

Genève, le 15 février 2024

CONSENSUS EUROPÉEN POUR LE DIAGNOSTIC DE LA MALADIE D'ALZHEIMER

Un groupe de travail multidisciplinaire composé de 22 expertes et experts de onze sociétés scientifiques européennes a uni ses forces pour définir des recommandations pour l'emploi efficace et individualisé des biomarqueurs¹ pour le diagnostic de la maladie d'Alzheimer dans les cliniques de la mémoire. Mettre les patientes et les patients au centre des réflexions diagnostiques des médecins, au lieu de la maladie ou de l'examen, constitue un tournant par rapport aux approches en vigueur actuellement. Ce travail a été coordonné par une équipe des Hôpitaux universitaires de Genève (HUG), de l'Université de Genève (UNIGE) et du Centre de recherche national pour la Maladie d'Alzheimer Fatebenefratelli de Brescia (IRCCS). Le consensus est à découvrir dans la revue [The Lancet Neurology](#).

Parcours diagnostique individualisé

Les expertes et experts de onze sociétés et organisations scientifiques européennes et d'une association de défense des patients (Alzheimer Europe) ont collaboré pour définir un parcours diagnostique axé sur chaque cas individuel, qui permet d'identifier le bon examen selon le profil des symptômes. Le parcours est aisément utilisable dans les cliniques de la mémoire et il permet de poser un diagnostic de haute fiabilité.

Ce parcours diagnostique a été élaboré sur la base de la littérature scientifique et de l'expérience pratique des spécialistes. Après avoir examiné les plaintes de la personne, effectué des tests de mémoire et réalisé une IRM cérébrale, le ou la spécialiste peut désormais, grâce à ces recommandations, classer le cas dans l'un des onze phénotypes définis, puis rechercher les biomarqueurs grâce aux examens recommandés par les expertes et experts internationaux: ponction lombaire, PET amyloïde, PET au glucose, SPECT au ioflupane, SPECT au MIBG, et PET tau.

Dépasser l'approche centrée sur les biomarqueurs

L'objectif du parcours diagnostique est de surmonter les limites actuelles des recommandations et directives liées au diagnostic de la maladie d'Alzheimer. Ces dernières se concentrent principalement sur la maladie elle-même ou sur les biomarqueurs, plutôt que sur la personne concernée. Bien qu'elles aient été élaborées pour aider les cliniciens et cliniciennes à utiliser les bons examens diagnostiques, elles présentent des lacunes lorsqu'elles sont appliquées en pratique clinique. En effet, la plupart de ces recommandations

¹ Un biomarqueur diagnostique est une caractéristique biologique mesurable liée à une maladie. Les biomarqueurs des maladies neurodégénératives sont l'atrophie cérébrale, l'hypométabolisme corticale et la réduction des récepteurs dopaminergiques ou adrénergiques. Les biomarqueurs spécifiques de la pathologie Alzheimer sont les protéines amyloïde et tau. Les examens qui permettent de mesurer les biomarqueurs sont la ponction lombaire, le PET, l'IRM et le SPECT.

ne tiennent pas compte des nombreuses options diagnostiques disponibles ni de l'existence de plusieurs examens pouvant être effectués de manière simultanée ou séquentielle. De plus, celles qui le font ne reflètent souvent que l'avis de groupes de spécialistes non représentatifs. En conséquence, dans la pratique clinique, le choix du biomarqueur est souvent influencé davantage par des considérations organisationnelles et logistiques que par des facteurs cliniques.

« Le parcours diagnostique que nous avons développé aidera les cliniciens et cliniciennes à définir le biomarqueur le plus riche en informations dans les scénarios des cas cliniques les plus fréquents. Il favorisera la cohérence du diagnostic des troubles neurocognitifs dans les pays européens, permettra de réduire le coût des analyses et d'identifier plus précisément les personnes éligibles aux traitements », précise Pr Giovanni Frisoni, responsable du Centre de la mémoire des HUG, Professeur en Neurosciences Cliniques à l'Université de Genève et premier auteur de l'étude.

Méthode consensuelle

Pour parvenir à ce consensus, les 22 expertes et experts ont comparé la différence d'efficacité d'un examen par rapport à un autre dans diverses situations selon l'approche participative Delphi. Cette dernière consiste à mesurer l'avis de spécialistes sur les caractéristiques étudiées, afin de ne retenir que celles qui sont consensuelles à plus de 70% et donc considérées comme hautement probables.

Prochaines étapes

Le regroupement des expertises a permis d'établir un standard de référence qui sera utile à l'ensemble des médecins en Europe. Il revient désormais aux services nationaux, aux prestataires de soins de santé, aux responsables médicaux et aux assurances de le mettre en œuvre dans chaque pays.

En ce qui concerne l'étude, la prochaine étape consistera à intégrer les biomarqueurs sanguins à l'arbre décisionnel. Aujourd'hui, ils ne sont disponibles que dans le cadre de la recherche et en cours d'approbation pour l'utilisation clinique. Dans le futur, ils permettront d'éviter jusqu'à 70% des examens invasifs comme les ponctions lombaires et les PET, contribuant ainsi à réduire les coûts et à élargir le diagnostic au sein de la population générale.

Tournant dans le traitement d'Alzheimer

Aux États-Unis, le premier médicament anti-amyloïde a été approuvé par la FDA (*Food and Drug Administration*) en 2021 puis un second en 2023. En 2024, des médicaments de ce type vont faire leur entrée sur le sol européen. L'arrivée sur le marché des premiers médicaments contre des formes spécifiques de la maladie d'Alzheimer nécessite de disposer désormais d'un parcours diagnostique consensuel, précis et facile à appliquer. En effet, ces traitements de fond onéreux ne pourront être prescrits qu'au prix de diagnostics de plus en plus précis.

Explosion de cas de maladie d'Alzheimer en Suisse

En Suisse, le nombre de personnes touchées par la maladie d'Alzheimer ou une autre forme de démence devrait atteindre 315 400 personnes d'ici à 2050, contre 153 000 en 2023, selon [l'Association Alzheimer Suisse](#). Il s'agit de la forme la plus courante de démence chez les personnes âgées, bien qu'elle puisse également toucher des individus plus jeunes. Les caractéristiques de la maladie d'Alzheimer comprennent la formation de plaques de protéines

bêta-amyloïdes et de dégénérescence neurofibrillaire dans le cerveau, entraînant la mort progressive des cellules cérébrales. Au fil du temps, la maladie progresse d'oublis légers vers une altération des fonctions cognitives de la mémoire et de la capacité à effectuer des tâches du quotidien. Ces symptômes se confondent aisément avec ceux d'autres troubles neurocognitifs.

Plus d'informations sur <https://www.thelancet.com/podcasts>

DOI : [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(23\)00447-7](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(23)00447-7)

Pour de plus amples informations

HUG, Service de presse et relations publiques
presse-hug@hug.ch
+41 22 372 37 37

UNIGE, Service des médias
media@unige.ch
+41 22 379 77 96

Les HUG : soins, enseignement et recherche de pointe

Les Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) rassemblent [huit hôpitaux publics et deux cliniques](#). Leurs missions sont de prodiguer les soins à la communauté dans toutes les spécialités médicales, de contribuer à former les médecins et le personnel de santé et d'effectuer des recherches médicales et soignantes. Les HUG sont centre national de référence pour [l'influenza](#), les [infections virales émergentes](#), les [méningocoques](#), ainsi que pour l'immunologie de transplantation et le [laboratoire national de référence pour l'histocompatibilité](#). Ils sont centres collaborateurs de l'OMS [dans six domaines](#) et [centres d'excellence](#) dans plusieurs secteurs. Les HUG soignent 275'000 personnes par an, proposent 2'015 lits hospitaliers et emploient 12'800 collaborateurs et collaboratrices.

Plus d'informations sur [publications-hug](#)

www.hug.ch – presse-hug@hug.ch

A propos de l'Université de Genève

L'Université de Genève (UNIGE) se classe aujourd'hui parmi les 50 meilleures universités au monde. Fondée en 1559 par Jean Calvin et Théodore de Bèze, elle accueille près de 19'000 étudiantes et étudiants dans ses neuf facultés et treize centres interfacultaires. Reconnue internationalement pour la qualité de sa recherche, elle est aussi membre de la Ligue européenne des universités de recherche (LERU). Elle renforce constamment ses liens avec les organisations internationales et non gouvernementales présentes à Genève, l'une des capitales mondiales du multilatéralisme. L'UNIGE poursuit trois missions : l'enseignement, la recherche et le service à la cité.

www.unige.ch