

ABSTRACT BOOK

DYSTONIA EUROPE



Dystonia Europe would like to thank the following for their involvement in making this conference possible:

Local Organizers:

Stéphanie Frehel and Beatriz Cangas of AMADYS
Professor Marie Vidailhet

Speakers & Chairs:

Jean Paul Adenis, France
Alberto Albanese, Italy
Kailash Bhatia, United Kingdom
Jean-Pierre Bleton, France
Myriam Cohen, France
Emmanuel Flamand-Roze, France
Brigitte Girard, France
Gun-Marie Hariz, Sweden
Marjan Jahanshahi, United Kingdom
Stéphane Lehericy, France
Serge Pinto, France
Celia Rech, France
Sophie Sangla, France
Christophe Vial, France
Marie Vidailhet , France

WELCOME TO PARIS

&

THE ANNUAL EUROPEAN
D-DAYS

Dystonia Europe 21st Annual Conference

10 -11 OCTOBER 2014

www.dystonia-europe.org
www.facebook.com/dystonia.europe



Dear Participant,

Paris, 10 October 2014

Welcome to Paris and the Annual European Dystonia Days – D-DAYS 2014, and the 21st General Assembly. On behalf of AMADYS, the French Dystonia Association, and Dystonia Europe we are delighted to welcome you to the French capital.

During these D(ystonia)-DAYS you will hear presentations about dystonia and learn about what is going on in the field of treatment, research and rehabilitation. We are very grateful to all the speakers and chairs who have joined us to share their expertise within dystonia.

You will also have the opportunity to take part in the launching of some exciting Dystonia Europe projects.

As well as learning more about dystonia we also hope that you will enjoy meeting old friends, and connect with new ones, and above all, have a pleasant weekend here in Paris.

If you have any questions about anything do not hesitate to ask us and we will try and help as best we can.

We also take the opportunity to thank our sponsors for making this meeting possible. Dystonia Europe is very grateful for your support and we are glad that so many of you are showing direct interest in our work by being represented here.

We thank you all for joining us here in Paris and we wish you an enjoyable, interactive and fruitful conference!

Warm regards

Robert Scholten
President
Dystonia Europe

Stéphanie Frehel
President
AMADYS



Cher participant,

Paris 10 October 2014

**Bienvenue à Paris pour les D-Days 2014 (D(ystonia)-DAYS):
le Congrès européen annuel et la 21ème Assemblée Générale de Dystonia Europe**

Au nom d'AMADYS, Association Française sur la dystonie, et de Dystonia Europe, nous sommes ravis de vous accueillir dans la capitale française.

Pendant ces 3 jours, vous assisterez à des conférences sur la dystonie et vous serez informés des dernières avancées en termes de traitement, de recherche et de rééducation.

Nous sommes d'ailleurs très reconnaissants envers les intervenants qui ont accepté de partager leur expertise.

Ce sera aussi l'opportunité pour vous de participer au lancement de projets extrêmement intéressants de Dystonia Europe.

Nous espérons également que vous apprécierez de retrouver d'anciens amis et d'en rencontrer de nouveaux et que vous passerez un bon week-end parisien.

Nous en profitons pour remercier nos mécènes qui ont rendu possible l'organisation de ce congrès. Dystonia Europe est très reconnaissante de votre soutien et de l'intérêt que vous portez à notre travail.

Si vous avez des questions, n'hésitez pas à nous solliciter, nous sommes à votre entière disposition.

Nous vous remercions de votre venue à Paris et nous vous souhaitons une agréable conférence, interactive et productive !

Cordialement

Robert Scholten
President
Dystonia Europe

Stéphanie Frehel
President
AMADYS

Update on Dystonia: From Clinic to Neuroimaging

Stéphane Lehericy

ICM – Institut du Cerveau et de la Moelle épinière, Centre de NeuroImagerie de Recherche – CENIR, Université Pierre et Marie Curie-Paris 6, Inserm, UMR-S 1127 ; CNRS, UMR 7225, Paris, France

Abstract

This presentation will detail the knowledge that neuroimaging has provided to the understanding of the anatomy of dystonia. Mostly used imaging approaches include whole-brain or region-specific studies of structural or diffusion changes, functional imaging using fMRI or positron emission tomography (PET), and metabolic imaging using fluorodeoxyglucose PET. These techniques have provided evidence that primary dystonia can be viewed as a circuit disorder, involving the basal ganglia-thalamo-cortical and cerebello-thalamo-cortical pathways. Current views of interpretation of imaging data will be discussed.

Soins et imagerie cérébrale

Stéphane Lehericy

ICM – Institut du Cerveau et de la Moelle épinière, Centre de NeuroImagerie de Recherche – CENIR, Université Pierre et Marie Curie-Paris 6, Inserm, UMR-S 1127 ; CNRS, UMR 7225, Paris, France

Résumé

Cette présentation détaillera les connaissances apportées par la neuroimagerie pour la compréhension des lésions anatomiques observées dans la dystonie. Les approches les plus couramment utilisées incluent l'étude du cerveau entier ou de régions spécifiques par imagerie structurelle ou de diffusion, l'imagerie fonctionnelle par IRMf ou tomographie par émission de positons (TEP) et l'imagerie métabolique au fluorodéoxyglucose en TEP. Ces techniques ont montré que la dystonie primaire peut être considérée comme une pathologie touchant des circuits cérébraux, incluant les circuits ganglions de la base – thalamus – cortex et cérébello-thalamo-corticaux. L'interprétation des données d'imagerie sera discutée.

Oromandibular Dystonia (OMD)

Dr Myriam COHEN

ENT department

ROTHSCHILD Foundation

PARIS, FRANCE

Neurological disorder of central origin, the OMD is characterized by involuntary, repeated and prolonged movements of jaw, tongue and perioral muscles.

It can be isolated or associated with other focal dystonias (the association of blepharospasm and the OMD is the classic Meige syndrome) or be part of a generalized dystonia.

The clinical picture combines in disparate ways: dysarthria, difficulty chewing, swallowing disorders and facial pain. It is a focal dystonia that appears in varying circumstances depending on the patient: speaking, eating or/and resting.

There are two main clinical forms of OMD:

1. The OMD opening, responsible for lowering with lateral excursion of the jaw, compensatory lip closure and chin tremor.
2. The OMD closing, responsible for trismus and bites of the buccal mucosa.

The treatment of the OMD:

- Medical treatments (anticholinergics and muscle relaxants) prescribed as first-line are often ineffective.
- Dental rehabilitation can limit muscle spasms aggravated by dental empty.
- Botulinum toxin is currently the most effective treatment. It is injected intramuscularly under electromyographic control with duration of action from 3 to 6 months. Side effects as swallowing disorders or paresis of the velum can occur within the first days. They are always reversible and can justify a reduced dose in following injections to obtain the best risk-benefit ratio for the patient.

La dystonie oro-mandibulaire (DOM)

Dr. Myriam COHEN

Service d'ORL

Fondation ROTHSCHILD

PARIS, France

Affection neurologique d'origine centrale, la DOM est caractérisée par des mouvements involontaires, répétés et prolongés des muscles de la mandibule, de la langue et péribuccaux.

Elle peut être isolée ou associée à d'autres dystonies focales (l'association DOM et Blépharospasme constitue le classique syndrome de Meige) ou entrer dans le cadre d'une dystonie généralisée.

Le tableau clinique associe de façon variable dysarthrie, difficultés à la mastication, troubles de la déglutition et douleurs faciales. C'est une dystonie de fonction qui apparaît dans des circonstances variables selon les patients : à la parole, au cours des repas et/ou au repos.

On distingue deux grandes formes cliniques de DOM:

1. La DOM en ouverture responsable d'un abaissement avec diduction de la mâchoire, fermeture labiale compensatrice et tremblements du menton.
2. La DOM en fermeture responsable d'un trismus et de morsures de la muqueuse jugale.

Le traitement de la DOM :

- les traitements médicamenteux (anticholinergiques et myorelaxants) prescrits en première intention sont souvent peu efficaces.

- la réhabilitation dentaire permet de limiter les contractures musculaires aggravées par les vides dentaires.

- la toxine botulique est actuellement le traitement le plus efficace. Elle est injectée par voie intramusculaire, sous contrôle électromyographique avec une durée d'action de 3 à 6 mois. Des effets secondaires à type de troubles de la déglutition ou de parésie du voile peuvent survenir dans les premiers jours. Ils sont toujours réversibles et peuvent justifier une réduction des doses lors des injections suivantes pour obtenir le meilleur rapport bénéfices-risques pour le patient.

Writer's cramp



Dr Christophe VIAL

Service d'ElectroNeuroMyographie et de Pathologies Neuromusculaires
Hôpital Neurologique Pierre Wertheimer
LYON, FRANCE

Writer's cramp is the most commonly identified task-specific dystonia (5 to 20% of focal dystonia). Incidence is 3 to 14 case per million, but probably underestimated. An initial classification divided the patients in two groups, simple and dystonic writer's cramp, on the basis of the absence or presence of dystonia while performing other tasks. However, about half of the patients with simple cramps progress to having dystonia with other activities. About a third of patients with writer's cramp have intermittent symptoms that are not disabling. In simple cramp neurological examination is unremarkable. Flexed cramp (action of thumb, other fingers and wrist flexor muscles) is more frequent than extensor cramp (action of thumb abductor, other fingers and wrist extensor muscles). The result is a forced grip on the pen. Excessive muscle spasms may progress to more proximal muscles and are difficult to distinguished from compensatory mechanisms. Diagnosis is easy and others examinations (biological, electrophysiological or radiological) usually unnecessary.

Treatment is difficult and there is no validated guideline. Specially designed splints or thicker pens may help writer's cramp. Pharmacological treatment (anticholinergic, dopaminergic, medications) is used empirically, mainly in complex forms, without randomized or controlled trials. Botulinum toxin injection is the more validated and efficient treatment with a beneficial effect in 50 to 75% of cases. The challenge is to provide adequate benefit without loss of function associated with weakness. The muscle choice is crucial, as the technic of injection used. The role of surgery and rehabilitation or Immobilization with splints approaches remains to be determined.

Although the precise pathophysiology remains unclear, increasing evidence suggests reduced inhibition at different levels of the sensorimotor system.

We will discuss our experience with BT injection under EMG guidance and combined ultrasound.

La crampe des écrivains

Dr Christophe VIAL

Service d'ElectroNeuroMyographie et de Pathologies Neuromusculaires
Hôpital Neurologique Pierre Wertheimer
LYON, FRANCE

La crampe des écrivains est la dystonie de fonction la plus fréquente (5 à 20% des dystonies focales). L'incidence est de 3 à 14 cas/million H, et sans doute sous estimée. On sépare souvent les crampes « simples » et les crampes « complexes », sur l'absence ou la présence d'une attitude dystonique pour d'autres tâches que l'écriture. La moitié des patients avec une crampe "simple" pourront être gênés, au cours de l'évolution, pour d'autres activités. Environ 1/3 des patients ont des symptômes intermittents qui ne seront pas un motif de consultation. Dans la crampe « simple » l'examen neurologique est normal en dehors de la situation de l'écriture. Les crampes en flexion (qui mettent en jeu le long fléchisseurs du pouce, les fléchisseurs profonds des doigts et éventuellement du poignet) sont plus fréquentes que les crampes en extension (qui mettent en jeu le long abducteur du pouce, l'extenseur de l'index ou des autres doigts et éventuellement les extenseurs du poignet). Dans les deux cas le résultat est un appui excessif sur le stylo. Les contractures peuvent s'étendre aux muscles plus proximaux rendant difficile la distinction avec les phénomènes compensatoires.

Le diagnostic d'une crampe de l'écrivain est facile et les investigations paracliniques (biologiques, électrophysiologiques, ou radiologiques) sont habituellement inutiles.

La prise en charge thérapeutique est difficile et il n'y a pas de véritables recommandations. Des stylos adaptés peuvent être ponctuellement utiles. Les traitements pharmacologiques (anticholinergiques dopa-agonistes) sont parfois utilisés mais de façon empirique surtout dans les formes complexes. Les injections de toxine botulinique constituent le traitement validé le plus efficace. La place de la neurostimulation cérébrale, de l'immobilisation par attelles et de la rééducation reste à l'étude.

Si la physiopathologie est encore incomprise, une réduction des phénomènes d'inhibition aux différents niveaux d'intégration du système sensorimoteur est probable

Nous discuterons de notre expérience dans la pratique des injections de TB sous guidage combiné EMG et échographie

Blepharospasm



Pr Brigitte GIRARD, MD

Ophthalmologist

TENON Hospital, Paris, France

Vice President AMADYS

Summary

Benign essential blepharospasm (BEB) is a cerebral focal and functional dystonia characterized by involuntary excessive blinking that can lead, in severe cases, to functional blindness due to the impossibility of re-opening the eyes at will.

The prevalence is estimated at approximately 1/33,000. BEB is more frequent in women (2/3 of cases). BEB usually manifests in late adulthood (50-70 years of age) and begins gradually with frequent blinking, eye irritation, and/or photophobia. As the condition progresses, blinking occurs more frequently and involuntary spasms may intensify to a point that when they occur, eyelids remain forcefully closed for several hours at a time and patients become functionally blind. The first tasks affected by BEB are watching television and reading, then driving and walking outside. Finally, patients may injure themselves indoors and falls can occur. In the early stages, BEB may only occur with specific precipitating stressors, such as bright lights, fatigue, and emotional tension. The spasms disappear during sleep. Concentrating on a specific task (song, whistle) may reduce the frequency of the spasms. Dry eye syndrome is frequently associated with BEB. In rare cases, blepharospasm can be associated with oromandibular dystonia (Meige syndrome; see this term). The etiology remains unknown, even if dysfunction of the basal ganglia seems to play a role in the etiopathogenesis of the disease.

The diagnosis is clinical, based on questioning and examination. No cerebral MRI or CT scan is required. Differential diagnosis includes hemifacial spasm, oromandibular dystonia (see these terms), other facial dystonias (spasmodic entropion, unilateral palpebral spasm), facial or palpebral tic, apraxia of eyelid opening, blepharitis, ocular allergies, and secondary blepharospasm due to eye surface pathology.

The majority of BEB cases are sporadic.

The treatment is based on neurobotulinum toxin A injections. In some cases, surgery (orbicular myectomy or frontalis suspension) can be proposed. Neurotoxin injection are still required after, but in lower dosage.

BEB is not life-threatening. It is usually stable and can exceptionally improve but it can worsen, in duration, frequency, and/or extend to other muscles. Spasms can intensify to such an extent that when they occur, the patient is functionally blind.

Le blepharospasme

Pr Brigitte GIRARD, MD

Ophthalmologiste

Hôpital TENON, Paris, France

Vice President AMADYS

Résumé

Le blépharospasme essentiel bénin (BEB) est une dystonie focale fonctionnelle d'origine cérébrale caractérisée par un clignement exagéré et involontaire des paupières, qui peut entraîner, dans les cas sévères, une cécité fonctionnelle par impossibilité de réouverture volontaire des yeux.

Sa prévalence est estimée à environ 1/33 000. Le BEB est plus fréquent chez les femmes (2/3 des cas).

Il se manifeste en général chez l'adulte d'âge mûr (50-70 ans) et débute progressivement par des clignements palpébraux fréquents, une irritation oculaire et/ou une photophobie. Au cours de l'évolution, les clignements surviennent de plus en plus fréquemment et les spasmes involontaires peuvent s'intensifier au point de maintenir les paupières intempestivement closes pendant plusieurs heures de suite, conduisant à une cécité fonctionnelle. Au début, le BEB entraîne des difficultés pour lire et regarder la télévision, puis pour conduire ou marcher en extérieur ; plus tard, le BEB peut être responsable de blessures et des chutes au domicile. Aux stades précoces, les spasmes peuvent ne survenir que sous l'effet de facteurs favorisants, comme la lumière vive, la fatigue ou le stress. Ils disparaissent pendant le sommeil. Se concentrer sur une tâche spécifique (chant, sifflement) peut diminuer la fréquence des spasmes. Un syndrome sec est souvent associé au BEB. Dans de rares cas, le blépharospasme s'associe à une dystonie oro-mandibulaire (syndrome de Meige ; voir ce terme).

L'étiologie exacte du BEB demeure inconnue, mais un dysfonctionnement des noyaux gris centraux pourrait jouer un rôle dans la physiopathologie de la maladie.

Le diagnostic est clinique, reposant sur l'anamnèse et l'examen physique. L'imagerie cérébrale, par imagerie résonance magnétique (IRM) ou scanner, n'est pas nécessaire.

Les diagnostics différentiels comportent l'hémispasme facial, la dystonie oro-mandibulaire (voir ces termes) et les autres dystonies faciales (entropion spasmodique, spasme palpébral unilatéral) ainsi que les tics faciaux ou palpébraux, l'apraxie de l'ouverture palpébrale, la blépharite, les allergies oculaires et blépharospasme secondaire à une affection de la surface oculaire.

Le BEB est sporadique dans la majorité des cas.

Le traitement repose sur les injections de toxine botulique A. Dans quelques cas, la chirurgie peut être proposée (résection de l'orbiculaire ou suspension palpébrale). Les injections de neurotoxine botulique restent nécessaires mais les doses peuvent être réduites.

Le BEB n'engage pas le pronostic vital. Il est en général stable et peut même, exceptionnellement, régresser ; cependant, il peut aussi s'aggraver (durée, fréquence et/ou extension à d'autres muscles) et les spasmes peuvent s'intensifier au point d'entraîner, lorsqu'ils surviennent, une cécité fonctionnelle.

Pain in Dystonia



Professor Maja Relja

Movement Disorders and Clinical Neuropharmacology Center
Department of Neurology, Medical School, University of Zagreb
10000 Zagreb, Croatia

Pain is frequently reported by patients with dystonic muscle over-activity. Thus, it is widely accepted that pain in focal dystonia patients is a consequence of sustained muscle contraction. Botulinum toxin type-A (BTX-A) is widely used in the management of muscle over-activity and today BTX-A is considered as first line treatment in focal dystonia patients. Although pain relief might considerably outweigh the degree of motor benefit in dystonia patients and pain relief may occur before any change in muscular activity is observed, it is still considered that BTX-A therapy attenuates pain by symptomatic muscle relaxation.

In addition, pain relief is commonly prolonged for longer periods than the measurable effect on the injected muscle. In our study, we have shown that the major benefit of BTX type-A treatment on pain reduction compared to dystonia improvement was the duration of action and the lower beneficial dose. This suggests that a direct antinociceptive effect distinct from muscle spasm reduction may be involved. More and more experimental data also indicate the central effect of BTX-A could be additional factor in the mechanism of pain relief in dystonia.

La douleur dans la dystonie

Maja Relja

Movement Disorders and Clinical Neuropharmacology Center
Department of Neurology, Medical School, University of Zagreb
10000 Zagreb, Croatia

La douleur est fréquemment évoquée par les patients atteints de dystonie. Il est également reconnu que la douleur chez ces patients atteints de dystonie focale est une conséquence de la contraction musculaire soutenue. La toxine botulique de type A (BTX-A) est couramment utilisée dans le traitement des muscles hyperactifs et aujourd'hui, elle est considérée comme le traitement de première intention chez ces malades. Bien que le soulagement de la douleur puisse être largement supérieur à l'amélioration des capacités motrices et qu'il peut se manifester avant toute modification dans l'activité musculaire, il est admis que le traitement par la BTX-A atténue la douleur par relaxation musculaire. En outre, le soulagement de la douleur est souvent plus long dans le temps que l'effet mesurable sur le muscle injecté.

Dans notre étude, nous avons montré que le principal avantage du traitement par BTX-A sur la réduction de la douleur par rapport à l'amélioration de la dystonie a été sa durée d'action avec une dose bénéfique minimale. Ceci suggère qu'un effet antinociceptif direct peut être impliqué, distinct de la réduction des spasmes musculaires. De plus en plus de données expérimentales indiquent également que l'effet central de la BTX-A pourrait être un facteur additionnel dans le mécanisme du soulagement de la douleur dans la dystonie.

Motivations for and Perceptions of DBS for dystonia as Narrated by Patients



PhD Gun-Marie Hariz

Associate professor of Occupational Therapy
Umeå University, Sweden

Dystonia often limits activity and participation with detrimental effects on various aspects of patients' quality of life. Deep brain stimulation (DBS) is an established treatment for patients with refractory dystonia. Existing studies of DBS for dystonia have shown significant motor improvement; however, the patients' motivation for and perceptions of surgery and its effects have been less studied. The **aim** of this presentation is to highlight patients' motivation for DBS and to explore perceptions of changes in life in patients with primary dystonia following DBS.

Material and method: Thematic interviews were used to obtain information on the patients' own perceptions and experiences. Thirteen patients with primary dystonia (11 women), aged 27–74 years were interviewed 8–60 months after bilateral pallidal DBS. Eight patients had generalized dystonia, one myoclonic, and four cervical dystonia. The interviews lasted, 1-2 hours, and were taped and transcribed verbatim, thereafter analysed qualitatively according to the constant comparison technique in Grounded Theory (GT).

Results: The patients described a pervasive impact from dystonia where they reached an understanding that they had nothing to lose, and DBS was seen as the last hope for a relief. After DBS the physical changes with a more upright posture, less spasms, and improvement of pain contributed to an easier and more satisfying life with less need to plan ahead for daily activities. Patients also described an increased confidence in themselves and in their own abilities as well as an enlarged social life. Despite the favourable outcome from DBS, the shift from a restricted life before surgery, to opportunities for a better life situation also included hurdles: life after DBS was stressful including concern about being dependent on the neuropacemaker as well as having to tackle some interfering adverse events from DBS. Also, the whole coping process had to change quickly focus from having adapted to a slowly progressive disorder, to adjustment to a life with possibilities but also with new challenges. In this demanding process of change, the patients expressed the wish to be offered better professional guidance and support.

Conclusions: There is a need for prompt and accurate diagnosis for people with dystonia as well as need for physicians to be more knowledgeable about DBS. Patients who reached "the end of the road" concerning traditional treatment for their dystonia demanded and insisted on being referred for consideration of DBS as a last hope. After surgery, patients felt that DBS provided them with a potential for better mobility, less pain, and more confidence, but they also expressed the need for more support and counselling after surgery to re-orientate into the new life situation. Grounded theory is a useful method to highlight the patient's own experience and will contribute to a deeper understanding of the impact of DBS for dystonia.

Motivations et perceptions de la Stimulation Cérébrale Profonde (SCP) racontées par les malades atteints de dystonie

PhD Gun-Marie Hariz

Associate professor of Occupational Therapy
Umeå University, Sweden

La dystonie limite souvent l'activité des malades avec des effets néfastes sur divers aspects de leur qualité de vie. La stimulation cérébrale profonde (SCP ou DBS en anglais) est un traitement reconnu pour les patients atteints de dystonie réfractaire. Les études existantes portant sur la SCP en cas de dystonie ont montré une amélioration significative des capacités motrices. Cependant, les motivations des patients et leur connaissance de cette chirurgie et ses effets ont été moins étudiés. L'objectif de cette présentation est de mettre en évidence la motivation de ces patients pour envisager une SCP et d'identifier les changements intervenus dans leur vie après cette opération.

Matériel et méthode: des entretiens thématiques ont été utilisés pour obtenir des informations sur les perceptions et les expériences personnelles des patients. Treize patients atteints de dystonie primaire (dont 11 femmes), âgés de 27 à 74 ans ont été interrogés de 8 à 60 mois après l'opération chirurgicale. 8 patients souffraient d'une dystonie généralisée, 1 patient était atteint de dystonie myoclonique, et 4 de dystonie cervicale. Les entretiens ont duré 1 à 2 heures et ont été enregistrés et retranscrits mot à mot. Par la suite, ils ont été soumis à une analyse qualitative selon la méthode de la Théorie Ancrée (Grounded Theory - GT), technique de comparaison constante.

Résultats: Les patients ont décrit de graves répercussions du fait de leur dystonie, à tel point qu'ils n'avaient plus rien à perdre et la SCP est envisagée comme le dernier espoir pour ne plus souffrir. Après la SCP, les modifications physiques telles qu'une posture plus droite, moins de spasmes, et une amélioration de la douleur ont contribué à une vie plus facile et plus satisfaisante permettant ainsi aux malades de moins planifier les activités quotidiennes. Les patients ont également décrit une confiance accrue en eux-mêmes et en leurs capacités ainsi qu'une vie sociale enrichie. Malgré l'issue favorable de la SCP, le passage d'une vie faite de restrictions avant la chirurgie à une vie offrant de nouvelles opportunités comporte aussi de nombreux obstacles: la vie après la SCP a été stressante, notamment du fait de la dépendance d'un neuropacemaker ainsi que du fait d'avoir à lutter contre certains effets indésirables provenant de la SCP. En outre, le processus d'adaptation a dû se faire rapidement pour s'adapter à une vie de tous les possibles et offrant également de nouveaux défis. Dans ce processus de changement exigeant, les patients ont exprimé le souhait de bénéficier d'un meilleur soutien et de conseils professionnels.

Conclusions: Un diagnostic rapide et précis pour les personnes souffrant de dystonie est fondamental, de même qu'une meilleure information sur la SCP pour les médecins. Les patients en « fin de la route » avec les traitements traditionnels pour leur dystonie ont réclamé avec insistance à être soumis à un examen pour envisager une SCP comme dernier espoir. Après cette chirurgie, les patients ont estimé que la SCP leur a apporté une meilleure mobilité, moins de douleur, et plus de confiance, mais ils ont également exprimé le besoin de plus de soutien et de conseil après la chirurgie pour les accompagner dans leur nouvelle vie. La Théorie Ancrée est une méthode utile pour mettre en lumière l'expérience personnelle du patient et permettra de mieux comprendre l'impact d'une SCP sur la dystonie.

Living Well and Coping with Dystonia



Professor Marjan Jahanshahi

Professor of Neuropsychology
Institute of Neurology
Queen Square, London, UK

Dystonia is a chronic disorder that can have a negative impact on the daily activities and quality of life of people with the illness. Some people with dystonia may experience depression and anxiety. Research studies have shown factors such as the individual's attitude to the illness, coping style, and social support are important in determining how people adjust to a chronic illness such as dystonia.

Based on this research evidence, I will go on to suggest some common sense approaches that people with dystonia can adopt to live better with dystonia. These include obtaining relevant information about dystonia and its medical treatment, seeking help from available sources, using adaptive ways of coping, communicating with friends and relatives, and maintaining social support network. By using these strategies and ensuring that the process of adaption is continuous and ongoing, people with dystonia can live well with the illness.

Vivre avec une dystonie

Professor Marjan Jahanshahi

Professor of Neuropsychology

Institute of Neurology

Queen Square, London, UK

La dystonie est une maladie chronique qui peut avoir un impact négatif au quotidien sur les activités et la qualité de vie des personnes atteintes de cette pathologie. Certaines personnes atteintes de dystonie peuvent souffrir de dépression et d'anxiété. Des études ont montré que des facteurs tels que l'attitude de l'individu face à la maladie, son mode de vie et le soutien de son entourage sont importants pour évaluer la capacité des personnes à s'adapter à une maladie chronique telle que la dystonie.

Sur la base de ces preuves scientifiques, je vais présenter une démarche pratique et des approches de bon sens que les personnes atteintes de dystonie pourront adopter afin de mieux vivre avec la maladie.. Il s'agit notamment de l'obtention d'informations pertinentes sur la dystonie et son traitement, la recherche d'aide provenant de sources disponibles, l'utilisation de moyens d'adaptation pour faire face à la maladie, la communication avec les amis et la famille, et le maintien d'un réseau social de soutien. En utilisant ces différentes stratégies et en assurant un processus d'adaptation continu, les personnes atteintes de dystonie peuvent mieux vivre avec leur maladie.

Physiotherapy for Cervical Dystonia



Jean-Pierre Bleton, PT PhD Std

James Parkinson Unit, Neurology Department - Fondation OPH Rothschild (Paris)

Institute of Movement Sciences Etienne-Jules Marey, UMR 7287 CNRS-Aix-Marseille Univ. (AMU)

A number of physiotherapy approaches have been applied to the cervical dystonia (CD) with some degree of success. The need for a more universal rehabilitation approach is apparent. Although there is no standard programme applicable to all forms of CD, we can distinguish a number of guidelines for the different clinical forms. In the mobile form, emphasis is placed on immobilizing the head, and in the tonic form, on rehabilitating corrective muscles. The muscles recognised as responsible for CD are the focus of the rehabilitation plan.

Classically, the steps to follow are stated below:

- maintaining a good range of movement of the spine,
- strengthening the action of antagonist muscles,
- decreasing the intensity of dystonic muscle spasms and promoting relaxation,
- obtaining voluntary and then automatic control of the correct position of the head,
- relieving pain, if necessary [1].

Active exercise for people with CD is feasible and can be completed with good adherence and no adverse effects [2].

The beneficial effect of a combined rehabilitation program in addition to botulinum toxin (BoNT) injections has recently been demonstrated [3]. The two treatments positively complement one another. We can notice a longer duration of benefit of BoNT, a lower subsequent dose of BoNT, less pain and a better ability to perform activities of daily living. Only regular, consistent and repeated exercises can have a positive effect on CD. The weeks following BoNT injections constitute the ideal period to perform physiotherapy exercises.

The efficacy of physiotherapy depends on:

- the way in which the home exercises are performed,
- the time devoted to these exercises,
- the ability to correct CD in activities of daily living.

We generally observe positive results after months of regular physiotherapy exercises (exceptionally before 3 months, rarely after 2 years).

References

- 1- Bleton JP. Physiotherapy of focal dystonia: a physiotherapist's personal experience. *Eur J Neurol.* 2010;17 Suppl 1:107-112.
- 2- Boyce MJ, Canning CG, Mahant N, et al. Active exercise for individuals with cervical dystonia: a pilot randomized controlled trial. *Clin Rehabil.* 2013;27:226-35.
- 3- Tassorelli C, Mancini F, Balloni L, et al. Botulinum toxin and neuromotor rehabilitation: an integrated approach to idiopathic cervical dystonia. *Mov Disord* 2006;21:2240–2243.

Rééducation de la dystonie cervicale

Jean-Pierre Bleton, Kinésithérapeute PhD Std

- 1- Unité James Parkinson, Service de neurologie Department - Fondation OPH Rothschild (Paris)
- 2- *Institut des sciences du mouvement* Etienne-Jules Marey, UMR 7287 CNRS – Aix - Marseille Université (AMU)

Différentes approches rééducatives ont été utilisées avec un certain degré de succès dans le traitement des dystonies cervicales (DC). La nécessité d'établir une méthodologie de rééducation unanimement reconnue est désormais évidente. Bien qu'il n'existe pas de programme de rééducation standard applicable à toutes les formes de DC, il est possible de proposer des recommandations répondant aux différentes DC. Pour la forme mobile, l'objectif principal est l'immobilité de la tête, le renforcement des muscles correcteurs pour la forme tonique. Les muscles reconnus comme responsables de la DC sont au cœur du programme de rééducation.

Classiquement, les différents temps de la progression de la rééducation sont les suivants :

- maintenir une amplitude correcte des mouvements cervicaux ;
- renforcer l'action des muscles antagonistes correcteurs ;
- diminuer l'intensité des spasmes dystoniques en utilisant la relaxation ;
- obtenir le contrôle volontaire puis automatique de la position neutre de la tête ;
- éventuellement diminuer la douleur [1].

Il a été démontré que la pratique des exercices de rééducation par les personnes souffrant de DC est réalisée avec une bonne observance et n'entraîne pas d'effets indésirables [2].

L'effet combiné de la rééducation en association aux injections de toxine botulique (BoNT) a été récemment démontré [3]. Les deux traitements se complètent l'un l'autre. Il a été démontré une durée plus longue de l'effet de la BoNT, une réduction notable des doses utiles de BoNT, une diminution de la douleur et plus de capacité pour réaliser les activités de la vie quotidienne. Seule la pratique régulière répétée, intensive d'exercices peut avoir un effet positif sur la DC. Les semaines qui suivent les injections de BoNT constituent la période la plus favorable pour pratiquer les exercices de rééducation.

Cette efficacité est dépendante:

- de la manière dont les exercices d'auto-rééducation sont pratiqués ;
- du temps consacré à ces exercices ;
- la capacité à corriger la DC dans les activités du quotidien.

Des résultats positifs sont en général observés après plusieurs mois d'une rééducation régulière (rarement avant 3 mois ou au-delà deux ans).

Références :

- 1- Bleton JP. Physiotherapy of focal dystonia: a physiotherapist's personal experience. *Eur J Neurol.* 2010;17 Suppl 1:107-112.
- 2- Boyce MJ, Canning CG, Mahant N, et al. Active exercise for individuals with cervical dystonia: a pilot randomized controlled trial. *Clin Rehabil.* 2013;27:226-35.
- 3- Tassorelli C, Mancini F, Balloni L, et al. Botulinum toxin and neuromotor rehabilitation: an integrated approach to idiopathic cervical dystonia. *Mov Disord* 2006;21:2240–2243.

Voice, speech and dystonia



Serge Pinto, Ph.D

Laboratoire Parole et Langage, UMR 7309 Aix-Marseille Université/CNRS
Aix-en-Provence, France

Summary

Dystonia can affect different parts of the body, including oromandibular and orofacial regions, neck and laryngeal muscles. As a result, voice and speech of dystonic patients can be affected at different levels, which involve multiple degrees of severity potentially leading to substantial loss of communication. Voice and speech disorders in dystonia are referred to by the generic term hyperkinetic dysarthria. This dysarthria has been described only partially so far but nevertheless, general characteristics of dystonic speech may be stated: hoarseness, bradylalia, decreased prosody, monotonous speech, variable volume and speech rate. Dystonia results from a dysfunction of the basal ganglia system and can benefit from deep brain stimulation in order to improve patients' symptoms; the stimulated target is usually the internal pallidum. If an important improvement can be expected after the surgery, this does not concern generally speech disorders. However, swallowing disorders are frequently improved, due to the abnormal movement decrease and/or a better control of laryngeal function.

Voix et dystonie

Serge Pinto, Ph.D

Laboratoire Parole et Langage, UMR 7309 Aix-Marseille Université/CNRS
Aix-en-Provence, France

Résumé

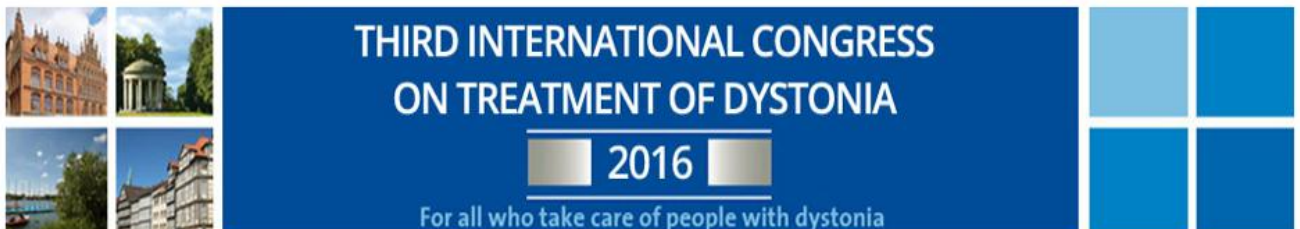
La dystonie peut affecter différentes parties du corps comme le cou, les régions orofaciales et mandibulaires, ou encore les muscles laryngés. De fait, la voix et la parole des patients dystoniques peuvent être influencées par la maladie à différents niveaux, impliquant de multiples degrés de sévérité pouvant conduire à une perte substantielle de la communication orale. Les troubles de la parole et de la voix dans la dystonie sont regroupés sous le terme générique de dysarthrie hyperkinétique. Cette dysarthrie n'est décrite que partiellement, mais quelques caractéristiques générales de la parole dystonique peuvent néanmoins être énoncés : voix rauque, bradylalie, diminution de la prosodie, parole monotone, intensité et débit de parole variables. La dystonie résulte d'un dysfonctionnement du système des noyaux gris centraux, elle peut bénéficier du traitement par stimulation cérébrale profonde dans le but d'améliorer les symptômes des patients ; la cible de stimulation est généralement le pallidum interne. Si un net bénéfice peut être escompté après l'opération, ceci ne concerne généralement pas les troubles de la parole. En revanche, les troubles de la déglutition sont fréquemment améliorés, du fait de la diminution des mouvements anormaux et/ou d'un meilleur contrôle du fonctionnement laryngé.

We thank our sponsoring partners for their generous support of this conference:

Boston Scientific



Upcoming Dystonia Congress:



**THIRD INTERNATIONAL CONGRESS
ON TREATMENT OF DYSTONIA**

2016

For all who take care of people with dystonia

May 4th - 7th, 2016 | Hannover Congress Centrum