale (stimulation cérébrale profonde par implantation d'électrodes réglables dans les globes pâles internes) peut être discutée, en fonction de la clinique, de l'âge et de l'état général du patient; elle peut, dans certains cas, apporter des rémissions quasi miraculeuses et souvent améliorer significativement la dystonie plusieurs jours ou semaines après l'implantation des stimulateurs. On peut également proposer la mise en place d'une pompe délivrant du baclofène en intrathécal, en particulier pour les dystonies généralisées secondaires s'accompagnant de phénomènes spastiques. D'autres techniques efficaces existent, telles la myectomie des muscles coupables et les dénervations sélectives (qui sont réservées aux dystonies cervicales), mais leur usage relève d'une pratique extrêmement spécialisée, qui déborde le cadre de notre exposé (1).

## CONCLUSION

L'exploration d'une dystonie représente un exercice difficile, car le phénomène dystonique, pourvu qu'il soit reconnu comme tel, réunit une grande variété de présentations cliniques et renvoie à de nombreuses étiologies.

Marsden considère que dans un peu plus de 40% des cas aucune étiologie ne pourra être mise en évidence (23).

Cet état de fait est rendu plus complexe encore par le fait qu'il n'existe pas de réel consensus international en matière de définition et de classification des troubles dystoniques; principalement en raison du manque de connaissances et de progrès de la science médicale en ce domaine; la plupart des mouvements anormaux ont été décrits au XIX<sup>ème</sup> siècle ! Faute de pouvoir présenter un système parfaitement cohérent, les experts se contredisent.

Néanmoins, la connaissance de cette ébauche de classification, assortie d'une approche systématique telle que celle décrite plus haut, même si elle ne permet pas toujours de retrouver le *primum movens* du désordre neurologique, apporte suffisamment d'éléments pertinents pour faciliter le choix des examens complémentaires, le diagnostic et le traitement tout en fournissant une indication quant au pronostic.

Au terme de cette démarche, le praticien doit alors pouvoir répondre de manière satisfaisante aux interrogations suivantes : s'agit-il bien d'un trouble dystonique ? De quel type et de quelle catégorie ? Quelle est l'étiologie la plus probable ? Comment puis-je le traiter ? Quid du pronostic ?

Enfin, se pose le délicat problème de l'annonce d'une maladie potentiellement incurable et invalidante, minant la qualité de vie et pour laquelle le traitement à long terme reste dramatiquement insuffisant; c'est pourquoi une prise en charge multidisciplinaire est essentielle.

Il convient également d'être particulièrement attentif à certains aspects négligés de ces affections, en particulier la douleur qui fait véritablement partie intégrante des dystonies quelles qu'elles soient, mais aussi le sentiment de solitude, d'incompréhension et de désespoir.

## BIBLIOGRAPHIE

- Albinese A, Bharnes MP, Batia KP, et al.— A systematic review on the diagnosis and treatment of primary dystonia and dystonia plus syndromes. Repport of an EFNS/ MDS-ES task force. *Eur J Neurol*, 2006, **13**, 433-444.
- Albanese A.— Dystonia : clinical approach. *Parkinsonism and related disorders*, 2007, **13**, 356-361.
- Vidailhet M.— Les dystonies focales, diagnostic traitements et aspects génétiques. Groupe Pitié-Salpêtrière, Paris, 2006.
- Vercueil L.— Comment explorer une dystonie. *3ème rencontres de Neurologie*, 2002, **5**, 404-408.
- Vidailhet M.— Dystonies secondaires, Analyse sémiologique et démarche diagnostique. *Mouvements*, 2000, **3**, 4-13.
- Roubertie A, Rivier F, Humbertclaude V, et al.— Les dystonies de l'enfant : étiologies et stratégie diagnostique. *Rev Neurol*, 2002, **158**, 413-424.
- Bressman SB, Sabatti C, Raymond D, et al.— The DYT1 phenotype and guidelines for diagnostic testing. *Neurology*, 2000, **54**, 1746-1752.
- Saint-Hilaire MH, Burke RE, Bressman SB, et al.— Delayed-onset dystonia due to perinatal or early childhood asphyxia. *Neurology*, 1991, **41**, 216-222.
- Kaminski P, Belmatoug N, Billette de Villemeurt T, et al.— Maladie de Gaucher. *Presse Med*, 1996, **25**, 108-112.
- Harpey JP.— Neurodégénérescence avec accumulation de fer dans le cerveau, Groupe Pitié-Salpêtrière, Paris, 1998.
- Proot P, Santens P, Boon P, et al.— Le syndrome de Hallervorden et Spatz et le signe de l'Oeil de Tigre: qu'en dit la littérature?. *Neurone*, 2002, **7**, 110-114.
- Coleman RJ, Robb SA, Lake BD, et al.— The diverse neurological features of Niemann-Pick type C. *Mov Disord*, 1988, **4**, 295-259.
- Lutsenko S, Cooper MJ, et al.— Localization of the Wilson's disease protein product to mitochondria. *Proc Natl Acad Sci*, 1998, **95**, 6004-6009.
- Khot V, Egan MF, Hyde TM, Wtatt RJ, et al.— Drug-induced movement disorders. Futura Publishing Co Inc, NY, 1992, 105-111.
- Bhatia KP, Marsden CD.— Behavioral and motor consequences of focal lesions of the basal ganglia in man. *Brain*, 1994, **117**, 859-879.
- Lehericy S, Vidailhet M, Dormont D, et al.— Striatal and thalamic dystonia: an MR anatomoclinical study. *Arch Neurol*, 1996, **53**, 241-250.
- Krauss JK, Trankle R, Kopp KH.— Post-traumatic movement disorders in survivors of severe head injury. *Neurology*, 1996, **47**, 1488-1492.
- Streifler JY, Gornish M, Hadar H, et al.— Brain imaging in late-onset GM2 gangliosidosis. *Neurology*, 1993, **43**, 2055-2058.
- Weiner WJ, Lang AE, et al.— Idiopathic torsion dystonia, symptomatic dystonia. Movement disorders; A comprehensive survey. Futura Publishing Co inc. NY. 1989, 347-456.
- Fletcher NA, Thompson PD, Marsden CD, et al.— Successful treatment of childhood onset symptomatic dystonia with levodopa. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 1993, **56**, 865-867.
- Segawa M, Hosaka A, Miyagawa F, et al.— Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuations. *Adv Neurol*, 1976, **4**, 215-233.
- Truong DD, Harding AE, Scaravilli F, et al.— Movement disorders in mitochondrial myopathies. A study of nine cases with two autopsy studies. *Mov Disord*, 1990, **5**, 109-117.
- Marsden CD, Marion MH, Quinn N, et al.— The treatment of severe dystonia in children and adults. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 1984, **47**, 1166-1173.

Les demandes de tirés à part sont à adresser au Pr. D. Martin, Service de Neurochirurgie, CHU de Liège, 4000 Liège, Belgique.