

# Sommaire

---

Liste des auteurs	V	
Préface	IX	
Chapitre 1/	<b>Anatomie fonctionnelle des ganglions de la base</b>	1
	Laurent Tatu, Matthieu Béreau	
	• Morphologie des ganglions de la base	2
	• Région subthalamique	4
	• Organisation fonctionnelle des ganglions de la base	6
	• Fonctions motrices des ganglions de la base	6
	• Fonctions non motrices des ganglions de la base	10
Chapitre 2/	<b>Imagerie des ganglions de la base : aspects normaux et pathologiques</b>	13
	Éric Guedj, Stéphane Lehericy	
	• Différentes techniques d'imagerie	13
	• Imagerie des ganglions de la base et noyaux du tronc : aspects normaux	19
	• Imagerie radiologique et moléculaire des pathologies du mouvement	22
Chapitre 3/	<b>Épidémiologie descriptive et étiologique de la maladie de Parkinson</b>	37
	Alexis Elbaz, Fanny Artaud, Marianne Canonico, Laure Carcaillon-Bentata, Cloé Domenighetti, Frédéric Moisan, Laëtitia Perrin, Berta Portugal, Pierre-Emmanuel Sugier, Tim Vlaar	
	• Épidémiologie descriptive : prévalence et incidence de la maladie de Parkinson	37
	• Pronostic de la maladie de Parkinson	38
	• Études étiologiques : facteurs de risque et facteurs protecteurs	40
	• Interactions gènes-environnement	44
Chapitre 4/	<b>Génétique de la maladie de Parkinson</b>	49
	Suzanne Lesage, Alexis Brice	
	• Gènes associés aux formes autosomiques dominantes de la MP : <i>SNCA</i> , <i>LRRK2</i> et <i>VPS35</i>	55
	• Gènes impliqués dans des formes autosomiques dominantes de MP et de causalité incertaine : <i>GIGYF2</i> , <i>EIF4G1</i> , <i>DNAJC13</i> , <i>TMEM230</i> , <i>CHCHD2</i> , <i>RIC3</i> et <i>LRP10</i>	58
	• <i>SCA</i> , <i>GBA</i> , <i>SMPD1</i> , <i>GCH1</i> , <i>c9orf72</i> : facteurs de risque ou gènes causaux dominants de la MP ?	60
	• Gènes associés à des formes autosomiques récessives typiques de MP : <i>PARK2</i> , <i>PINK1</i> et <i>DJ-1</i>	61
	• Gènes associés à des formes autosomiques récessives atypiques de la MP : <i>ATP13A2</i> , <i>PLA2G6</i> , <i>FBXO7</i> , <i>SYNJ1</i> , <i>DNAJC6</i> , <i>VPS13C</i> et <i>PTRHD1</i>	62
	• Gène impliqué dans des formes autosomiques récessives de MP et de causalité incertaine : <i>PODXL</i>	64

	• Gène lié au chromosome X et délétions du chromosome 22q	64
	• Études d'association pangénomique (GWAS) dans la MP	65
<b>Chapitre 5/</b>	<b>Neuropathologie et physiopathologie de la maladie de Parkinson</b>	<b>69</b>
	Pascal Derkinderen, Philippe Damier	
	• Le cœur lésionnel de la maladie de Parkinson est la substance noire	69
	• La maladie de Parkinson ne se limite pas à la substance noire	71
	• Une physiopathologie initialement centrée sur la substance noire, la mitochondrie et les toxiques environnementaux	72
	• Une physiopathologie désormais centrée sur l' $\alpha$ -synucléine et les systèmes nerveux autonomes périphériques	74
	• L' $\alpha$ -synucléine et l'hypothèse de Braak peuvent-elles vraiment tout expliquer ?	75
<b>Chapitre 6/</b>	<b>Aspects cliniques de la maladie de Parkinson</b>	<b>79</b>
	Ana Marques, Charlotte Beal, Jean-Philippe Azulay	
	• Signes pré moteurs	80
	• Manifestations cliniques de la maladie de Parkinson idiopathique	81
	• Phase des complications	83
	• Stade tardif	87
<b>Chapitre 7/</b>	<b>Traitement médicamenteux de la maladie de Parkinson</b>	<b>93</b>
	Paul Loubière, Fabienne Ory-Magne, Christine Brefel-Courbon	
	• Médicaments	93
	• Stratégies thérapeutiques	98
<b>Chapitre 8/</b>	<b>Traitement chirurgical de la maladie de Parkinson</b>	<b>103</b>
	Sara Meoni, Elena Moro	
	• Stimulation cérébrale profonde	104
	• Chirurgie lésionnelle	107
	• Thérapie cellulaire et génique	108
<b>Chapitre 9/</b>	<b>Maladie à corps de Lewy et démence de la maladie de Parkinson</b>	<b>111</b>
	Frédéric Blanc, Kathy Dujardin	
	• Épidémiologie	112
	• Présentation clinique	112
	• Étiopathogénie	117
	• Critères de diagnostic et diagnostic différentiel	118
	• Examens paracliniques	118
<b>Chapitre 10/</b>	<b>Atrophie multisystématisée</b>	<b>123</b>
	Anna Delamarre, Alexandra Foubert-Samier, François Tison, Wassilios G. Meissner	
	• Épidémiologie	123
	• Anatomopathologie et physiopathologie	123
	• Signes cliniques	124
	• Examens paracliniques	127

	• Critères diagnostiques	130
	• Diagnostics différentiels	131
	• Traitement	132
<b>Chapitre 11/</b>	<b>Paralysie supranucléaire progressive et dégénérescence corticobasale</b>	<b>137</b>
	Alexandre Eusebio	
	• Paralysie supranucléaire progressive	137
	• Dégénérescence corticobasale	141
	• Outils diagnostiques	142
	• Physiopathologie	146
	• Prise en charge	147
<b>Chapitre 12/</b>	<b>Autres syndromes parkinsoniens</b>	<b>151</b>
	Solveig Montaut, Christine Tranchant	
	• Syndromes parkinsoniens iatrogènes (SPI)	151
	• Syndromes parkinsoniens toxiques	153
	• Syndrome parkinsonien vasculaire	155
	• Syndromes parkinsoniens infectieux	156
	• Maladies à prion	158
	• Tumeurs ou abcès cérébraux	158
	• Hématomes sous-duraux	159
	• Hydrocéphalie	159
	• Syndromes parkinsoniens post-traumatiques	159
	• Syndromes parkinsoniens d'origine métabolique	160
	• Syndromes parkinsoniens dégénératifs génétiques	160
<b>Chapitre 13/</b>	<b>Troubles de la posture et de la marche</b>	<b>165</b>
	Luc Defebvre	
	• Maladie de Parkinson	165
	• Syndromes parkinsoniens « plus »	169
	• Syndromes parkinsoniens du sujet âgé	170
<b>Chapitre 14/</b>	<b>Maladie de Wilson</b>	<b>175</b>
	France Woimant, Frédérique Fluchère, Aurélia Poujois	
	• Physiopathologie	175
	• Prévalence clinique et génétique	176
	• Un spectre clinique très vaste	176
	• Diagnostic	177
	• Traitement	181
<b>Chapitre 15/</b>	<b>Neurodégénérescence avec accumulation intracérébrale de fer</b>	<b>187</b>
	Frédérique Fluchère, France Woimant, Aurélia Poujois	
	• Généralités	187
	• Épidémiologie	188
	• Classification	188

Chapitre 16/	<b>Dystonies en pratique clinique</b>	199
	Pierre Burbaud, Marion Simonetta-Moreau	
	• Phénoménologie	199
	• Classification	200
	• Particularités cliniques	201
	• Face à l'hétérogénéité des causes de dystonie, quel bilan étiologique réaliser ?	206
	• Physiopathologie	209
	• Traitement	210
Chapitre 17/	<b>Chorées et maladie de Huntington</b>	217
	Katia Youssov, Anne-Catherine Bachoud-Lévi	
	• Maladie de Huntington	217
	• Autres chorées	227
Chapitre 18/	<b>Tremblements</b>	233
	Tatiana Witjas, David Grabli	
	• Définition et classification	233
	• Sémiologie : comment examiner un tremblement	235
	• Examens complémentaires	236
	• Diagnostic différentiel	239
	• Caractéristiques des formes étiologiques habituelles	239
	• Traitements	245
Chapitre 19/	<b>Tics et syndrome de Gilles de la Tourette</b>	253
	Andreas Hartmann, Yulia Worbe, Christel Depienne	
	• Troubles moteurs	253
	• Comorbidités	254
	• Classification	255
	• Épidémiologie	256
	• Physiopathologie	258
	• Facteurs environnementaux	259
	• Génétique	259
	• Études <i>post-mortem</i>	261
	• Imagerie	261
	• Traitements	262
Chapitre 20/	<b>Myoclonies</b>	269
	Emmanuelle Apartis, Laurent Vercueil	
	• Définition, classification et approche clinique	269
	• Diagnostic neurophysiologique	272
	• Diagnostics différentiels	275
	• Syndromes myocloniques	276
	• Étiologies	279
	• Handicap	283
	• Traitement	283

Chapitre 21/	<b>Mouvements anormaux paroxystiques</b>	285
	Aurélie Méneret	
	• Classification clinique	285
	• Génétique et physiopathologie	290
Chapitre 22/	<b>Ataxies cérébelleuses</b>	301
	Giulia Coarelli, Mathieu Anheim, Alexandra Durr, Christine Tranchant	
	• Rappel sémiologique	301
	• Principales causes acquises d'ataxie cérébelleuse	301
	• Ataxies cérébelleuses de transmission autosomique récessive (ACAR)	302
	• Ataxies cérébelleuses héréditaires de transmission liée à l'X	312
	• Ataxies cérébelleuses de transmission autosomique dominante	313
Chapitre 23/	<b>Syndromes d'hyperactivité</b>	323
	Jean-Philippe Camdessanché, Dimitri Psimaras	
	• Atteintes du système nerveux périphérique	323
	• Atteintes du système nerveux central	326
Chapitre 24/	<b>Mouvements anormaux fonctionnels</b>	331
	Anita Barbey, Selma Aybek	
	• Diagnostic	331
	• Évaluation clinique	332
	• Tremblements fonctionnels	332
	• Dystonie fonctionnelle	333
	• Myoclonies fonctionnelles	336
	• Syndrome parkinsonien fonctionnel	337
	• Tics fonctionnels	338
	• Stéréotypies fonctionnelles	338
	• Chorée et ballisme fonctionnels	338
	• Troubles de la marche et de l'équilibre fonctionnels	339
	• Physiopathologie	339
	• Traitement et pronostic	342
Chapitre 25/	<b>Syndrome des jambes sans repos et mouvements anormaux au cours du sommeil</b>	347
	Lucie Barateau, Yves Dauvilliers	
	• Syndrome des jambes sans repos	348
	• Mouvements périodiques des membres du sommeil	351
	• Parasomnies	352
	• Autres mouvements anormaux au cours du sommeil	354
Chapitre 26/	<b>Mouvements anormaux de l'enfant</b>	357
	Diane Doummar, Agathe Roubertie	
	• Difficultés du diagnostic chez l'enfant	357
	• Particularités sémiologiques – Maturation du cerveau	358
	• Caractéristiques	359
	• Mouvements anormaux transitoires	360
	• Particularités étiologiques	365
	• Prise en charge	372