

UNIVERSITÉ DE LILLE
FACULTÉ DE MÉDECINE HENRI WAREMBOURG
Année : 2021

THÈSE POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT
DE DOCTEUR EN MÉDECINE

**PLACE DE L'IMAGERIE PAR RESONNANCE MAGNETIQUE CEREBRALE
(IRMc) DANS LE CADRE DU PREMIER EPISODE PSYCHOTIQUE (PEP)**

Présentée et soutenue publiquement le mercredi 10 novembre à 16h
au Pôle Formation
par **Luc MATHYS**

JURY

Président :

Monsieur le Professeur Jean-Pierre PRUVO

Assesseurs :

Monsieur le Docteur Ali AMAD

Monsieur le Docteur Ryad HANAFI

Directeur de thèse :

Monsieur le Professeur Renaud JARDRI

AVERTISSEMENT

La faculté n'entend donner aucune approbation aux opinions émises dans les thèses : celles-ci sont propres à leurs auteurs.

Liste des abréviations :

CCA : Cortex Cingulaire Antérieur

CCP : Cortex Cingulaire Postérieur

ECBU : Examen cyto bactériologique des urines

FLAIR : Fluid Attenuated Inversion Recovery

GABA : acide gamma-aminobutyrique

HS : Hypersignal/hypersignaux

IRMc : Imagerie par résonance magnétique cérébrale

NAA : N-Acétyl Aspartate

PEP : Premier épisode psychotique

SB : Substance blanche

SCC : Splénium du corps calleux

SCZ : Schizophrénie

SG : Substance grise

SVM : Support Vector Machine

UHR : Ultra Haut Risque

TABLE DES MATIÈRES

I.	Résumé	- 1 -
II.	Introduction	- 3 -
III.	Évaluation diagnostique	- 4 -
	A. <i>Approche clinique</i>	- 4 -
	B. <i>Approche paraclinique</i>	- 5 -
	C. <i>Place actuelle de l'IRM</i>	- 7 -
	D. <i>Protocoles</i>	- 10 -
IV.	IRM de la cohorte PSYMAC	- 11 -
	A. <i>Présentation du projet PSYMAC/PREDIPSY</i>	- 11 -
	B. <i>Méthode</i>	- 12 -
	C. <i>Résultats</i>	- 13 -
	D. <i>Discussion</i>	- 14 -
V.	Gamme diagnostique des causes médicales de PEP et aspects radiologiques	- 15 -
	A. <i>Causes inflammatoires et démyélinisantes</i>	- 15 -
	B. <i>Causes infectieuses</i>	- 19 -
	C. <i>Causes vasculaires</i>	- 20 -
	D. <i>Causes tumorales ou kystiques</i>	- 21 -
	E. <i>Causes métaboliques héréditaires</i>	- 21 -
	F. <i>Causes dégénératives</i>	- 26 -
	G. <i>Autres causes</i>	- 29 -
VI.	Biomarqueurs du PEP en imagerie	- 31 -
	A. <i>Concept de l'état mental à risque</i>	- 31 -
	B. <i>Approche multimodale</i>	- 34 -
	C. <i>Réductions de SG chez les sujets UHR</i>	- 35 -
	D. <i>Anomalies de la SB</i>	- 37 -
	E. <i>IRM fonctionnelle d'activation</i>	- 39 -
	F. <i>IRM fonctionnelle à l'état de repos (« resting state »)</i>	- 40 -
	G. <i>Neurotransmission : dopamine et glutamate</i>	- 42 -
	1. <i>Mécanisme dopaminergique</i>	- 42 -
	2. <i>Mécanisme glutamatergique</i>	- 42 -
VII.	Apport des entrepôts de données et de l'apprentissage machine (« machine learning »)	- 44 -
	A. <i>Premiers résultats en « machine learning »</i>	- 44 -
	B. <i>Émergence des entrepôts de données</i>	- 45 -
VIII.	Perspectives et conclusion	- 46 -
IX.	Références	- 49 -

I. Résumé

Contexte : Le premier épisode psychotique (PEP) désigne la première apparition de symptômes psychotiques chez un individu et constitue le principal mode d'entrée dans la schizophrénie, maladie fréquente et invalidante touchant près d'1% de la population générale. La durée de psychose non traitée est un facteur pronostique péjoratif majeur. Or il faut actuellement 3 à 4 ans en moyenne pour que les patients bénéficient d'un accès aux soins spécialisés. La détection précoce des individus à risque de psychose est donc cruciale. Par ailleurs, 5 à 25% des PEP ont une cause médicale potentiellement curable. Leur diagnostic peut être difficile et les conséquences d'une non-détection désastreuses. Nous avons voulu déterminer la place de l'imagerie par résonance magnétique cérébrale (IRMc) dans ce cadre.

Méthode : Nous avons mené une revue systématique de la littérature sur la base de données MEDLINE pour la période du 01/01/1998 au 01/08/2021. Les termes Medical Subject Headings (MeSH) relatifs aux différentes catégories de maladies étaient couplés à ceux faisant référence au PEP et à l'IRMc. Nous avons également croisé les références des revues de littérature existantes avec notre recherche. Parallèlement, nous avons relu les 117 IRMc du réseau Psymac réalisées au CHRU de Lille chez des patients avec PEP jeunes (≤ 40 ans) sans antécédent notable entre le 02/10/2013 et le 29/08/2018.

Résultats : La recherche initiale comportait 3752 entrées. 183 articles ont finalement été inclus, détaillant des présentations de 57 causes médicales de PEP pour 602 patients. L'IRMc montrait des anomalies dans 80,2% des cas (n=482) permettant le plus souvent d'établir le diagnostic. Des informations issues du croisement des références et de recherches additionnelle sur l'ensemble des causes médicales de PEP connues et leurs

aspects en imagerie ont été récoltées au travers de 493 articles additionnels et synthétisées dans un but didactique. La relecture des IRMc a retrouvé un taux d'anomalie de 28,6% IC95[18,9-38,3]. Aucune anomalie n'expliquait la symptomatologie ou ne relevait d'une prise en charge spécifique.

Conclusion : L'IRM permet d'écartier la majeure partie des causes médicales de PEP. Nous discutons de son application prochaine à visée de dépistage et de prédiction de l'évolution, en l'illustrant par l'expérience du réseau Psymac.

II. Introduction

Le premier épisode psychotique (PEP) correspond à la première apparition de symptômes psychotiques chez un individu, regroupant délires, hallucinations, désorganisation cognitive, affective ou comportementale. C'est un mode d'entrée dans la schizophrénie (SCZ) ou dans un trouble de l'humeur dans près de deux cas sur trois. Inversement, il représente près de la moitié des modes d'entrée dans la schizophrénie (1). L'incidence annuelle du PEP de 0,3 :1.000 personnes-années (2). La prévalence mondiale de la SCZ est de 0,7 à 1% (3). Elle touche principalement les jeunes adultes entre 15 et 30 ans (4), avec un lourd impact socio-économique (5,6). On dénombre environ 635 000 cas en France. 20% des patients nécessitent une hospitalisation au long cours ou un placement en milieu d'accueil adapté. Les surcoûts associés représentent un total d'environ 15 milliards d'euros en France chaque année (7).

Les symptômes psychotiques peuvent être la principale ou la seule manifestation d'une maladie somatique. Il est alors crucial de ne pas attribuer à tort ces symptômes à une maladie psychiatrique, connue ou supposée. Or fréquemment ces patients sont étiquetés « psychotiques » par présomption (biais d' « ancrage ») (8). La cause somatique est peu prise en compte. Le terme de psychose « organique » (suranné), secondaire ou encore *medical mimic* ont été utilisés pour faire référence à ces causes. La cinquième édition du *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM-5), les décline en psychoses secondaires à la prise de substance ou secondaires à une cause médicale (9–11). La plupart des patients sont jeunes, sans antécédent médical notable. Leur détection est cruciale.

Les causes de psychose secondaire représenteraient 5 à 25% des PEP selon les séries (12–16). Elles sont nombreuses et variées. Leur diagnostic repose sur un faisceau d'arguments

cliniques et paracliniques (17,18). Les plus communes étant infectieuses, toxico-médicamenteuses, post-traumatiques et dysimmunitaires (19).

III. Évaluation diagnostique

A. Approche clinique

Une évaluation clinique complète, appliquée et orientée est essentielle. L'anamnèse, les antécédents cliniques et psychiatriques (personnels et familiaux), le mode de vie, les prises médicamenteuses ou toxiques (prescrites ou en automédication), les paramètres vitaux, l'état de vigilance, l'évaluation des différents systèmes d'organe et certains signes d'alertes spécifiques (« drapeaux rouges ») doivent être recueillis (20). La littérature nous renseigne sur un certain nombre de signes devant faire suspecter une cause médicale de PEP (voir « drapeaux rouges », tableau 1) (20–23).

- *Généraux* : âge >40, fièvre, altération de l'état général, amaigrissement
- *Neurologiques* : désorientation, confusion, troubles de la vigilance, anomalie des paires crâniennes (notamment troubles oculomoteurs, nystagmus, paralysie dans la verticalité du regard ou asymétrie pupillaire), ataxie, céphalées, mouvements anormaux ;
- *Physiques* : lésions cutanéomuqueuses, hépatosplénomégalie, symptômes digestifs, xanthomes tendineux ;
- *Psychiatriques* : anosognosie, catatonie, syndrome de Capgras ou Fregoli, hallucinations visuelles isolées ;
- *Élément déclencheur* : prise toxique ou médicamenteuse, infection virale, post-partum, alimentation riche en protéines, dette de sommeil, exposition environnementale ou professionnelle

- *Antécédents personnels ou familiaux* : psychiatriques, épilepsie, consommation de toxiques, immunodépression, néoplasiques, cardiovasculaires ou traumatismes crâniens

Tableau 1. « Drapeaux rouges » devant amener à suspecter une cause médicale de PEP

Certains syndromes neurologiques peuvent passer pour des symptômes psychiatriques et méritent d'être mieux connus. Citons entre autres : la narcolepsie, le syndrome de Charles-Bonnet, celui d'« Alice au pays des merveilles », de Gastaut-Geschwind (hémisphère mineur), la pédonculose hallucinatoire, l'ictus amnésique ou encore le syndrome de la « main étrangère » (24,25).

B. Approche paraclinique

Un bilan biologique de routine est systématiquement réalisé bien qu'il n'y ait pas à l'heure actuelle de recommandations précises (voir tableau 2) (17,19,20,23,26–30).

- Numération formule sanguine (NFS)
- Ionogramme (Na⁺, K⁺, Cl⁻)
- Bilan phosphocalcique (Ca⁺⁺, P⁻)
- Magnésémie
- Glycémie
- VS, CRP
- Bilan thyroïdien (TSH, T3L, T4L)
- Bilan hépatique (ASAT, ALAT, GGT, PAL)
- Analyse d'urine (BU, ECBU, toxiques urinaires)

- Alcoolémie
- Taux sanguins médicamenteux (si traitement au long cours)
- Réagine plasmique rapide (RPR) pour le diagnostic de syphilis
- Sérologies VIH, VHB, VHC
- *En fonction de la situation clinique :*
 - Ponction lombaire (syndrome méningé, fièvre, céphalées, signes neurologiques focaux...)
 - Radiographie de thorax (dyspnée, toux, hémoptysie, désaturation...)
 - Hémocultures/ECBU (altération de l'état général, syndrome inflammatoire biologique)
 - Dosage des métaux lourds sanguins et urinaires (exposition environnementale ou professionnelle suspectée)
 - Électroencéphalogramme (EEG) si comitialité suspectée
 - Vitamines B1, B12
 - Électrophorèse des protéines plasmatiques (EPP)

Tableau 2. Examens biologiques courants dans le cadre du PEP

Des tests plus spécifiques peuvent être pratiqués sur avis spécialisé, en fonction de l'orientation diagnostique initiale, en privilégiant les causes probables, curables ou urgentes. Elles ciblent les maladies métaboliques ou de surcharge ainsi que certaines causes infectieuses ou dysimmunitaires (tableau 3).

- Anticorps anti-nucléaires (AAN)
- Cuprémie, cuprurie, céruloplasmine, zinc
- Dosages hormonaux : prolactine, cortisol
- Examen ophtalmologique

- Échographie pelvienne (femme jeune, tableau aigu avec phase prodromale)
- Méthioninémie, phénylalaninémie
- Acide delta-aminolévulinique (ALA) et porphobilinogène (PBG) chez les hommes
- Analyse des lipides à chaînes très longues (very long chain fatty acids, VLCFA)
- Taux d'agallactosidase A des précurseurs lymphoblastiques
- Taux urinaires des amino-acides, des produits de dégradation de la vitamine B3, des dérivés stéroïdiens
- Porphyrines urinaires (durant un accès aigu)
- Biopsie cutanée
- Tests génétiques

Tableau 3. Examens spécialisés dans le cadre du PEP

C. *Place actuelle de l'IRM*

L'imagerie cérébrale réalisée en urgence est encore bien souvent le scanner. Il ne permet pourtant pas d'exclure la plupart des causes médicales de PEP. L'IRM peut quant à elle écarter la plupart des causes médicales de PEP, évaluer d'autres comorbidités et apporter des renseignements structurels ou fonctionnels intéressants pour prédire l'évolution du trouble. C'est une technique non-ionisante qui bénéficie d'une meilleure résolution spatiale et caractérisation tissulaire que le scanner (15). Ses limites restent une accessibilité limitée, un coût plus élevé et des acquisitions plus longues, nécessitant l'immobilité des patients afin de garantir une bonne qualité d'examen, ce qui est obtenu dans le cadre du PEP (97,5% d'acceptabilité) (31).

L'imagerie du PEP a fait l'objet de nombreuses études que ce soit en scanner (32–35), en IRM (36) ou les deux (37–39). Les taux d'anomalies constatées varient largement, de 0 à 65,2% et s'expliquent principalement par les âges différents d'inclusion des patients selon les études. L'immense majorité des anomalies sont des découvertes fortuites (« incidentalomes »). Elles n'expliquent pas la symptomatologie et n'entraînent pas de modification de prise en charge. Elles sont retrouvées en proportions similaires dans la population générale et de façon corrélée à l'âge. Il s'agit surtout d'atrophie, d'anomalies morphologiques banales (asymétrie des ventricules, malrotation hippocampique, formations kystiques...), d'hypersignaux de la substance blanche en séquence FLAIR ou de séquelles ischémiques. La leucoaraïose est un terme décrivant ces hypersignaux de la substance blanche (périverriculaire, profonde ou sous corticale) retrouvés en pondération T2/FLAIR qui sont présents de façon quasi-constante après 65 ans. Elle correspondrait à des lésions de microangiopathie impliquant divers degrés d'artériosclérose liée à l'âge, de microangiopathie hypertensive, diabétique ou amyloïde. Des séquelles ischémiques, des microsaignements ou des hypersignaux nombreux et confluent sont plus susceptibles de traduire un processus pathologique (leucopathie). Il est considéré que 3 à 5 hypersignaux FLAIR par décennie peuvent être observés de manière physiologique (40,41).

Les taux d'anomalies observés dans les études sur le PEP ne diffèrent pas de celui en population générale. Une étude menée par Katzman et coll. en 1999 sur 1000 IRMc de volontaires sains (âge moyen : 55 ans) retrouvait 18% d'anomalies : 15,1% d'incidentalomes, 1,8% nécessitant un avis spécialisé et 1,1% un avis urgent (principalement pour tumeurs). De manière concordante, une méta-analyse sur les IRMc de volontaires sains conduite par Morris et coll. a établi un taux de 0,7% de découvertes fortuites de tumeurs cérébrales et 2,0% d'anomalies pouvant relever une prise en charge spécialisée : anévrismes intracrâniens (0,5%), malformations artérioveineuses et cavernomes (0,21%), kystes

(0,55%), lésions inflammatoires (0,09%), malformations de Chiari (0,24%) ou hydrocéphalie (0,1%) (42).

Dans le cadre du PEP, parmi les études les plus larges et solides méthodologiquement, Sommer et coll. en 2013 ont comparé de manière multicentrique, longitudinale, consécutive, double-lecture et double-aveugle les IRM de 656 jeunes patients avec PEP sans antécédent notable et celles de 722 volontaires sains appariés. Aucune différence significative n'était constatée entre les deux groupes. Les taux d'anomalies étaient de 11,1% versus 11,8% dans le groupe témoin ($p=0,45$) (43). En 2018, Beyer et coll. ont étudié les résultats d'imagerie pour 3614 patients admis en unité psychiatrique (âge moyen : 44,1 ans). 37% présentaient des anomalies, principalement constituées par des hypersignaux FLAIR de la substance blanche, l'atrophie et des séquelles ischémiques, de manière corrélée à l'âge. (42) Les taux de lésions intracrâniennes étaient identiques à ceux de Katzmann et coll. : 0,9% de tumeurs (0,2% chez les 11-20 ans, 3,2% chez les 61-70 ans), principalement des méningiomes (55%) ; 1,9% de lésions kystiques (44,45).

Ces résultats ne paraissent pas en faveur d'un recours systématique à l'IRM pour les patients jeunes (<40 ans) avec PEP typique, sans « drapeaux rouges » (46,47). Un recours systématique à l'IRM dans le cadre du PEP est justifiable du point de vue médico-économique dès lors que le taux de lésions causales et réversibles dépasse 1% (27). Ce raisonnement doit être mis en parallèle avec les conséquences potentiellement désastreuses d'un retard diagnostique d'une cause médicale de PEP (effets secondaires des traitements antipsychotiques, aggravation et/ou complication de la pathologie causale, taux de rechute et de réadmission, impact psychologique, coût socio-économique...). Cette ambivalence se traduit dans les recommandations internationales de différentes sociétés savantes : le *National Institute for Health and Clinical Excellence* (NICE, 2008) (48) et l'*American College of Radiology* (ACR, 2019) (49) recommandent l'IRM en cas de présentation psychiatrique

atypique ou « d'éléments suggérant une cause organique », l'*American Psychiatric Association* (APA, 2006) et la *Canadian Psychiatric Association* (CPA, 2005) (28,29) recommandent quant à eux le recours systématique « au scanner ou à l'IRM ». Enfin, la *Royal Australian and New Zealand College of Psychiatrists* (McGorry, 2005) recommande l'IRM à titre systématique (30).

D. Protocoles

La demande d'imagerie doit comporter les éléments cliniques, psychiatriques ou biologiques faisant suspecter une cause médicale, afin d'orienter au mieux le choix du protocole, l'analyse et l'interprétation par le neuroradiologue. Un exemple d'examen neurologique standardisé est proposé par le collège des enseignants en sémiologie psychiatrique (AESP) (Annexes). Le choix du protocole est fondamental et permet d'augmenter le taux d'anomalies potentiellement significatives détectées (31).

Il doit comporter au minimum des séquences sensibles à l'ischémie (diffusion B0/B1000 avec reconstruction des cartographies du coefficient apparent de diffusion (ADC)), aux éléments paramagnétiques pour l'hémorragie (séquences T2 écho de gradient ou T2*, SWI/SWAN, T2 EPI), à l'œdème (séquences volumiques FLAIR (Fluid Attenuated Inversion Recovery) ou T2) et offrant une bonne résolution spatiale et en contraste matières grise/blanche (volumiques T1 écho de gradient). Des séquences additionnelles en fonction de la pathologie recherchée : pondérée T1 SE (écho de spin ; onde de rephasage de 180° avec effet « black blood ») après injection de gadolinium pour rechercher une prise de contraste leptoméningée ou parenchymateuse (pathologies infectieuses, inflammatoires, démyélinisantes, tumorales...) ; volumiques FLAIR post-gadolinium, les plus sensibles pour le rehaussement leptoméningé, avec une sensibilité supérieure à 90% dans la pathologie infectieuse (50,51) ; coronales pondérées T2 coupes fines sur les structures limbiques en cas d'épilepsie

temporale. Citons également les séquences SWI (Susceptibility Weighted Imaging) ; angio-IRM artérielle ou veineuse, avec ou sans contraste (TOF – Time of Flight) ; angio-IRM dynamique (malformations vasculaires) ; spectroscopie protonique (H-MRS) mono- ou multivoxels, à TE longs ou courts ; imagerie de perfusion avec (Dynamic susceptibility contrast (DSC), Dynamic contrast enhanced (DCE)) ou sans contraste (Arterial Spin Labelling (ASL) (52)), Diffusion-Tensor Imaging (DTI), IRM fonctionnelle de repos (rs-fMRI) ou d'activation, séquences de sensibilité à la neuromélanine (53), de transfert de magnétisation(54)...

Le neuroradiologue et les manipulateurs doivent dans tous les cas être informés des difficultés potentielles à la réalisation de l'examen (par ex. : agitation, claustrophobie, besoin d'un accompagnement spécifique, dispositifs médicaux...)

IV. IRMc de la cohorte PSYMAC

A. Présentation du projet PSYMAC/PREDIPSY

Depuis 2013, la région Haut-de-France et la Fédération régionale de recherche en santé mentale des Hauts-de-France (F2RSM) travaillent à la constitution d'un réseau de binômes radiologue-psychiatre au travers d'un maillage d'établissements partenaires publics-privés, s'engageant à répondre à la demande d'imagerie du PEP, à harmoniser leurs pratiques notamment dans le renseignement des demandes d'imagerie, la standardisation des séquences d'imagerie, pilotée par le CATI (Centre acquisition et de traitement de l'image, NeuroSpin, Saclay) et à partager leurs données pour l'analyse et la recherche sur la plateforme CURE (Centre universitaire de recherche & d'exploration en psychiatrie, CHRU de Lille).

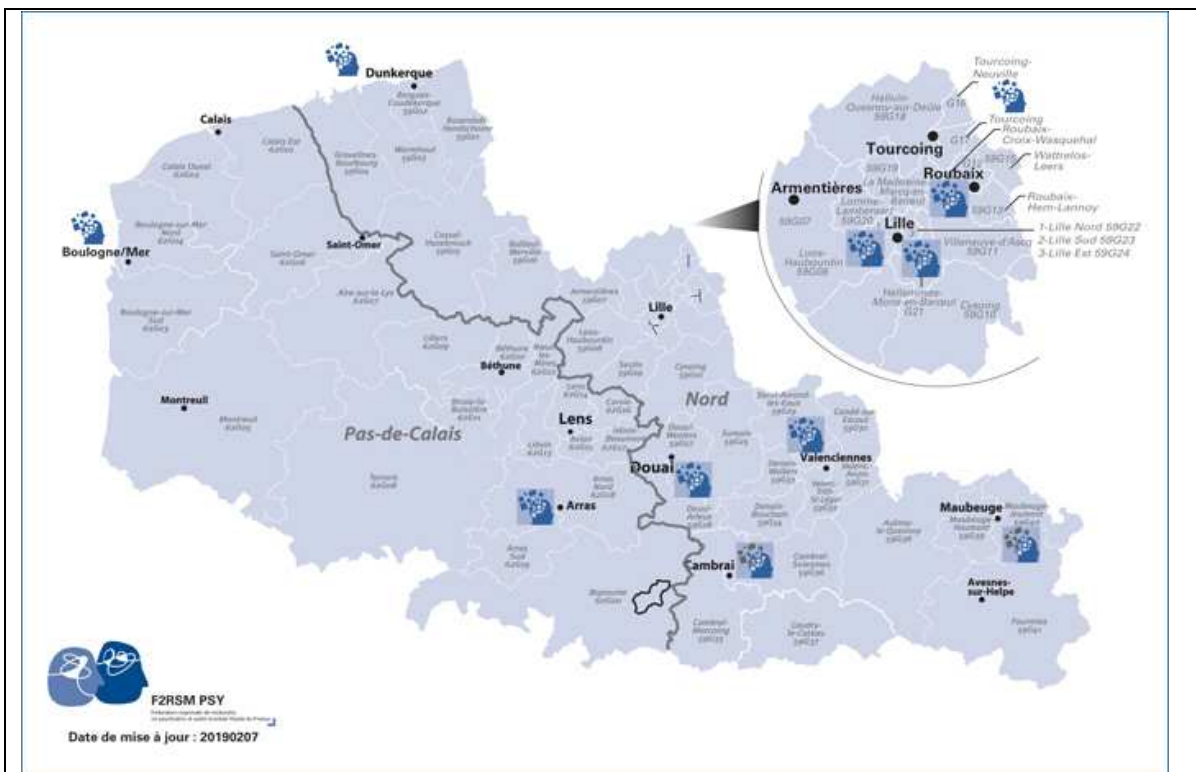


Figure 1. Cartographie du réseau clinique Psymac : CHRU Lille, CH Valenciennes, EPSM des Flandres, CH Cambrai, EPSM Agglomération lilloise, CH Boulogne-sur-Mer, Clinique Lille-Loos, EPSM Lille métropole, CH Douai, CH Arras, CH Sambre-Avesnois-Maubeuge.

B. Méthode

Nous avons relu les IRMc du réseau Psymac réalisées au CHRU de Lille chez des patients avec PEP jeunes (≤ 40 ans) et sans antécédent de maladie neurologique ou systémique connue, entre le 02/10/2013 et le 29/08/2018.

Le protocole d'imagerie PSYMAC au CHRU intégrait des séquences morphologiques volumiques T1EG, volumiques FLAIR, diffusion DTI B0/B1000 15 directions et fonctionnelles de repos (« resting state ») BOLD EPI.

C. Résultats

Une IRMc a été demandée pour 117 patients. 33 ont été exclus. 15 (45,4%) en raison de l'âge (>40 ans), 5 (15,1%) en raison d'antécédents médicaux connus en lien avec la présentation ; 5 (15,1%) en raison d'artefacts importants liés aux mouvements du patient lors de l'examen ; 8 (24,2%) ont refusé l'examen ou ne se sont pas présentés. Les 84 patients restants présentaient des anomalies à l'IRMc dans 28,6% IC95[18,9-38,3] des cas (tableau 4). Les anomalies constatées étaient : morphologiques mineures (n = 8 ; 9,5%), lésionnelles focales (n = 9 ; 10,7%) ou des hypersignaux FLAIR de la substance blanche (n=7 ; 8,3%). Il n'y avait pas de différence significative entre les différents types de lésions et le sexe (p=0,88) ou l'âge (p=0,98). L'âge moyen était de 26,2[8-40] ans quel que soit le sexe (p=0,97). Le sex-ratio (M :F) était de 2,65 (p<0,05).

Anomalie	n	% [IC95]
Anomalies morphologiques	8	33,3 [13,9-52,8]
Lésions focales	9	37,5 [23,2-51,8]
Hypersignaux FLAIR de la SB	7	29,2 [9,1-49,2]
Total	24	100,0%

Tableau 4. Taux d'anomalies observées

Les HS FLAIR de la substance blanche ne présentaient pas de caractère d'atypie, hormis pour 3 patients sur 7 : 3 hommes de 40, 26 et 26 ans (HS nombreux pour l'âge (n=2) ou larges >5mm (n=1)). Les patients ont malheureusement par la suite été perdus de vue. Les lésions focales étaient représentées par : des lésions graisseuses de l'apex pétreux (lipome

ou granulome à cholestérine (n=3)), des anomalies veineuses de développement sans cavernome associé (n=2), des hyposignaux des globi pallidi et des noyaux dentelés (n=1), un kyste arachnoïdien temporo-polaire centimétrique (n=1), une atrophie de l'isthme du corps calleux d'allure séquellaire (anoxo-ischémie ?) (n=1) et une lésion occipitale gauche difficilement analysable en raison d'artefacts (n=1). Les anomalies morphologiques comprenaient différents degrés d'atrophie (n=4), des asymétries ventriculaires (n=2), des malrotations hippocampiques (n=2). Aucun de ces lésions n'expliquait la symptomatologie ou ne modifiait la prise en charge.

D. Discussion

Les taux et types d'anomalies relevés étaient concordant avec ceux de la littérature chez les jeunes patients avec PEP, sans antécédent, avec un taux d'anomalies variant de 2,2 à 13,2%, dont celles liées à la psychose de 0 à 1,3%. (15,31,33,36,37,39,43,55) Notre relecture n'a pas mis en évidence d'anomalie susceptible d'expliquer les symptômes de façon claire ou de relever d'une prise en charge spécifique. Il est tout de même à déplorer quelques perdus de vue, pour lesquels un suivi ou un contrôle des lésions aurait été intéressant. Enfin, certaines des anomalies constatées, communément qualifiées de « mineures » pourraient en réalité constituer des facteurs « traits » de la maladie (traduisant de potentielles altérations neuro-développementales à risque de psychose). Le suivi des patients aurait probablement été amélioré avec l'aboutissement du réseau Psymac, qui aurait permis un meilleur partage des données et facilité une reprise de contact avec ces patients, pour qui la sortie du système de soins est une problématique récurrente.

V. Gamme diagnostique des causes médicales de PEP et aspects radiologiques

Les causes médicales de PEP sont nombreuses. Nous avons conduit une revue systématique de la littérature concernant les descriptions de cas détaillant une pathologie médicale à présentation psychotique isolée ou prédominante, sans anomalie à l'examen neurologique et où une IRMc avait été réalisée. 602 cas représentant 57 causes de PEP ont été recensés à travers 183 articles (Annexes Tables 1 et 2). Ces causes étaient connues comme pouvant donner des tableaux psychiatriques dans la littérature existante. (17,26,56,57) Le retard diagnostique était la règle (plusieurs mois à années). Nous avons proposé une synthèse détaillée par pathologie (Annexes Table 3), ainsi qu'une grille de lecture IRM (Annexes Table 4).

A. *Causes inflammatoires et démyélinisantes*

Les causes inflammatoires sont représentées en premier lieu par l'encéphalite à anticorps anti-NMDA, cause la plus fréquente d'encéphalite auto-immune. Elle survient typiquement chez des femmes jeunes (sex ratio 4:1), après une phase prodromale pseudo-grippale. Elle représenterait 4% des PEP (58). Un tératome ovarien est à l'origine des troubles (syndrome paranéoplasique) dans près de 60% des cas. La résection permet la guérison dans l'immense majorité des cas. La présentation est celle d'un PEP dans environ $\frac{3}{4}$ des cas. Peuvent ensuite apparaître des signes neurologiques permettant d'orienter le diagnostic, en général dans le mois qui suit (59,60). L'IRM est normale dans $\frac{2}{3}$ des cas selon la littérature, qui n'intègre cependant pas les séquences les plus sensibles (FLAIR post-gadolinium). En cas de positivité, elle montre des HS FLAIR cortico-sous-corticaux diffus ou des structures limbiques, notamment des régions temporales médiales (Figure 2). Le diagnostic peut être

orienté par une échographie abdomino-pelvienne chez les femmes jeunes, examen simple, accessible et peu coûteux, susceptible de déceler un tératome.

D'autres anticorps peuvent être impliqués (anti-AMPA, anti-VGKC, anti-GAD...). Leur aspect en IRM est globalement similaire et non spécifique.

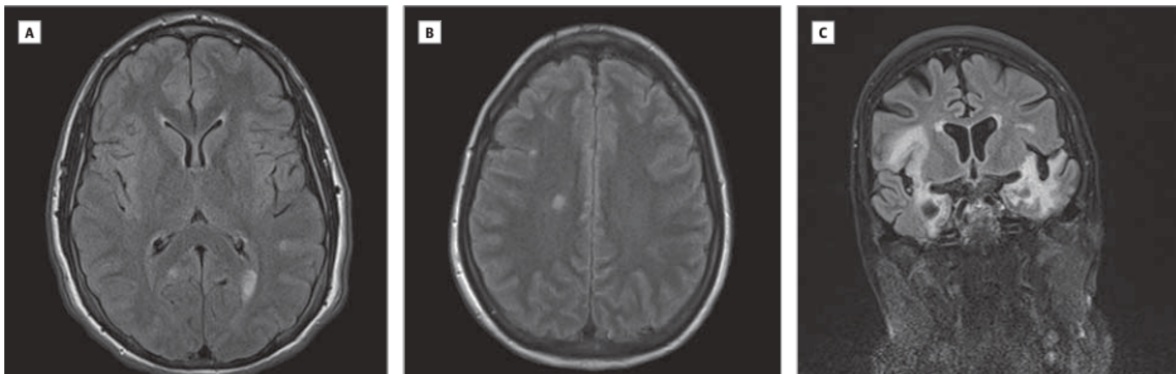


Figure 2 Trois patients présentant une encéphalite à anticorps anti NMDAR. À gauche : Axial FLAIR retrouvant des HS juxtacorticaux pariétaux gauches ; Au milieu : HS focaux de la SB frontale droite; À droite : HS asymétriques frontoinsulaires bilatéraux. Courtoisie Kayser et coll. (61)

Les pathologies démyélinisantes, au premier rang desquelles la sclérose en plaques (SEP), peuvent se révéler initialement par un PEP jusque dans 20% des cas dans certaines séries (62). Les critères diagnostiques de dissémination spatiale et temporelle de Mc Donald révisés en 2017 donnent une place centrale à l'imagerie (63). Des HS FLAIR évocateurs (ovales, de grand axe radiaire, de topographie typique : interface calloso-septale, juxta-corticale, en fosse postérieure ou à l'étage médullaire) doivent faire pratiquer des séquences après injection de gadolinium afin de rechercher des signes d'activité inflammatoire et à l'étage médullaire (Figure 3).

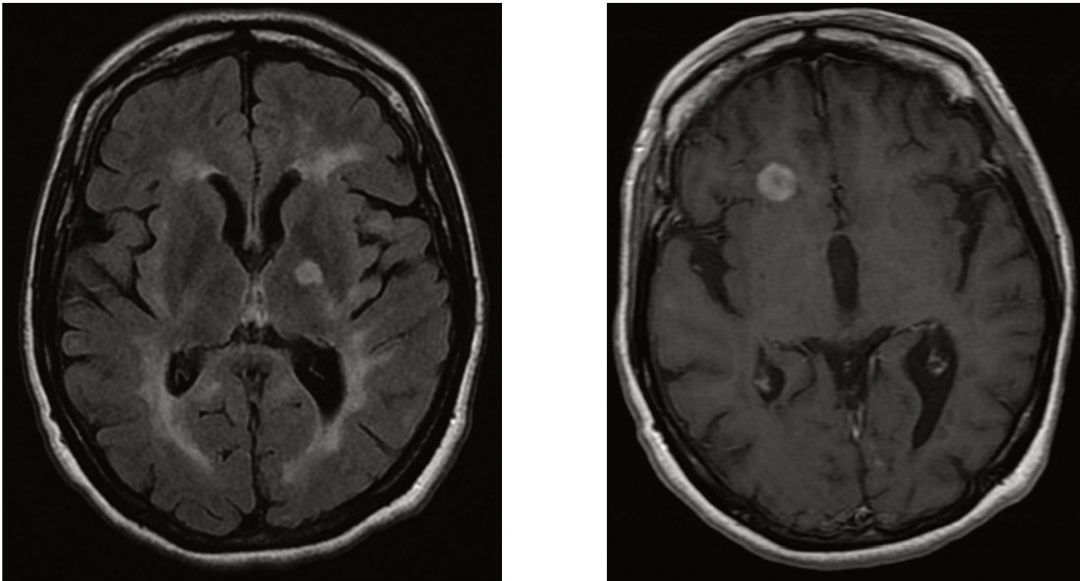


Figure 3 Femme de 40 ans initialement diagnostiquée schizophrène. À gauche : séquence axiale FLAIR retrouvant des HS confluents de la SB périventriculaire et sous corticale, ainsi qu'un plus « nodulaire » capsulaire interne gauche, atypiques pour l'âge. À droite : séquence axiale T1 SE après injection de gadolinium réalisée 7 semaines après qui retrouve une prise de contraste d'une lésion en HS de la SB frontale, remplissant les critères de Mc Donald. Courtoisie Guernion et al. (64)

Les encéphalomyélopathies aiguës disséminées (ADEM) et les lésions cytotoxiques du corps calleux (CLOCCs) se rencontrent en général chez les enfants et adolescents. Ils correspondent à des lésions inflammatoires survenant après un événement immunisant (infection ORL, vaccination...). Elles sont réversibles et d'évolution auto-limitée dans la grande majorité des cas, la moitié se résolvant en moins d'un mois. L'IRM établit le diagnostic, en montrant dans le cas de l'ADEM des HS T2/FLAIR punctiformes ou ovalaires, présentant en général un rehaussement évocateur en « anneau incomplet » ouvert vers le cortex, épargnant l'interface calloso-septale (50,65) (Figure 4). Les CLOCCS sont quant à elles classiquement limitées au splenium du corps calleux, visibles en diffusion avec restriction et sans franc rehaussement (66).

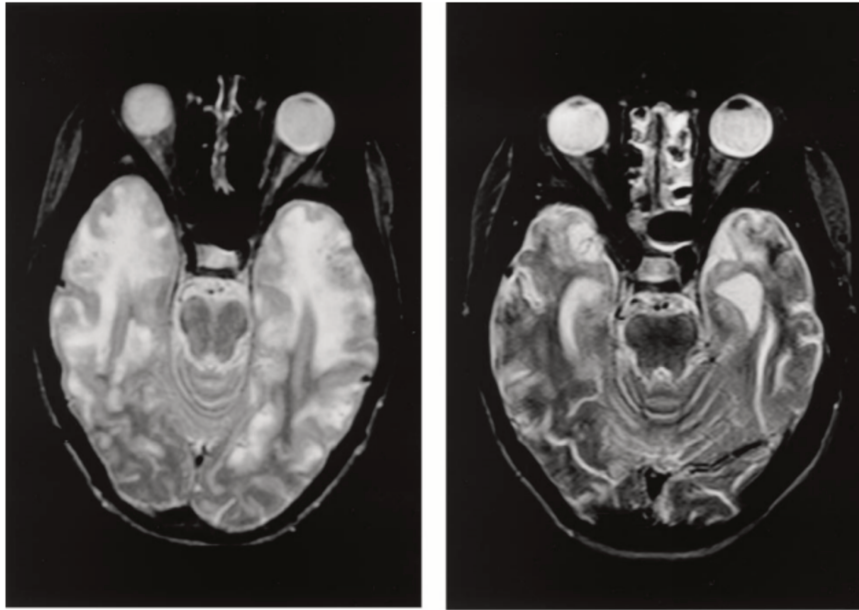


Figure 4. PEP due à une ADEM chez une adolescente de 14. À gauche : séquence axiale T2 montrant des HS des lobes temporaux, épargnant relativement le cortex, avec un œdème modéré et un rehaussement homogène (non montré). À droite : contrôle à 3 mois, même séquence montrant la régression des anomalies, avec perte de volume et gliose séquellaire . Courtoisie Nasr et al. (65)

Les connectivites et les vascularites (principalement lupus érythémateux systématisé (LES), maladie de Behçet et neurosarcoïdose) peuvent également se présenter sous la forme d'un PEP, par le biais d'atteintes thrombo-emboliques ou inflammatoires parenchymato-méningées (67–70). Elles se manifestent rarement de façon isolée, étant le plus souvent multi-systémiques. L'évaluation clinique initiale des différents systèmes d'organes est essentielle (notamment cutanéomuqueuse, ostéo-articulaire et ophtalmologique). Une présentation psychotique isolée peut être la seule manifestation d'un LES dans près de 3% des cas (68).

B. Causes infectieuses

Les germes identifiés sont de nature virale (HSV (71), VZV, rougeole(72), CMV, EBV(73), rubéole, HHV6 (71,74), VIH, SARS-CoV-2 (75,76)...), bactérienne (cocci gram positifs (CGP)(77), syphilis (78), tuberculose(79), borréliose de Lyme (80)...), parasitaires (toxoplasmose, neurocysticercose (81–83), paludisme) ou fongique (cryptococcose(84)). À l'interrogatoire, un contexte migratoire ou de retour de voyage, des conduites à risque ou des antécédents d'immunodépression doivent alerter (« drapeaux rouges »).

Les caractéristiques sémiologiques communes en imagerie sont : prises de contrastes méningées ou parenchymateuses, œdème cortico-sous-corticale, collections (abcès, empyème, ventriculite) (50). Certains aspects spécifiques peuvent orienter vers une classe de pathogènes : la neurocysticercose produit des lésions kystiques multifocales avec rehaussement nodulaire (« cyst with dot » sign); la neurosyphilis des événements thrombo-emboliques ; la tuberculose un aspect classique de méningite « basilaire » ; la maladie de Creutzfeldt-Jacob des HS en diffusion (DWI) du cortex, des noyaux gris et des thalami en forme de « crosse de hockey »...

Les encéphalites virales, le plus souvent à HSV, se présentent occasionnellement sous la forme d'un PEP. Leur évolution, rapide, s'accompagne le plus souvent de fièvre et de troubles neurologiques. L'IRM ne doit pas retarder la prise en charge et l'initiation d'un traitement probabiliste en cas de forte suspicion (aciclovir IV). Elle peut montrer des hypersignaux FLAIR temporaux internes, souvent bilatéraux et asymétriques. L'atteinte diffère des encéphalites auto-immunes avec un œdème plutôt cortical, latéral et insulaire, à l'inverse d'une atteinte fréquente des noyaux gris centraux dans ces dernières. Une restriction de diffusion et des transformations nécrotico-hémorragiques sont également en faveur d'une atteinte infectieuse.

C. Causes vasculaires

Les accidents vasculaires ischémiques ou hémorragiques sont très fréquents, représentant la deuxième cause de mortalité cardiovasculaire derrière l'infarctus du myocarde. L'incident annuelle est estimée à 95-210 :100.000 (85). Les symptômes psychotiques isolés ne surviennent que dans 0,4% des cas, immédiatement ou au cours des 6 premiers mois (86). Les localisations responsables intéressent l'hémisphère non dominant et les régions fronto-temporo-pariétales. Les localisations temporo-polaires, capsulaires externes ou frontales supéro-médiales doivent faire suspecter une artériopathie cérébrale autosomique dominante avec leucoencéphalopathie (CADASIL)(Figure 5). Des lésions hémorragiques corticales ou lobaires atypiques doivent faire suspecter une malformation artério-veineuse, un anévrisme, une fistule durale ou une thrombose veineuse cérébrale et devront être explorés par des séquences spécifiques.

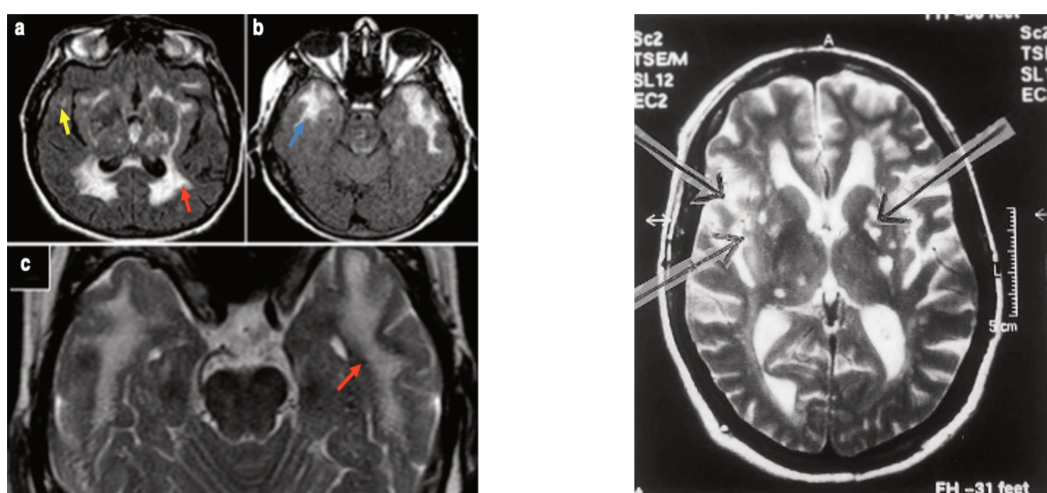


Figure 5 CADASIL révélé par un PEP chez deux patients. À gauche : séquences axiales FLAIR retrouvant un œdème vasogénique temporo-polaire. À droite : séquence axiale T2 montrant de multiples HS lacunaires et une atrophie marquée. Courtoisie Lagas et Juvonen, Sari et coll. (87,88)

D. Causes tumorales ou kystiques

Selon leur localisation, leur taille et leur nature, les lésions tumorales ou kystiques peuvent se révéler par des manifestations psychotiques isolées (89). Les localisations pinéales ou mésencéphaliques peuvent donner une pédonculose hallucinatoire, syndrome neurologique pouvant mimer un tableau psychiatrique (« drapeaux rouge ») (90). Les localisations temporales peuvent donner un syndrome d'épilepsie temporale, se manifestant par des sensations épigastriques angoissantes, une impression de déjà-vu, des automatismes oro-mandibulaires ou gestuels impliquant les membres supérieurs et le visage et une certaine forme d'absence (54,57). L'évolution récurrente, la symptomatologie stéréotypée, les facteurs déclenchants (dette de sommeil, alcool) orientent le diagnostic à l'interrogatoire. Les troubles du comportement peuvent se rencontrer plus largement, par exemple dans les localisations frontales de méningiomes ou infiltrantes péri-ventriculaires gliales. Les lésions kystiques sont dans la grande majorité des cas asymptomatiques. Elles peuvent le devenir en cas de localisation médiane (par ex. kyste colloïde) ou de grande taille, avec effet de masse sur les structures adjacentes (par ex. temporo-polaires).

E. Causes métaboliques héréditaires

Les erreurs innées du métabolisme (EIM) sont des maladies héréditaires, la plupart transmise sur un mode autosomique récessif, et doivent être suspectées dans le cadre du PEP de l'enfant, en cas de résistance ou d'aggravation sous traitement antipsychotique, d'accès provoqué par une alimentation riche en protéines, un épisode infectieux, une prise médicamenteuse ou toxique, durant le post-partum ou devant des antécédents familiaux (« drapeaux rouges »). Les causes sont très nombreuses et de nouvelles sont encore découvertes chaque année. Chacune prise isolément est rare, avec des taux d'incidence de moins de 1 :100.000, mais dans l'ensemble elles concernent 1 :2.500 à 1 :800 naissances,

un taux loin d'être négligeable (91,92). La plupart (80%) sont découvertes pendant l'enfance mais certaines se révèlent à l'âge adulte avec des tableaux apparemment psychiatriques. Le diagnostic est le plus souvent retardé de plusieurs années du fait d'une mauvaise connaissance de ces maladies dans le milieu médical (93,94). Dans une étude récente sur 62 enfants souffrant de maladie métabolique héréditaire, près d' ¼ des cas étaient révélés par des symptômes psychiatriques isolés (95). Le diagnostic repose sur un faisceau d'arguments cliniques et biologiques. Des tests biologiques et moléculaires spécialisés, orientés, permettent le plus souvent d'en confirmer le diagnostic sans l'apport de l'IRM. Quand elle est réalisée, elle est cependant d'une bonne aide diagnostique, révélant certains profils d'atteinte caractéristiques. Dans l'ensemble, il s'agit d'anomalies bilatérales et symétriques comportant soit : i) des HS T2/FLAIR de la substance blanche confluents ii) une atrophie lobaire ou globale iii) des anomalies de signal des noyaux gris centraux et/ou des thalami. Ces anomalies, courantes chez les sujets les plus âgés, sont atypiques pour les plus jeunes et doivent inciter à poursuivre les investigations. La plupart des EIM impliqués dans le PEP présentent, en outre, des aspects reconnaissables en imagerie (56,93,94,96,97).

La leucodystrophie métachromatique (MLD) est la leucodystrophie héréditaire la plus fréquente avec une incidence de 1 :100.000. Elle se révèle dans près de la moitié des cas par un PEP (19,93,94). L'atteinte de la SB est bilatérale, symétrique et confluyente (aspect en « ailes de papillon »), à prédominance frontale, avec une épargne classique d'un liseré périventriculaire, des fibres sous-corticales en « U » ainsi que des veinules intracérébrales, lui donnant un aspect « tigré » typique (98,99).

L'adrénoleucodystrophie liée à l'X (ALD) est l'une des leucodystrophies de l'adulte les plus fréquentes, due à l'accumulation de lipides à très longues chaînes (VLCFA). Son incidence est de 1 :20.000-50.000. Elle touche essentiellement les enfants et jeunes adultes de sexe masculin. Les femmes peuvent aussi être atteintes, de façon moins sévère. Elle peut se

révéler par des manifestations psychotiques isolées pendant plusieurs années avant l'apparition d'autres symptômes (96,100). Les anomalies IRM sont celles d'une leucodystrophie avec une topographie classiquement pariéto-occipitale, s'étendant au splénium du corps calleux, avec une zone périphérique de rehaussement dans près de la moitié des cas. Une topographie à prédominance frontale peut se rencontrer dans les formes de l'adulte ou de l'adolescent. Les fibres en «U» sont épargnées au stade initial de la maladie (Figure 6). Le traitement repose sur la transplantation de moelle (chez l'enfant) et les restrictions diététiques.

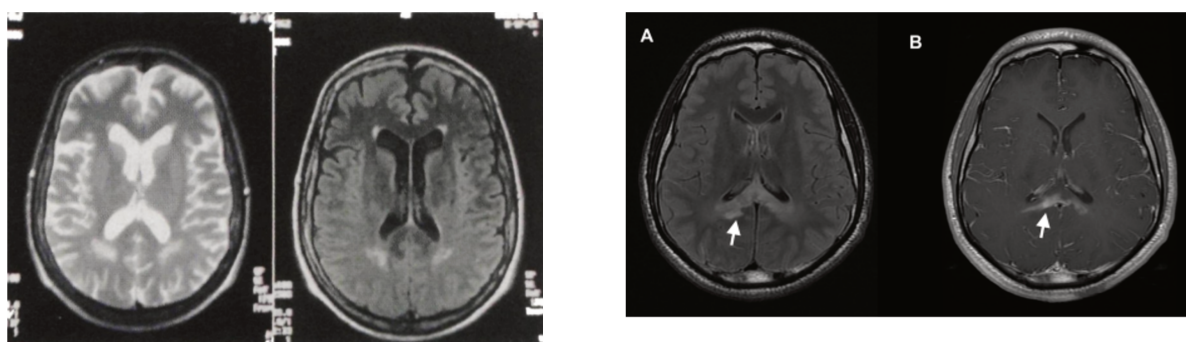


Figure 6. ALD liée à l'X typique se présentant chez deux patients avec PEP. HS T2/FLAIR de la substance blanche pariéto-occipitale (deux images de gauche) ou HS de la région trigonale droite s'étendant au splénium du corps calleux avec léger rehaussement (deux images de droite). Courtesy of Ramos-Rios et al. & Smith et al. (101,102)

La maladie de Nieman-Pick de type C (NPC) peut se déclarer à l'âge adulte (jusqu'à la septième décennie) avec un PEP dans la moitié des cas (103–108). La paralysie de la verticalité du regard est un élément clinique d'orientation important (« drapeau rouge ») (109,110). L'IRM peut montrer une atrophie lobaire frontale et mésencéphalique anormale pour l'âge (diminution du ratio entre les surfaces mésencéphalo-protubérantielles mesurées

dans le plan sagittal (111)) et des HS de la SB périventriculaire pariéto-occipitale. Le traitement repose sur le misglutat.

La xanthomatose cérébro-tendineuse (CTX) est une entité reconnaissable, avec la présence de xanthomes tendineux, le plus souvent aux tendons d'Achille, apparaissant épaissis de manière symétrique (112). La présentation psychotique est classique (113). L'aspect en IRM est évocateur, avec des HS T2/FLAIR de la SB cérébelleuse et des anomalies de signal des noyaux dentelés (en hyper ou hyposignal T2) (114–116). La spectroscopie montre un pic de lipides et de lactates, ainsi qu'une diminution du NAA (117). Le traitement, l'acide chenodeoxycholique, a fait sa preuve pour stabiliser la maladie et souligne l'importance du diagnostic précoce.

Les troubles du cycle de l'urée peuvent se présenter à l'âge adulte. Un facteur déclenchant est souvent retrouvé : alimentation riche en protéines, épisode infectieux, prise médicamenteuse, post-partum... Les symptômes peuvent mimer un PEP pouvant être associé à une symptomatologie digestive et neurologique (118). L'IRM peut révéler des HS T2/FLAIR cortico-sous corticaux oedémateux, fronto-pariéto-insulaires, asymétriques, avec une restriction modérée en diffusion, pouvant mimer une lésion ischémique (« stroke-like ») (119). La spectroscopie montre un pic de glutamate/glutamine évocateur (50,120). La fosse postérieure et les thalami sont classiquement épargnés.

Certaines EIM sont thrombo-emboligènes : MELAS, hyperhomocystéinémie par déficit en MTHFR (94) (Figure 7).

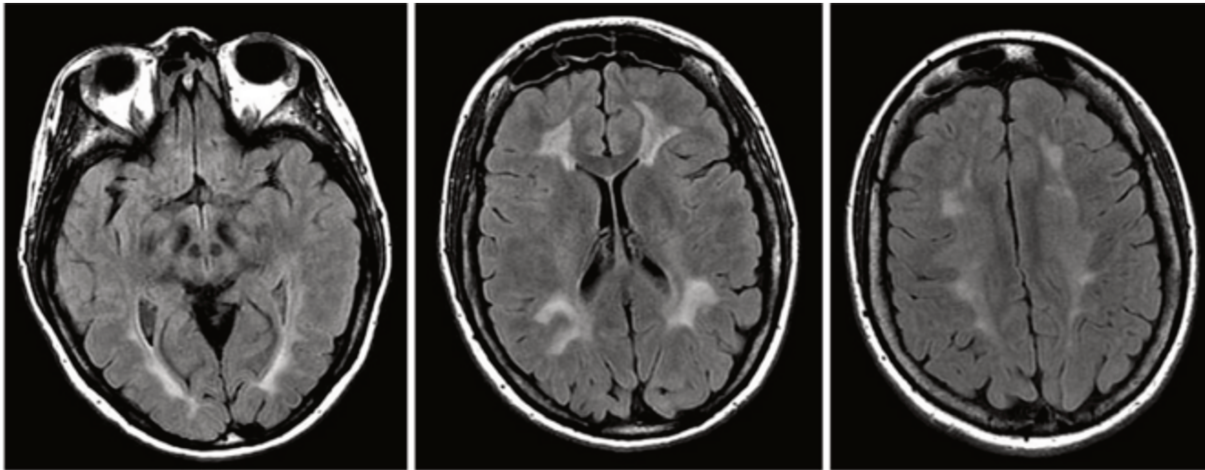


Figure 7 PEP révélant une hyperhomocystéinémie par déficit en MTHFR chez une jeune adulte. Séquences axiales FLAIR retrouvant des HS de la SB fronto-pariéto-occipitale bilatéraux confluents et symétriques atypiques pour l'âge. Courtoisie Gales et coll. (121)

Les maladies de surcharge en fer comme la maladie de Wilson (Figure 8) ou la neurodégénérescence associée à la pantothenate-kinase (PKAN ou syndrome de Hallervorden-Spatz) perturbent le signal des noyaux gris centraux avec certains aspects caractéristiques (aspect en « tête de panda » du mésencéphale dans la maladie de Wilson (122), de « l'œil du tigre » dans la PKAN (123)...).

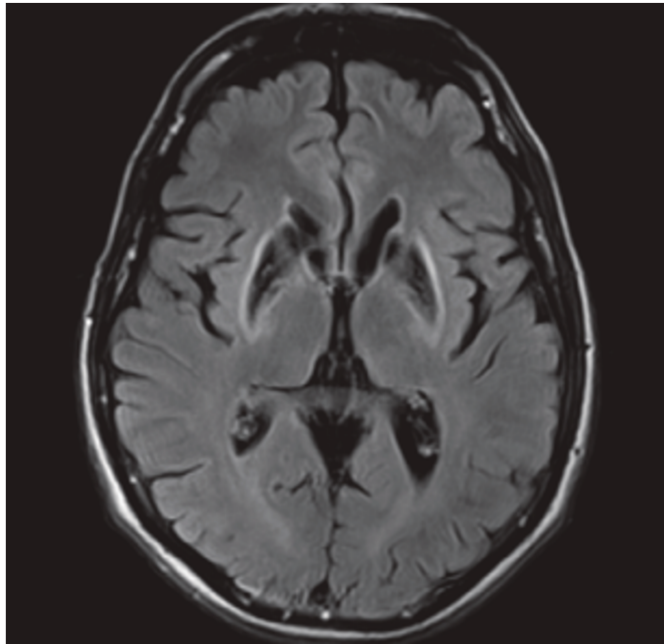


Figure 8 Patient de 22 ans présentant un PEP sur maladie de Wilson. Séquence axiale FLAIR retrouvant un HS FLAIR périphérique des noyaux lenticulaires, associé à un hyposignal central lié aux dépôts de fer. Courtoisie de Krstic et al. (124)

F. Causes dégénératives

Les causes neurodégénératives de PEP peuvent être héréditaires (maladie de Huntington (Figure 9), troubles neuropsychiatriques associés à l’X fragile (FXAND) (Figure 10), mutation C9ORF72 du variant comportemental de la démence fronto-temporale (DFT), neuroacanthocytose...) ou acquises (maladie d’Alzheimer, démence à corps de Lewy, atrophie multi-systématisée, dégénérescence cortico-basale, paralysie supra nucléaire progressive, maladie de Parkinson). La révélation sous forme de manifestations psychotiques isolées n’est pas rare (125), plus particulièrement dans le variant comportemental de la démence fronto-temporale (DFT), d’environ 30% (126,127) (Figure 11). Ce taux s’élève à 50% en cas de forme familiale autosomique dominante due à la mutation C9ORF72 (5% des DFT) (128,129). L’errance diagnostique avec la sphère

psychiatrique survient dans plus de la moitié des cas. Les formes précoces de démence peuvent s'observer dès l'âge de 40 ans, exceptionnellement avant (forme juvénile de maladie de Huntington par exemple (130)). L'imagerie joue un rôle essentiel, en mettant en évidence l'atrophie de certaines régions associée à certaines entités pathologiques (131). Cette détection est sensibilisée par l'apport récent de la volumétrie automatisée. L'enjeu diagnostique est bien réel dans la mesure où de nouveaux traitements ralentissant l'évolution de ces maladies (« disease-modifiers ») sont à l'essai (pour la DFT et la maladie d'Alzheimer notamment).

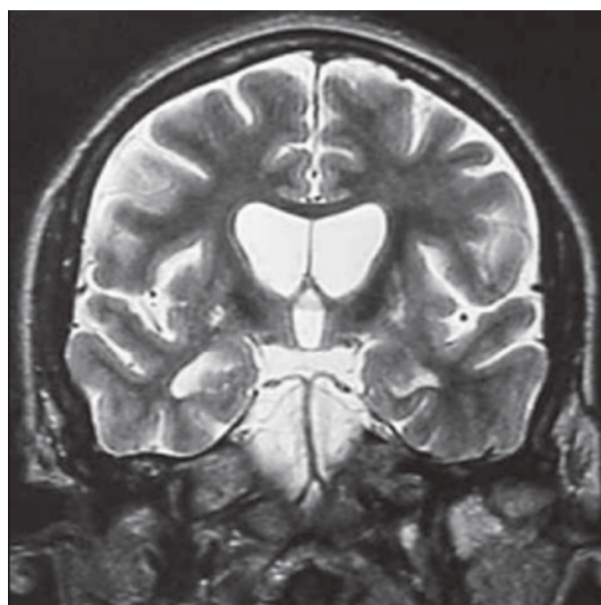


Fig 9 Séquence coronale T2 chez un enfant de 12 ans présentant une forme juvénile de maladie de Huntington révélée par un PEP, montrant une atrophie cortico-sous-corticale diffuse, des noyaux caudés avec élargissement passif des cornes frontales, des hypointensités des noyaux lenticulaires. Courtoisie Ribai et coll. (132)

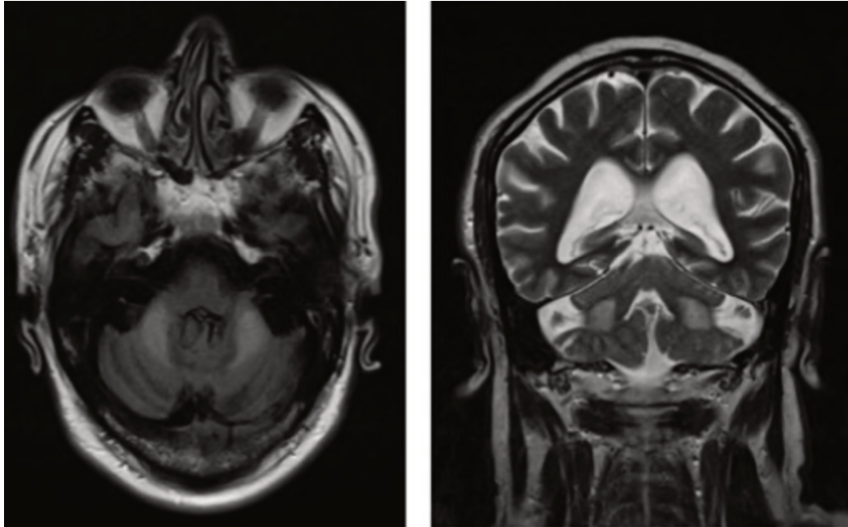


Fig 10 Séquence axiale (gauche) et coronale (droite) FLAIR chez un patient porteur d'une prémutation d'X fragile. Courtoisie Reiner et al. (133)

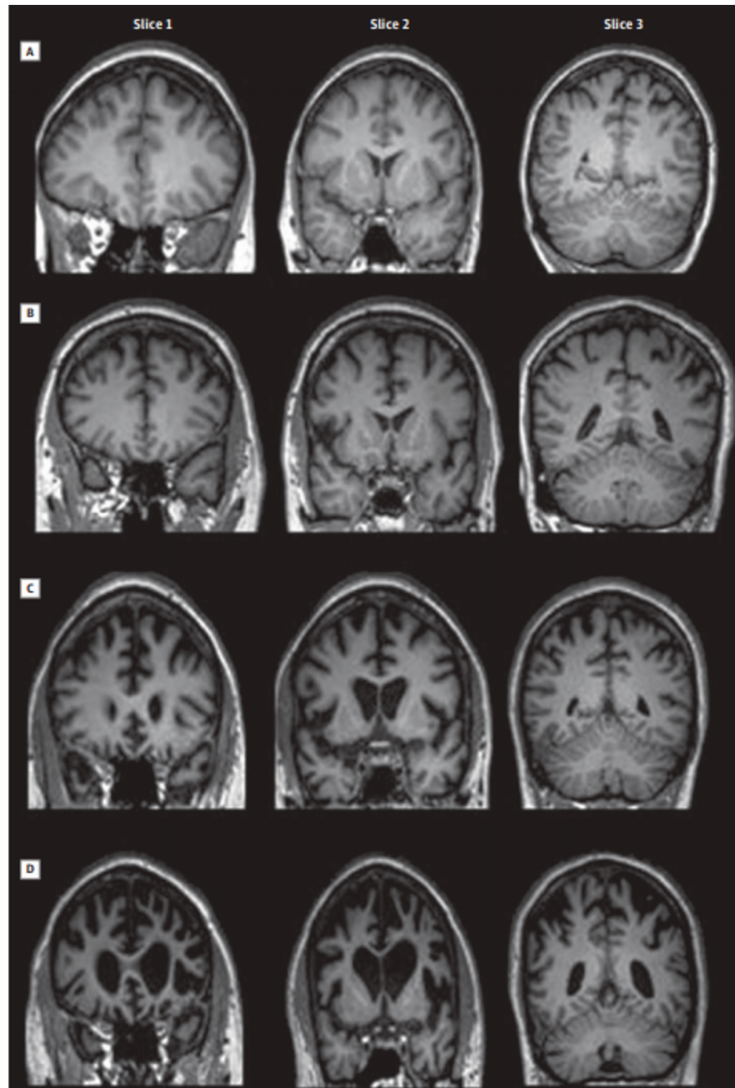


Fig 11 Séquences coronales T1 EG au niveau du gyrus orbitofrontal (colonne 1), lobe temporal (colonne 2), et précunéus (colonne 3) chez des patients présentant une DFT variant comportemental avec (lignes A et B) et sans (lignes C et D) mutation C9ORF72. Les patients mutés présentent une atrophie moins marquée et prédominant dans les régions postérieures. Courtoisie Devenney et coll. (134)

G. *Autres causes*

L'IRM est d'un apport diagnostique considérable y compris dans des pathologies de confirmation biologique comme les encéphalopathies métaboliques acquises, les dosages

spécifiques n'étant pas toujours réalisés. Citons comme exemple : l'encéphalopathie de Hashimoto (135) (Figure 12), les parathyroïdopathies responsable de calcifications des noyaux gris centraux (syndrome de Fahr (136,137)), l'hyperammoniémie (HS T2/FLAIR des cortex insulaires et cingulaires, épargnant les régions périrolandiques et occipitales), le syndrome de démyélinisation osmotique (HS T2/FLAIR protubérentiels épargnant les tractus cortico-spinaux, donnant un aspect classique en « trident », et/ou des noyaux gris centraux et des thalami), l'encéphalopathie de Gayet-Wernicke (HS T2/FLAIR des corps mamillaires, des noyaux dorso-médiaux thalamiques), les encéphalopathies toxiques ou médicamenteuses, pouvant présenter des aspects en imagerie variés, mimant parfois ceux des EIM (97).

Les causes post-traumatiques pourront être documentées en IRM par des séquences de susceptibilité avancées (SWI ou T2 EPI), pouvant révéler des séquelles hémorragiques de lésions axonales diffuses ou de contusions cérébrales dans les régions temporo-polaires ou basi-frontales (138).

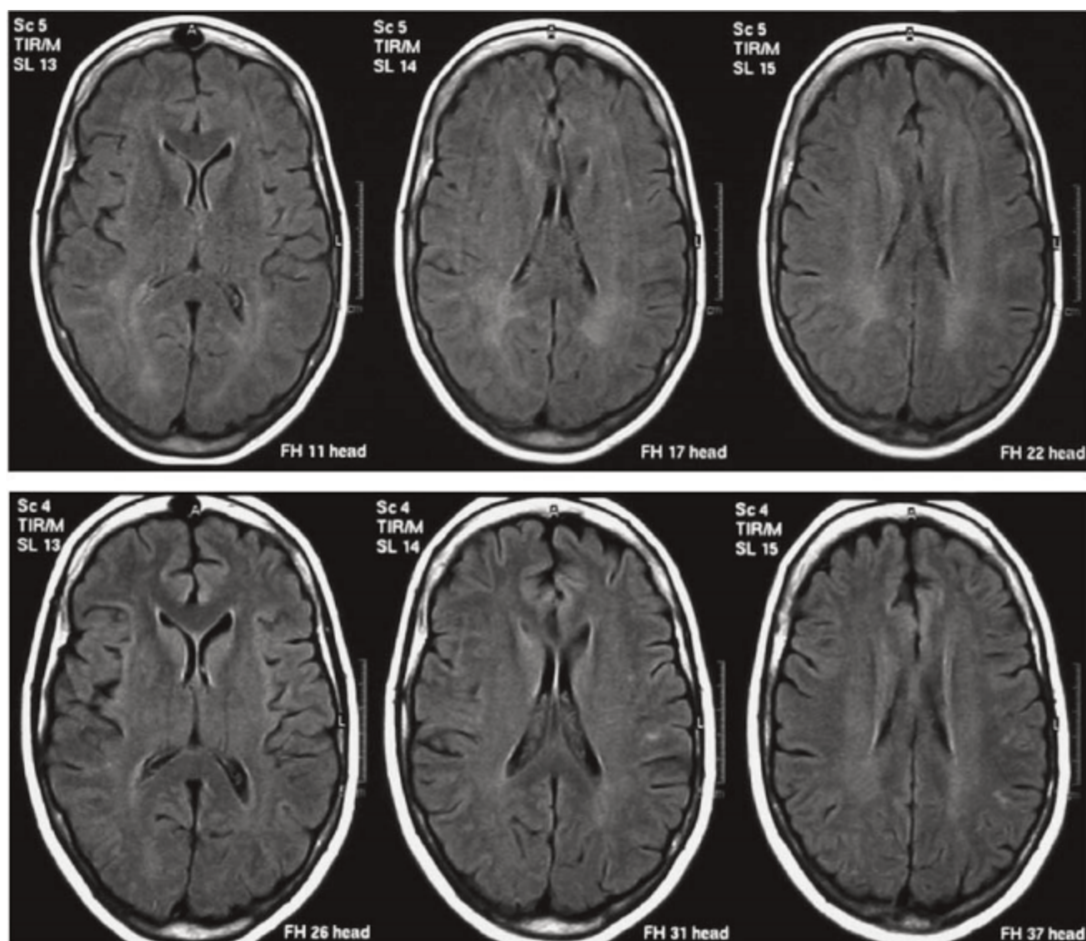


Figure 12 Encéphalopathie thyroïdienne de Hashimoto révélée par un PEP chez une femme de 47 ans. Séquences axiales FLAIR au moment de la presentation (haut), retrouvant des HS FLAIR de la SB postérieure, et 15 semaines après (bas), attestant de la réversibilité des lésions. Courtoisie Wilcox et coll. (135)

VI. Biomarqueurs du PEP en imagerie

A. *Concept de l'état mental à risque*

Des signes frustrés précèdent souvent l'apparition d'une psychose franche, et définissent l'état mental à risque (correspondant au terme anglo-saxon « at risk mental state » ou ARMS, aussi appelé « ultra haut risque » ou UHR). Le concept d'UHR a été introduit par Mc Gorry

et coll. (139–141), où le premier service spécialisé pour la prise en charge des malades psychotiques a vu le jour (PACE – Personal Assessment and Crisis Evaluation) et d'où ont émané les premières descriptions des signes précoces de psychose (142). Le critère d'UHR regroupe, outre une altération du fonctionnement psychosocial, trois catégories de symptômes (Figure 13): i) les symptômes psychiatriques atténués (APS), indiquant la présence récente de symptômes positifs discrets ii) les symptômes psychotiques brefs et intermittents (Briefs Limited Intermittent Psychotic Symptoms ou BLIPS), indiquant des épisodes récents et brefs d'expériences psychotiques : iii) le syndrome de détérioration lié au risque génétique (Genetic Risk Deterioration ou GRD), où les sujets présentent une part de vulnérabilité d'origine génétique (par exemple des antécédents psychiatriques au premier degré).

Différents outils diagnostiques ont été développés pour les diagnostiquer, en accord avec les critères diagnostiques établis DSM-5 ou l'ICD-10 : le CAARMS (Comprehensive Assessment of At-Risk Mental State), le SIPS/SOPS (Structured Interview for Prodromal Syndromes/ Scale Of Prodromal Symptoms) (143,144) ou encore le BSIP (Basel Screening Instrument for Psychosis) (145).

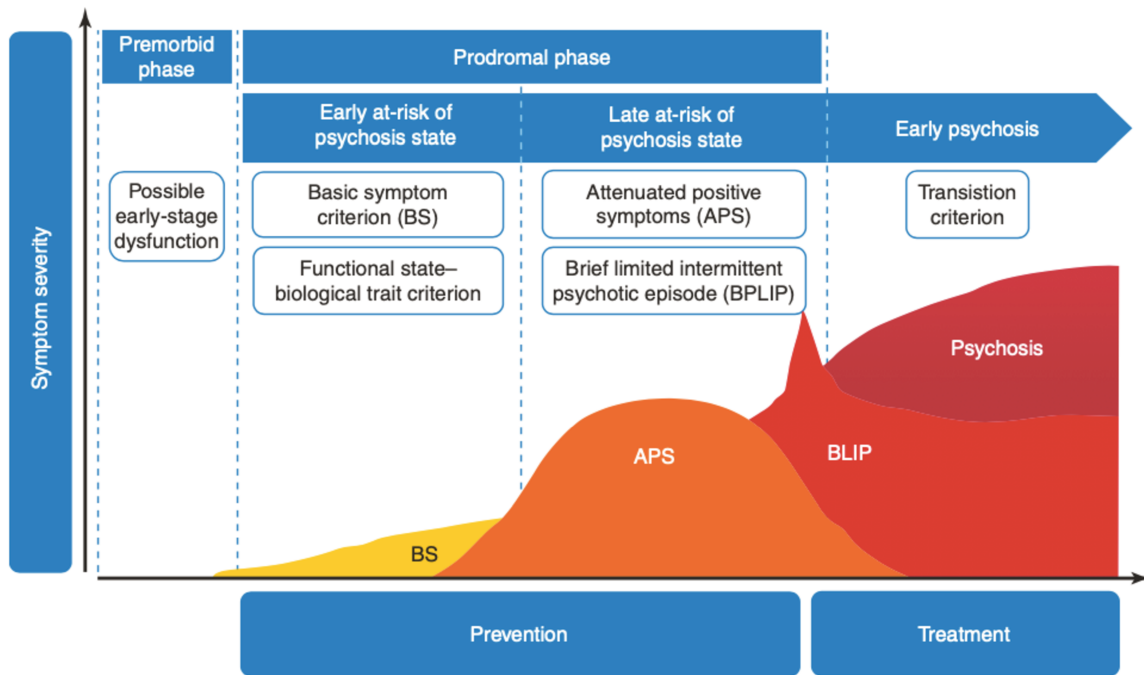


Figure 13. Modèle d'apparition du trouble psychotique, d'après Fusar-Poli et coll. (146)

Ces outils démontrent une excellente sensibilité (0.90; IC: 0,87-0,93) mais souffrent d'une spécificité relativement basse, aboutissant à une très faible VPP (5,74%) et de nombreux faux-positifs. (147) En outre, ces instruments restent d'un intérêt limité dans la pratique clinique courante. D'autre part, ces 3 sous-catégories du haut risque (APS, BLIPS, GRD) présentent des profils évolutifs différents (148,149): la transition psychotique est plus fréquente dans le groupe BLIPS (39% à 24 mois versus 19% pour APS±GRD). Le GRD seul présente le taux de transition le plus bas (3%) et ne diffère pas de façon significative avec l'ensemble du groupe haut risque (1%), représenté majoritairement par le groupe APS (85%). Ces résultats remettent en question le concept du haut risque comme un tout, regroupant peut-être des entités aux mécanismes physiopathologiques sous-jacents bien différents. Cela pourrait mener à d'éventuels biais expliquant certaines des incohérences relevées dans les études sur les biomarqueurs UHR. Ils suggèrent une nouvelle délimitation plus pertinente

des catégories diagnostiques, notamment à partir de variables multimodales. Ce sera un des enjeux des études de cohorte multimodales telle que Predipsy.

B. Approche multimodale

Par définition, un biomarqueur est « une caractéristique biologique mesurable liée à un processus physiopathologique » (150). Il est possible de les utiliser pour le dépistage, le diagnostic ou la réponse à un traitement.

L'IRM, par rapport à d'autres techniques d'imagerie (scanner, TEP ou TEMP), présente l'avantage d'être non invasive, flexible dans sa réalisation, d'avoir une meilleure résolution spatiale et le meilleur rapport bénéfice/coût comparé aux autres techniques. Elle est ainsi largement employée dans les études en neurosciences. Ses différentes modalités permettent : d'étudier la morphologie cérébrale (volumes, surfaces, gyrification, intégrité de la substance blanche); le changement du signal BOLD pendant l'activité cérébrale et le couplage d'activation entre différentes régions du cortex permettant d'établir des réseaux de connectivité cérébrale ; la composition chimique locale grâce à l'étude du spectre de résonance (HMRS). L'IRM à très haut champ (7T) ouvre également de nouvelles perspectives de découverte de nouveaux biomarqueurs (151).

Le taux de transition est assez faible dans la population UHR – environ 5% sur 38 mois (147) – et l'effet mesuré relativement faible à l'échelon individuel. Le nombre de sujet nécessaire pour mettre en évidence une différence significative est donc un défi permanent dans les études longitudinales. Les études adoptent donc le plus souvent une conception transversale cas-témoins entre des sujets ayant présenté un PEP, d'autres sujets UHR et des volontaires sains.

Les biomarqueurs ne peuvent donner de bons résultats en ne tenant compte que de l'imagerie, les constatations pouvant être fortement influencées par d'autres paramètres. Certains variants SNP (Single Nucleotid Polymorphism) ou mutations génétiques peuvent altérer par exemple la connectivité fronto-limbique lors de tâches de mémoire de travail, y compris chez les sujets asymptomatiques. (152,153) La consommation de cannabis entraîne une réduction de l'épaisseur corticale amygdalo-hippocampique (154), double le risque de schizophrénie (OR = 2,1; IC95% = 1.7-2.5) (155), d'autant plus si la consommation débute avant l'âge de 15 ans (156), avec une forte interaction gène-environnement (COMT, AKT, CNR1). (155,157) Les traitements antipsychotiques pourraient également interférer dans les pertes d'épaisseur corticale insulaire et cingulaire antérieure (158).

L'approche combinée de données multimodales (neuro-imagerie, clinique, biologie, génétique, psychologie, cognition, socio-culturelles, environnementales) s'est déjà montrée capable d'apporter une bonne précision prédictive de l'évolution du PEP à l'échelon individuel sur de faibles effectifs. Des études plus larges sont nécessaires afin de dévoiler leur plein potentiel (159). C'est dans ce but qu'est né le projet d'étude Predipsy, s'appuyant sur le réseau Psymac. Elle tâchera d'élaborer un algorithme performant afin d'aider à la décision médicale dans les suites d'un PEP, en prédisant l'évolution diagnostique et la réponse au traitement à 1, 2 et 3 ans chez des patients âgés de 13 à 40 ans, sur la base de données cliniques, neuro-psycho-cognitives, biologiques (marqueurs inflammatoires et génotypage), et d'imagerie cérébrale (structurale et fonctionnelle).

C. Réductions de SG chez les sujets UHR

Des pertes de volume de SG dans les lobes frontaux et temporaux ont été démontrées chez les patients atteints de SCZ (Figure 14). De multiples études se sont ainsi focalisées sur l'étude des volumes corticaux chez les sujets UHR. Plusieurs méthodes permettent d'étudier

les volumes de SG à partir des données d'IRM structurale (IRMs, fondée sur les séquences en pondération T1 EG avec un bon contraste SG/SB et une bonne résolution). La plus répandue est la VBM (Voxel Based Morphometry), qui permet de mesurer aussi bien le volume total de SG que celui des différentes régions anatomiques d'intérêt. Les mesures sont projetées sur un atlas de référencement qui permet la comparaison entre les groupes (160). D'autres approches ont été utilisées pour étudier le cortex, comme l'analyse de forme (161–163) qui permet de détecter des altérations de symétrie et de régularité, l'analyse de surface (164,165) intégrant la mesure de l'épaisseur corticale ; l'analyse sulcale (162,166) ou encore l'index de gyrification (167,168).

Les résultats les plus constants sur les sujets UHR sont la réduction du volume hippocampique (164,167,169–174), du cortex cingulaire notamment sa partie périgénuale (158,162,167,175), du lobe temporal (158,167,170) – plus particulièrement le gyrus temporal supérieur (GTS) (158,164,176) – le lobe pariétal (164,168,170), l'insula (158) et les lobes frontaux (164,167,168,170,177–179) bilatéralement (voir Figure). L'ampleur des pertes volumétriques est corrélée avec la sévérité des symptômes. La réduction dans le cortex insulaire serait en outre prédictive du risque de transition selon une étude (180).

Concernant le risque de transition, des études ont observé des différences entre les sujets UHR évoluant ou non vers une psychose : les premiers possèdent des volumes de SG plus faibles dans le cortex cingulaire antérieur (163,181,182), le cortex temporal (181–184), le cortex frontal (182,184–186), le cortex pariétal (183,186) et insulaire (181,187). Garner et coll. (188) ont rapporté une augmentation du volume de l'hypophyse chez les premiers : une augmentation de 10% du volume de la glande traduirait une augmentation du risque de transition psychotique de 20%.

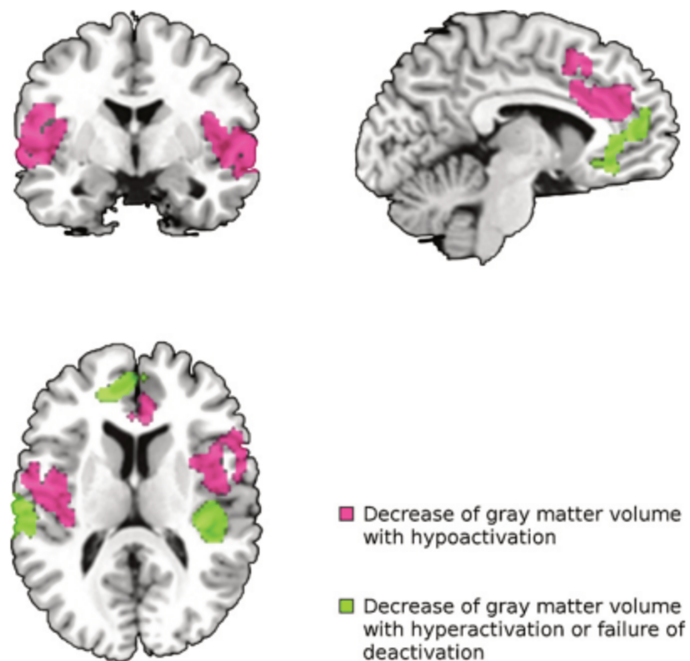


Figure 14. Anomalies d'épaisseur de la SG et de l'activation en IRMf chez les patients PEP, d'après Radua et coll. (158)

D. Anomalies de la SB.

La SB est constituée de multiples faisceaux de fibres neuronales myélinisées reliant les différentes régions du cortex cérébral entre elles et aux régions sous-corticales. L'imagerie de la SB nous permet d'appréhender l'intégrité de leurs connexions. La SB se développe différemment selon l'âge et les régions cérébrales. Les projections axonales se forment durant la période anténatale (migration, régionalisation et gyrification). En période postnatale se produisent une myélinisation progressive (dans un sens caudo-rostral, centrifuge et dorso-ventral) et un élagage synaptique jusqu'à l'âge adulte (189). Selon l'hypothèse neurodéveloppementale, le trouble mental découlerait d'altérations de ce processus de maturation, provenant d'interactions gènes-environnement délétères (théorie du « double hit ») (190–192).

La technique dite de « tenseur de diffusion » (DTI) permet d'étudier la mobilité moléculaire, en utilisant le temps de relaxation T2 en champ magnétique B0 après des impulsions de radiofréquence B1000 dans différentes directions. Les mesures en DTI comprennent trois types de paramètre : la diffusion axiale (AD) le long des axones, la diffusion radiale, perpendiculaire à l'axe des axones et la diffusivité moyenne (MD). La moyenne de la diffusivité dans les différentes directions, ou fraction d'anisotropie (FA), est le paramètre le plus utilisé, traduisant l'intégrité des fibres axonales (193–195). L'utilisation des techniques de tractographie permet d'illustrer le trajet des fibres de SB en représentant l'ensemble des tenseurs de diffusion, révélant ainsi les faisceaux de SB. L'analyse de ces faisceaux repose sur les statistiques spatiales de tenseurs (TBSS – tract based spatial statistics) qui permet un alignement non linéaire en projetant les valeurs de FA du sujet sur une carte de représentation fixe (appelée « squelette de FA ») (196).

Des pertes d'anisotropie diffuses ont été retrouvées chez les patients UHR (189), notamment dans les faisceaux connectant le lobe frontal au lobe occipital en passant par le lobe temporal supérieur (faisceau fronto-occipital inférieur, FFOI) ; le lobe temporal antérieur au lobe occipital (faisceau longitudinal inférieur, FLI) ; le lobe frontal au lobule pariétal inférieur, lobes temporal supérieur, occipital et cortex cérébelleux (faisceau longitudinal supérieur FLS) ; du corps calleux (CC) aux aires adjacentes.

Des anomalies de la conduction thalamocorticale, au centre de la physiopathologie de la maladie, ont aussi été démontrées chez les patients UHR, notamment de la connection thalamo-orbito-frontale (197) et fronto-thalamo-striatale (198), de manière corrélée à la sévérité des symptômes et prédictifs de la transition psychotique (199).

E. IRM fonctionnelle d'activation

Des déficits neurocognitifs ont été démontrés chez les patients souffrant de psychose, particulièrement la diminution de la vitesse de traitement de l'information ; différents tests évaluent ce paramètre : Trail Making Test (TMT), test des couleurs de Stroop, le Digit Symbol Coding ou l'épreuve dite du go/no go (200). Des déficits existent également en terme de capacité d'attention, de fluence verbale, de compréhension logique, de mémoire à long terme, de salience (200).

L'IRM fonctionnelle (IRMf) permet d'étudier les fonctions neurocognitives grâce aux mesures d'activité cérébrale régionales, au travers des variations de signal BOLD (Blood Oxygen Level Dependant), due à l'apport de sang oxygéné dans ces régions, réduisant l'effet paramagnétique de la déoxyhémoglobine sur des séquences de susceptibilité en pondération T2 echo planar, d'acquisition très rapide (EPI).

La plupart des études retrouvent des résultats significatifs entre les différents groupes, tant dans les performances cognitives que dans l'activation régionale ou la connectivité fonctionnelle (200). Il persiste cependant des résultats contradictoires, parfois pour un même domaine neurocognitif. De plus amples recherches sont nécessaires pour clarifier ces différences et harmoniser les protocoles d'acquisition.

Lors des tests de fluence verbale, les patients UHR démontrent une plus grande activation du gyrus frontal moyen (201), une hypoactivation frontale inférieure et cingulaire antérieure (202), une connectivité fonctionnelle réduite entre l'aire de Broca et le cortex frontal médial, ainsi qu'une performance moins bonne aux tests comparativement aux sujets sains. L'hypoconnectivité entre l'aire de Broca et le cortex frontal est également corrélée à la sévérité des symptômes psychotiques.

Lors de tâches de mémoire verbale comme le test de N-back, les patients UHR réussissent aussi bien que les témoins (202–206) mais des anomalies de connectivité sont constatées : une diminution de l'activation du gyrus frontal moyen (203,204,207), du cortex préfrontal (204) et des cortex pariétaux (202–205,207), parallèlement à une hyperactivation du cortex temporal supérieur (206). La connectivité fronto-pariétale est diminuée à proportion de la sévérité des symptômes (207). L'activation plus prononcée du CCA et du gyrus parahippocampique droit dans le groupe UHR est quant à lui associé à l'amélioration des symptômes au long terme (203).

Lors de tests de reconnaissance différée (DMT, Delayed Matching-to-sample Task) Falkenberg et al. (208) ont retrouvé une augmentation de l'activité du gyrus frontal inférieur et une diminution de dans le cunéus droit et le gyrus cingulaire postérieur gauche.

F. IRM fonctionnelle à l'état de repos (« resting state »)

Lorsqu'aucune tâche n'est effectuée, il persiste une activation cérébrale diffuse au sein d'un réseau de fonctionnement dit « par défaut » (Default Mode Network, DMN), regroupant le cortex préfrontal ventromédial, le cortex cingulaire postérieur (CCP), le lobule pariétal inférieur (LPI) et les régions temporales médiales. Durant des tâches requérant de l'attention, le DMN est inhibé et l'activité cérébrale est commutée vers les réseaux de tâche (Task Positive Network, TPN) : centraux exécutifs (CEN) sous l'action du réseau de saillance (SN) (209,210) (Figure 15). Le SN regroupe le cortex frontoinsulaire et cingulaire antérieur (CCA), le CEN le cortex préfrontal dorsolatéral. Les études chez les patients présentant une psychose ont montré de façon nette des anomalies de connectivité du DMN : hyperactivation du CCP (211), découplage entre le gyrus temporal supérieur gauche et le pôle temporal (212), entre la connectivité frontocérébelleuse et thalamocérébelleuse (213) ou encore perte d'antagonisme entre les réseaux de repos DMN et d'activité TPN, pouvant être interprétés

comme une perte de la capacité à passer entre l'intériorité, le monde de la pensée et l'attention au monde extérieure, la réalisation de tâches concrètes (158,214–216). Ces différentes anomalies de connectivité ont été corrélées à la sévérité des manifestations cliniques (215,217).

Des résultats semblables ont été rapportés chez les individus UHR : un découplage au sein du SN (198), une hyperactivation du DMN avec une diminution d'antagonisme avec le TPN ou le SN, de manière corrélée avec les symptômes (distorsion du réel et difficultés cognitives) (218–220). Le risque de transition psychotique était également augmenté avec l'ampleur des anomalies de connectivité de repos (221).

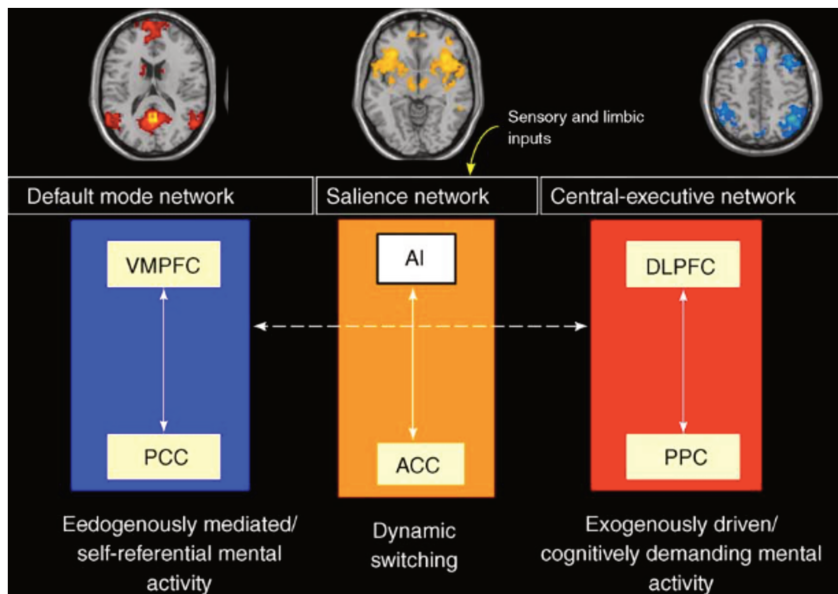


Figure 15. Illustration des principaux réseaux de neurones, d'après Bressler et coll.

(222)

G. Neurotransmission : dopamine et glutamate

1. Mécanisme dopaminergique

Le rôle central de la dopamine dans la physiopathologie de la schizophrénie est connu depuis l'apparition des premiers traitements antipsychotiques dans les années 1950 et leur effet sur le métabolisme dopaminergique (223). Les études étudiant le métabolisme cérébral de la dopamine reposent quasi-exclusivement sur l'imagerie nucléaire (TEP, scintigraphie).

Il a été montré une association d'une part entre l'augmentation de l'activité dopaminergique striatale et les symptômes négatifs, d'autre part entre la diminution de l'activité dopaminergique frontale et les symptômes positifs. Les études en PET sont capables d'apprécier la capacité présynaptique en dopamine grâce au précurseur marqué 18F-DOPA ou L-DOPA. Elles ont montré une élévation de la synthèse présynaptique de dopamine et un relargage plus élevé dans la schizophrénie (224–226).

Chez les patients UHR, une corrélation entre les capacités dopaminergiques et la sévérité des symptômes positifs a été retrouvée (227,228).

De nouvelles séquences IRM sensibles à la neuromélanine, produit du métabolisme dopaminergique, se sont montrées prometteuses en établissant une corrélation entre la sévérité des symptômes psychotiques et l'augmentation de signal de la neuromélanine dans la substance noire, reflet de l'hyperactivation dopaminergique nigrostriée (53).

2. Mécanisme glutamatergique

Le rôle du récepteur N-méthyl-D-aspartate (NMDAR) dans la physiopathologie a été découvert suite à l'observation des effets psychomimétiques du PCP et de la kétamine, antagonistes du NMDAR (229) dont les effets psychomimétiques reproduisent la symptomatologie du PEP. L'hypothèse actuelle retient un défaut de dégradation de l'antagoniste endogène du NMDAR, le N-acétylaspartylglutamate (NAAG) (230).

Les GABA-interneurones hippocampiques sont bloqués, inhibiteurs des projections thalamo-corticales glutamatergiques et deviennent positifs à la parvalbumine (Figure 16). La stimulation des projections thalamo-corticales résulterait en une neurodégénérescence par excitotoxicité (152,230–233). Le produit de dégradation de la NAAG, le N acetyl aspartate (NAA), est quantifiable grâce aux études de spectroscopie. C'est aussi un marqueur de densité neuronale.

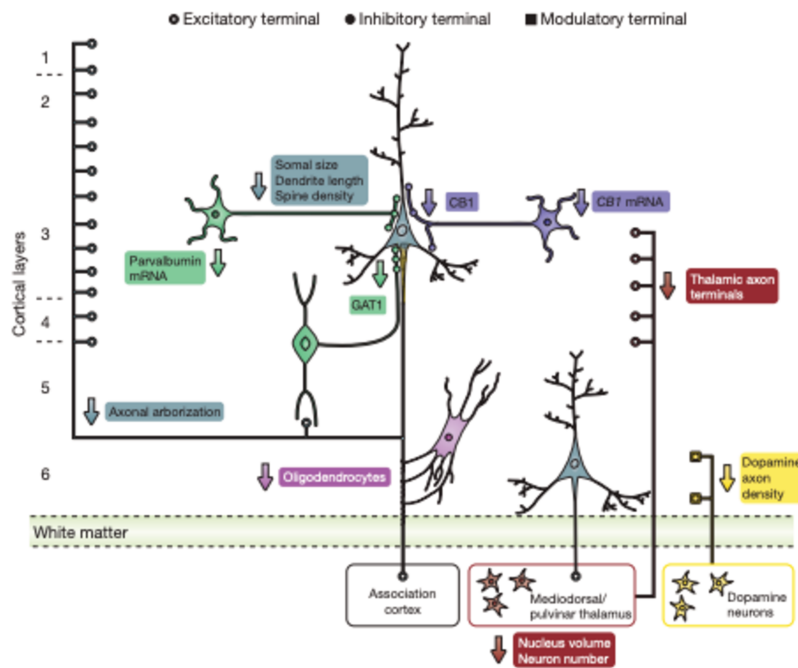


Figure 3 | Schematic summary of putative alterations in dorsolateral prefrontal cortex circuitry in schizophrenia. Modified, with permission, from ref. 6. Grey, cortical pyramidal neuron; green, parvalbumin-containing

interneuron; purple, basket neuron; red, thalamic neuron; yellow, dopaminergic neuron in brainstem.

Figure 16. Modèle physiopathologique de la schizophrénie, d'après Meyer-Lindenberg (152)

Les études sur les patients UHR et PEP ont retrouvé une diminution du glutamate et du NAA thalamique (201,234–237), contrastant avec des niveaux élevés du glutamate dans le CCA (236) et du NAA dans le cortex préfrontal dorsolatéral (238). Les concentrations thalamiques en glutamate étaient corrélées aux pertes de volume de SG médiotemporales et insulaires (236). Les études ont montré chez les patients UHR une stagnation du niveau de glutamate

lors de l'activation IRMf du lobe temporal médial au cours de tâches de mémoire épisodique. Une élévation des niveaux de GABA et de glutamate ont été quant à eux retrouvés dans le cortex frontal médial et le noyau caudé (239).

VII. Apport des entrepôts de données et de l'apprentissage machine (« machine learning »)

A. Premiers résultats en « machine learning »

Dans l'étude Koutsouleiris et coll. sur les données IRM morphologiques 3D T1 EG de 45 patients UHR et 25 témoins, l'algorithme d'apprentissage machine SVM (Support Vector Machine) a permis d'obtenir une classification correcte des patients dans un peu plus de 80% des cas (240). La même précision a été obtenue dans l'étude de Cao et coll. chez 43 patients schizophrènes non traités et 29 témoins à partir des données en IRMf de repos, qui permettait en outre de prédire la réponse au traitement, encore dans le même ordre de précision d'environ 80% (241). L'étude de Sun et coll. sur 36 patients ayant récemment présenté un PEP et 36 sujets témoins sains a quant à elle atteint 86% de précision (242).

Toutefois, le caractère monocentrique et le faible nombre de sujets par groupe (<20 en moyenne) limitent la reproductibilité des résultats. En effet, l'algorithme d'apprentissage machine est capable par nature de s'adapter étroitement à une base de données d'apprentissage lorsqu'elle est de taille suffisamment petite ou si l'algorithme contient trop de paramètres d'apprentissage («overfitting»). Il en apprend les particularités plutôt que d'en déduire les principes généraux servant à classer correctement. Les performances sont alors excellentes sur les bases de données locales et chutent considérablement sur des données tierces (Figure 17). De Pierrefeu et coll. ont tenté de reproduire des résultats plus stables en collectant les données de 276 patients et 330 contrôles provenant de 4 sites différents. L'algorithme (SVM) classait correctement les sujets dans 72% des cas, avec une bonne

reproductibilité intersite (243). Les algorithmes d'apprentissage machine ont aussi été utilisés pour prédire la survenue des hallucinations à l'échelon individuel, avec près de 80% de précision, ouvrant la voie sur de potentielles applications thérapeutiques (neuro-feedback, stimulation magnétique transcrânienne).

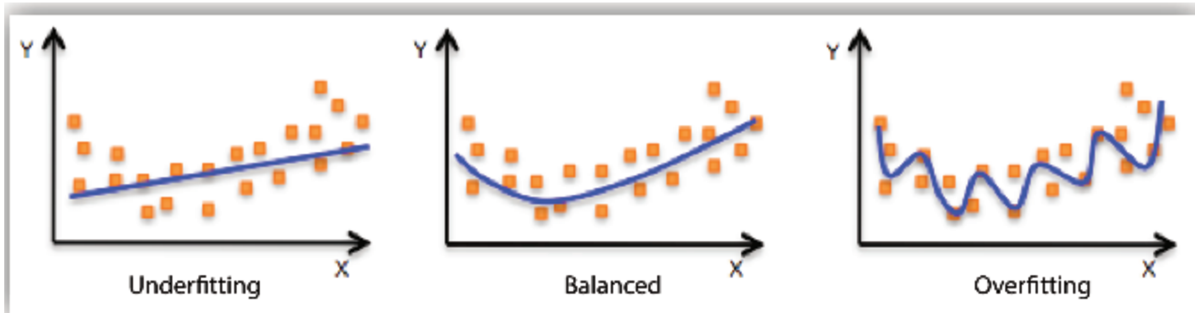


Figure 17. Illustration des problèmes d'apprentissage machine

B. Émergence des entrepôts de données

Les études sur les biomarqueurs précédemment citées sont encore limitées par leur hétérogénéité méthodologique (petite taille des échantillons, sélection des patients, paradigmes utilisés, paramètres d'acquisition, effet mesuré, analyse des données...) (244).

Une harmonisation des pratiques telles que mises en place au sein du projet Psymac est souhaitable afin d'améliorer la fiabilité de ces résultats. L'approche guidée par les données, à l'aide de l'apprentissage machine, comme le SVM, les réseaux de neurones donnent de premiers résultats prometteurs pour la prédiction de l'évolution et de la réponse au traitement. Une autre approche en sciences des données (« datascience »), le PCA (Principal Component Analysis PCA) permettrait d'identifier des « clusters » de données, susceptibles de mettre en évidence des corrélats entre la génétique et les mécanismes neurobiologiques, fonctionnels ou anatomiques et ainsi de préciser les catégories de maladies. Cette meilleure identification permettrait d'améliorer la compréhension des troubles et d'identifier certaines cibles thérapeutiques. Ces techniques ne se développeront qu'avec la constitution de bases

de données larges et qualitatives, impliquant une collaboration étroite des établissements de soins et des acteurs de la santé, afin d'assurer une collecte de données multimodales et standardisées, à la fois fiable, systématique et durable. Les entrepôts de données ainsi constitués devront être structurés et partagés tout en garantissant la confidentialité et de la sécurité des données. Le défi technique est considérable et des projets tels que Psymac ouvrent la voie pour d'autres spécialités, tendant vers une médecine et précision et individualisée.

Trois projets européens majeurs ont également vu le jour dans cette optique : PRONIA (Personalised Prognostic Tools for Early Psychosis Management), PSYSCAN (245) et EU-GEI, impliquant au total 17 pays à travers le monde. Un projet nord américain piloté par la NIMH, le NAPLS (North American Prodrome Longitudinal Study). PRONIA et PSYCAN ont une approche orientée sur la biologie et la cognition. EU-GEI s'oriente sur l'interaction gène-environnement (246,247). NAPLS développa en une large cohorte multisite longitudinale utilisant des approches complémentaires (neuroimagerie, électrophysiologie, endocrinologie et génomique) et a montré une corrélation claire entre les pertes neuronales dans le cortex préfrontal et la neuroinflammation. Le projet étudie actuellement la corrélation entre neuroinflammation et défaut de plasticité synaptique (248,249).

VIII. Perspectives et conclusion

L'évaluation clinique du haut-risque reste subjective et dépend des appartenances socioculturelles patient/examineur. Les déterminants socio-environnementaux ont un rôle pronostique central, comme l'a bien montré la cohorte AESOP (Aetiology and Ethnicity of Schizophrenia and Other Psychoses) ayant suivi 557 patients PEP sur 10 ans (250,251).

La découverte de nouveaux biomarqueurs permettrait d'affiner la sélection des patients susceptibles de bénéficier d'une intervention précoce ou d'optimiser le choix des traitements. L'intervention précoce permet de : i) de soulager les patients qui présentent, certes de façon amoindrie, des symptômes de la maladie, et qui sont déjà demandeurs d'aide ou en souffrance (252,253) par le biais d'un suivi médico-psycho-social, de techniques de psychothérapie (TCC, entretiens motivationnels, remédiation cognitive...) ii) d'initier précocement un traitement dès le seuil de psychose franchi, ainsi de retarder la durée de psychose non traitée, facteur péjoratif majeur dans l'évolution au long terme iii) cibler les sujets les plus à risque d'évolution vers une psychose chronique afin de limiter le passage dans la maladie constituée (254). D'après un rapport de la London School of Economic en 2014 un euro investi pour la prévention en fait épargner 15 (7). Le bénéfice devrait être plus important encore lorsque la détection sera plus fiable et lorsque les thérapeutiques permettant d'enrayer l'évolution seront identifiées et optimisées, ce qui repose sur des entrepôts de données multimodales s'appuyant sur un réseau territorial d'établissements tel que Psymac.

L'intervention précoce dans le champ de la schizophrénie repose à la fois sur une prévention primaire : information sur les troubles mentaux et sur les modalités d'accès aux soins, et secondaire : chez les patients UHR présentant des difficultés ou demandeurs d'aide, où le risque de transition est d'environ 36% et baisse dans les centres ayant mis en place des prises en charge spécifiques (253,255,256). L'accès aux soins est encore limité par le manque d'information auprès des professionnels du milieu médico-socio-éducatif et du grand public et souffre de la stigmatisation touchant la sphère psychiatrique (257). Dans l'étude de L. Velpry (258) réalisée auprès des médecins généralistes du quinzième arrondissement de Paris, seuls 6% disent avoir un intérêt pour la psychiatrie, 48% n'avoir aucune expérience antérieure de la psychiatrie, et pour 20% d'entre eux, l'expérience de la psychiatrie se limite

à l'externat. Le recours aux sites internet est à l'étude (259) et a déjà montré son efficacité dans la dépression (260). Le risque de désengagement une fois le premier contact médical établi est majeur, dans l'étude de Bonsack et coll. en 2006 (177), 50% des jeunes hospitalisés à la suite d'un PEP dans un service standard échappent aux soins par la suite. Les antécédents judiciaires, l'abus de substance, l'isolement et la sévérité des symptômes sont corrélés à un risque plus important d'échappement (261). Ainsi, selon le principe anglo-saxon du case management, des équipes mobiles de traitement nommées ACT (Assertive Community Treatment) ont vu le jour notamment au Danemark (projet OPUS) ou en Suisse (dispositif TIPP), et permettent de diminuer considérablement l'échappement thérapeutique (7% pour OPUS contre 50% pour une prise en charge standard) et la durée de psychose non traitée (1-6 mois versus 1 à 7 ans pour les soins standards) (262). D'après la cohorte EPOS (European Prevention of Psychosis Study) réalisée dans quatre pays européens (Allemagne, Pays-Bas, Finlande et Royaume-Uni), un sujet à risque demandait de l'aide à 2,9 personnes en moyenne avant d'entrer dans le circuit de soins. Le délai moyen entre les premiers symptômes et la première demande d'aide était de 72,6 semaines et il fallait attendre encore 110,9 semaines supplémentaires en moyenne avant une prise en charge spécialisée (263). Des structures de proximité (par ex. OASIS à Londres (264), le C'JAAD à Paris (265)) permettent de faciliter cet accès. Le réseau Psymac offrirait également un support ad hoc pour développer ces dispositifs. Dans cette optique, le site www.predipsy.fr a été lancé à l'occasion de la journée de la F2RSMPsy le 21 octobre 2021, à l'attention de tout acteur de la santé, afin d'améliorer la prise en charge du PEP, et, de façon plus globale, des pathologies psychiatriques à l'échelle régionale.

IX. Références

1. Revier CJ, Reininghaus U, Dutta R, Fearon P, Murray RM, Doody GA, et al. Ten-Year Outcomes of First-Episode Psychoses in the MRC AESOP-10 Study. *J Nerv Ment Dis.* mai 2015;203(5):379-86.
2. Baldwin P, Browne D, Scully PJ, Quinn JF, Morgan MG, Kinsella A, et al. Epidemiology of first-episode psychosis: illustrating the challenges across diagnostic boundaries through the Cavan-Monaghan study at 8 years. *Schizophr Bull.* juill 2005;31(3):624-38.
3. Tandon R, Keshavan MS, Nasrallah HA. Schizophrenia, « just the facts » what we know in 2008. 2. Epidemiology and etiology. *Schizophr Res.* juill 2008;102(1-3):1-18.
4. Jones PB. Adult mental health disorders and their age at onset. *Br J Psychiatry Suppl.* janv 2013;54:s5-10.
5. Caria A, Roelandt J-L, Bellamy V, Vandeborre A. « Santé Mentale en Population Générale : Images et Réalités (Smpg) » : Présentation de La méthodologie d'enquête. *L'Encéphale.* 1 janv 2010;36(3, Supplement 1):1-6.
6. Wittchen HU, Jacobi F, Rehm J, Gustavsson A, Svensson M, Jönsson B, et al. The size and burden of mental disorders and other disorders of the brain in Europe 2010. *Eur Neuropsychopharmacol.* sept 2011;21(9):655-79.
7. King D, Knapp M, Patel A, Amaddeo F, Tansella M, Schene A, et al. The impact of non-adherence to medication in patients with schizophrenia on health, social care and societal costs. Analysis of the QUATRO study. *Epidemiol Psychiatr Sci.* mars 2014;23(1):61-70.
8. Anderson A, West SG. Violence against mental health professionals: when the treater becomes the victim. *Innov Clin Neurosci.* mars 2011;8(3):34-9.
9. Cummings JL. Organic psychosis. *Psychosomatics.* hiver 1988;29(1):16-26.
10. Hyde TM, Ron MA. The secondary schizophrenias. *Schizophrenia*, 3rd ed. 2011;3:165-84.
11. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. American Psychiatric Association; 2013. 1. (DSM Library).
12. Falkai P. Differential diagnosis in acute psychotic episode. *Int Clin Psychopharmacol.* mai 1996;11 Suppl 2:13-7.
13. Fladby T, Schuster M, Grønli O, Sjøholm H, Løseth S, Sexton H. Organic brain disease in psychogeriatric patients: impact of symptoms and screening methods on the diagnostic process. *J Geriatr Psychiatry Neurol.* printemps 1999;12(1):16-20.
14. Hall RC, Popkin MK, Devaul RA, Faillace LA, Stickney SK. Physical illness presenting as psychiatric disease. *Arch Gen Psychiatry.* nov 1978;35(11):1315-20.

15. Coentre R, Silva-Dos-Santos A, Talina MC. Retrospective study on structural neuroimaging in first-episode psychosis. *PeerJ*. 26 mai 2016;4:e2069.
16. Misselbrook T, Patel R, Nicholson T, Cullen A, Pollak T. 15 Organic psychosis: using electronic patient records to investigate demographics, aetiology and outcome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. août 2017;88(8):A8.1-A8.
17. Coleman M, Gillberg C. A biological approach to the schizophrenia spectrum disorders. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. automne 1997;9(4):601-5.
18. Pollak TA, Lennox BR, Müller S, Benros ME, Prüss H, van Elst LT, et al. Autoimmune psychosis: an international consensus on an approach to the diagnosis and management of psychosis of suspected autoimmune origin. *The Lancet Psychiatry*. 1 janv 2020;7(1):93-108.
19. Benjamin S, Lauterbach MD, Stanislawski AL. Congenital and acquired disorders presenting as psychosis in children and young adults. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am*. oct 2013;22(4):581-608.
20. McKee J, Brahm N. Medical mimics: Differential diagnostic considerations for psychiatric symptoms. *Ment Health Clin*. nov 2016;6(6):289-96.
21. Demily C, Sedel F. Psychiatric manifestations of treatable hereditary metabolic disorders in adults. *Ann Gen Psychiatry*. 24 sept 2014;13:27.
22. Hollister LE, Boutros N. Clinical use of CT and MR scans in psychiatric patients. *J Psychiatry Neurosci*. nov 1991;16(4):194-8.
23. Freudenreich O, Schulz SC, Goff DC. Initial medical work-up of first-episode psychosis: a conceptual review. *Early Interv Psychiatry*. févr 2009;3(1):10-8.
24. Butler C, Zeman AZJ. Neurological syndromes which can be mistaken for psychiatric conditions. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. mars 2005;76 Suppl 1:i31-38.
25. Louis ED, Mayer SA, Roland LP. *Merritt's Neurology*. Wolters Kluwer Health;
26. Freudenreich O, Holt DJ, Cather C, Goff DC. The evaluation and management of patients with first-episode schizophrenia: a selective, clinical review of diagnosis, treatment, and prognosis. *Harv Rev Psychiatry*. sept 2007;15(5):189-211.
27. Albon E, Tsourapas A, Frew E, Davenport C, Oyebode F, Bayliss S, et al. Structural neuroimaging in psychosis: a systematic review and economic evaluation. *Health Technol Assess*. mai 2008;12(18):iii-iv, ix-163.
28. Hales RE. *The American Psychiatric Publishing Textbook of Psychiatry*. American Psychiatric Pub; 2008. 1786 p.
29. Canadian Psychiatric Association. Clinical practice guidelines. Treatment of schizophrenia. *Can J Psychiatry*. nov 2005;50(13 Suppl 1):7S-57S.
30. Galletly C, Castle D, Dark F, Humberstone V, Jablensky A, Killackey E, et al. Royal Australian and New Zealand College of Psychiatrists clinical practice guidelines for the

management of schizophrenia and related disorders. *Aust N Z J Psychiatry*. mai 2016;50(5):410-72.

31. Falkenberg I, Benetti S, Raffin M, Wuyts P, Pettersson-Yeo W, Dazzan P, et al. Clinical utility of magnetic resonance imaging in first-episode psychosis. *Br J Psychiatry*. oct 2017;211(4):231-7.
32. Battaglia J, Spector IC. Utility of the CAT scan in a first psychotic episode. *Gen Hosp Psychiatry*. nov 1988;10(6):398-401.
33. Bain BK. CT scans of first-break psychotic patients in good general health. *Psychiatr Serv*. févr 1998;49(2):234-5.
34. Gewirtz G, Squires-Wheeler E, Sharif Z, Honer WG. Results of computerised tomography during first admission for psychosis. *Br J Psychiatry*. juin 1994;164(6):789-95.
35. Strahl B, Cheung YK, Stuckey SL. Diagnostic yield of computed tomography of the brain in first episode psychosis. *J Med Imaging Radiat Oncol*. oct 2010;54(5):431-4.
36. Lubman DI, Velakoulis D, McGorry PD, Smith DJ, Brewer W, Stuart G, et al. Incidental radiological findings on brain magnetic resonance imaging in first-episode psychosis and chronic schizophrenia. *Acta Psychiatr Scand*. nov 2002;106(5):331-6.
37. Goulet K, Deschamps B, Evoy F, Trudel J-F. Use of brain imaging (computed tomography and magnetic resonance imaging) in first-episode psychosis: review and retrospective study. *Can J Psychiatry*. juill 2009;54(7):493-501.
38. Khandanpour N, Hoggard N, Connolly DJA. The role of MRI and CT of the brain in first episodes of psychosis. *Clin Radiol*. mars 2013;68(3):245-50.
39. Robert Williams S, Yukio Koyanagi C, Shigemi Hishinuma E. On the usefulness of structural brain imaging for young first episode inpatients with psychosis. *Psychiatry Res*. 30 nov 2014;224(2):104-6.
40. Zhuang F-J, Chen Y, He W-B, Cai Z-Y. Prevalence of white matter hyperintensities increases with age. *Neural Regeneration Res*. déc 2018;13(12):2141-6.
41. Prins ND, Scheltens P. White matter hyperintensities, cognitive impairment and dementia: an update. *Nat Rev Neurol*. mars 2015;11(3):157-65.
42. Morris Z, Whiteley WN, Longstreth WT Jr, Weber F, Lee Y-C, Tsushima Y, et al. Incidental findings on brain magnetic resonance imaging: systematic review and meta-analysis. *BMJ*. 17 août 2009;339:b3016.
43. Sommer IE, de Kort GAP, Meijering AL, Dazzan P, Hulshoff Pol HE, Kahn RS, et al. How frequent are radiological abnormalities in patients with psychosis? A review of 1379 MRI scans. *Schizophr Bull*. juill 2013;39(4):815-9.
44. Beyer MK, Dalaker TO, Greve OJ, Pignatiello SE, Agartz I. A population study of Norwegian psychiatric patients referred for clinical brain scanning. *BJPsych Open*. 8 mai 2018;4(3):149-56.

45. Katzman GL, Dagher AP, Patronas NJ. Incidental findings on brain magnetic resonance imaging from 1000 asymptomatic volunteers. *JAMA*. 7 juill 1999;282(1):36-9.
46. Rego T, Velakoulis D. Brain imaging in psychiatric disorders: target or screen? *BJPsych Open*. janv 2019;5(1):e4.
47. Agzarian MJ, Chryssidis S, Davies RP, Pozza CH. Use of routine computed tomography brain scanning of psychiatry patients. *Australas Radiol*. févr 2006;50(1):27-8.
48. NICE_recommandation_2009.pdf.
49. Expert Panel on Neurological Imaging:, Luttrull MD, Boulter DJ, Kirsch CFE, Aulino JM, Broder JS, et al. ACR Appropriateness Criteria(®) Acute Mental Status Change, Delirium, and New Onset Psychosis. *J Am Coll Radiol*. mai 2019;16(5S):S26-37.
50. Osborn AG, Hedlund GL, Salzman KL. Osborn's brain : imaging, pathology, and anatomy. 2018.
51. Vaswani AK, Nizamani WM, Ali M, Aneel G, Shahani BK, Hussain S. Diagnostic Accuracy of Contrast-Enhanced FLAIR Magnetic Resonance Imaging in Diagnosis of Meningitis Correlated with CSF Analysis. *ISRN Radiol*. 20 mars 2014;2014:578986.
52. Haller S, Zaharchuk G, Thomas DL, Lovblad K-O, Barkhof F, Golay X. Arterial Spin Labeling Perfusion of the Brain: Emerging Clinical Applications. *Radiology*. nov 2016;281(2):337-56.
53. Cassidy CM, Zucca FA, Girgis RR, Baker SC, Weinstein JJ, Sharp ME, et al. Neuromelanin-sensitive MRI as a noninvasive proxy measure of dopamine function in the human brain. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 12 mars 2019;116(11):5108-17.
54. Flügel D, Cercignani M, Symms MR, Koepp MJ, Foong J. A magnetization transfer imaging study in patients with temporal lobe epilepsy and interictal psychosis. *Biol Psychiatry*. 13 sept 2005;59(6):560-7.
55. Kular S, Griffin K, Batty R, Hoggard N, Connolly D. The role of MRI and CT of the brain in first episodes of psychosis and behavioural abnormality. *Clin Radiol [Internet]*. 4 juin 2021; Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1016/j.crad.2021.05.009>
56. Algon S, Yi J, Calkins ME, Kohler C, Borgmann-Winter KE. Evaluation and treatment of children and adolescents with psychotic symptoms. *Curr Psychiatry Rep*. avr 2012;14(2):101-10.
57. Keshavan MS, Kaneko Y. Secondary psychoses: an update. *World Psychiatry*. févr 2013;12(1):4-15.
58. Kelleher E, McNamara P, Dunne J, Fitzmaurice B, Heron EA, Whitty P, et al. Prevalence of N-Methyl-d-Aspartate Receptor antibody (NMDAR-Ab) encephalitis in patients with first episode psychosis and treatment resistant schizophrenia on clozapine, a population based study. *Schizophr Res*. 1 juin 2020;222:455-61.

59. Dalmau J, Tüzün E, Wu H-Y, Masjuan J, Rossi JE, Voloschin A, et al. Paraneoplastic anti-N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis associated with ovarian teratoma. *Ann Neurol.* janv 2007;61(1):25-36.
60. Titulaer MJ, Höftberger R, Iizuka T, Leypoldt F, McCracken L, Cellucci T, et al. Overlapping demyelinating syndromes and anti-N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis. *Ann Neurol.* mars 2014;75(3):411-28.
61. Kayser MS, Titulaer MJ, Gresa-Arribas N, Dalmau J. Frequency and characteristics of isolated psychiatric episodes in anti-N-methyl-d-aspartate receptor encephalitis. *JAMA Neurol.* 1 sept 2013;70(9):1133-9.
62. Gilberthorpe TG, O'Connell KE, Carolan A, Silber E, Brex PA, Sibtain NA, et al. The spectrum of psychosis in multiple sclerosis: a clinical case series. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 1 févr 2017;13:303-18.
63. Thompson AJ, Banwell BL, Barkhof F, Carroll WM, Coetzee T, Comi G, et al. Diagnosis of multiple sclerosis: 2017 revisions of the McDonald criteria. *Lancet Neurol.* févr 2018;17(2):162-73.
64. Guernion N, Le Cadet E, Tirel A, Le Galudec M, Edan G, Walter M. [Neuropsychiatric manifestations in multiple sclerosis (MS): Might psychotic symptoms signal the onset of the disease?]. *Presse Med.* 10 avr 2013;42(9 Pt 1):1186-95.
65. Nasr JT, Andriola MR, Coyle PK. ADEM: literature review and case report of acute psychosis presentation. *Pediatr Neurol.* janv 2000;22(1):8-18.
66. Starkey J, Kobayashi N, Numaguchi Y, Moritani T. Cytotoxic Lesions of the Corpus Callosum That Show Restricted Diffusion: Mechanisms, Causes, and Manifestations. *Radiographics.* mars 2017;37(2):562-76.
67. Muñoz-Málaga A, Anglada JC, Páez M, Girón JM, Barrera A. [Psychosis as the initial manifestation of systemic lupus erythematosus: the role of lupus band test and anti-ribosomal antibodies]. *Rev Neurol.* 1999;28(8):779-81.
68. Pego-Reigosa JM, Isenberg DA. Psychosis due to systemic lupus erythematosus: characteristics and long-term outcome of this rare manifestation of the disease. *Rheumatology.* 25 juill 2008;47(10):1498-502.
69. Cho B-S, Kim H-S, Oh S-J, Koh H-J, Yoon C-H, Jung S-L, et al. Comparison of the clinical manifestations, brain MRI and prognosis between neuroBeçhet's disease and neuropsychiatric lupus. *Korean J Intern Med.* juin 2007;22(2):77-86.
70. Gawel M, Domitrz I, Dziewulska D, Dabrowski A, Przyjałkowski W, Gołebiowski M, et al. [Psychotic symptoms and cognitive impairment in neurosarcoidosis. Case report and review of literature]. *Psychiatr Pol.* nov 2012;46(6):1099-108.
71. Provenzale JM, van Landingham K, White LE. Clinical and imaging findings suggesting human herpesvirus 6 encephalitis. *Pediatr Neurol.* janv 2010;42(1):32-9.

72. Jähnel M. [Paranoid-hallucinatory psychosis as primary manifestation of subacute sclerosing panencephalitis (SSPE) in a 19-year-old man]. *Psychiatr Prax.* mai 2003;30 Suppl 2:S70-2.
73. O'Toole P, Modestino EJ. Alice in Wonderland Syndrome: A real life version of Lewis Carroll's novel. *Brain and Development* [Internet]. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1016/j.braindev.2017.01.004>
74. Said S, Kang M. Viral Encephalitis. In: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021.
75. Mawhinney JA, Wilcock C, Haboubi H, Roshanzamir S. Neurotropism of SARS-CoV-2: COVID-19 presenting with an acute manic episode. *BMJ Case Rep* [Internet]. 14 juin 2020;13(6). Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2020-236123>
76. Sen M, Yesilkaya UH, Balcioglu YH. SARS-CoV-2-associated first episode of acute mania with psychotic features. *J Clin Neurosci.* 1 mars 2021;87:29-31.
77. Laher AE, Etlouba Y, Moolla M, Motara F, Ariefdien N. First-presentation with psychotic behavior to the Emergency Department: Meningitis or not, that is the question. *Am J Emerg Med.* 22 août 2018;36(11):2068-75.
78. Hare EH. The origin and spread of dementia paralytica. *J Ment Sci.* juill 1959;105:594-626.
79. Kumar A, Nath K, Kar G, Others. Acute psychosis in a patient of tuberculous meningitis developing polyuria and diabetes insipidus in sequelae. *Indian J Psychosoc.* 2011;1:58-62.
80. Hess A, Buchmann J, Zettl UK, Henschel S, Schlaefke D, Grau G, et al. *Borrelia burgdorferi* central nervous system infection presenting as an organic schizophrenialike disorder. *Biol Psychiatry.* 15 mars 1999;45(6):795.
81. Verma A, Kumar A. Neurocysticercosis presenting as acute psychosis: a rare case report from rural India. *Asian J Psychiatr.* 21 juill 2013;6(6):611-3.
82. da Silva Miranda CC, Fernandes Dos Santos CFS, Cordeiro de Medeiros AB. Neurocysticercosis Presenting as Acute Psychosis: An Unusual Case. *Psychiatr Danub.* automne 2020;32(3-4):445-6.
83. Mustafa N, Al Ayyat D, Awad M, Elamin M, Bin Haider E, Alkhoori S. Neuropsychiatric Manifestations of Neurocysticercosis. *Dubai Medical Journal.* 2020;3(1):37-40.
84. Kumar A, Gopinath S, Dinesh KR, Karim S. Infectious psychosis: cryptococcal meningitis presenting as a neuropsychiatry disorder. *Neurol India.* nov 2011;59(6):909-11.
85. Donkor ES. Stroke in the 21st Century: A Snapshot of the Burden, Epidemiology, and Quality of Life. *Stroke Res Treat.* 27 nov 2018;2018:3238165.
86. Stangeland H, Orgeta V, Bell V. Poststroke psychosis: a systematic review. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* août 2018;89(8):879-85.

87. Sari US, Kisabay A, Batum M, Tarhan S, Dogan N, Coskunoglu A, et al. CADASIL with Atypical Clinical Symptoms, Magnetic Resonance Imaging, and Novel Mutations: Two Case Reports and a Review of the Literature. *J Mol Neurosci*. 16 avr 2019;68(4):529-38.
88. Lågas PA, Juvonen V. Schizophrenia in a patient with cerebral autosomally dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leucoencephalopathy (CADASIL disease). *Nord J Psychiatry*. 2001;55(1):41-2.
89. Keschner M, Bender MB, Strauss I. MENTAL SYMPTOMS ASSOCIATED WITH BRAIN TUMOR: A STUDY OF 530 VERIFIED CASES. *JAMA*. 5 mars 1938;110(10):714-8.
90. Madhusoodanan S, Opler MGA, Moise D, Gordon J, Danan DM, Sinha A, et al. Brain tumor location and psychiatric symptoms: is there any association? A meta-analysis of published case studies. *Expert Rev Neurother*. oct 2010;10(10):1529-36.
91. Applegarth DA, Toone JR, Lowry RB. Incidence of inborn errors of metabolism in British Columbia, 1969-1996. *Pediatrics*. janv 2000;105(1):e10.
92. Sanderson S, Green A, Preece MA, Burton H. The incidence of inherited metabolic disorders in the West Midlands, UK. *Arch Dis Child*. nov 2006;91(11):896-9.
93. Bonnot O, Herrera PM, Tordjman S, Walterfang M. Secondary psychosis induced by metabolic disorders. *Front Neurosci*. 19 mai 2015;9:177.
94. Trakadis YJ, Fulginiti V, Walterfang M. Inborn errors of metabolism associated with psychosis: literature review and case-control study using exome data from 5090 adult individuals. *J Inherit Metab Dis*. juill 2018;41(4):613-21.
95. Medjkane F, Bohet M, Ister M, Cohen D, Parenti A, Janati M, et al. Onset of psychiatric signs and impaired neurocognitive domains in inherited metabolic disorders: A case series. *JIMD Rep*. mars 2021;58(1):29-36.
96. Resende LL, de Paiva ARB, Kok F, da Costa Leite C, Lucato LT. Adult Leukodystrophies: A Step-by-Step Diagnostic Approach. *Radiographics*. janv 2019;39(1):153-68.
97. de Oliveira AM, Paulino MV, Vieira APF, McKinney AM, da Rocha AJ, Dos Santos GT, et al. Imaging Patterns of Toxic and Metabolic Brain Disorders. *Radiographics*. oct 2019;39(6):1672-95.
98. Kumperscak HG, Plesnicar BK, Zalar B, Gradisnik P, Seruga T, Paschke E. Adult metachromatic leukodystrophy: a new mutation in the schizophrenia-like phenotype with early neurological signs. *Psychiatr Genet*. avr 2007;17(2):85-91.
99. Baumann N, Turpin J-C, Lefevre M, Colsch B. Motor and psycho-cognitive clinical types in adult metachromatic leukodystrophy: genotype/phenotype relationships? *J Physiol Paris*. avr 2002;96(3-4):301-6.
100. Rosebush PI, Garside S, Levinson AJ, Mazurek MF. The neuropsychiatry of adult-onset adrenoleukodystrophy. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. été 1999;11(3):315-27.
101. Ramos-Ríos R, Berdullas J, Araújo A, Santos-García D. Schizophreniform psychosis at onset of adrenoleukodystrophy. *CNS Spectr*. déc 2009;14(12):711-2.

102. Smith J, Williams MT, Misra VK. Psychiatric disease in an adolescent as a harbinger of cerebral X-linked adrenoleukodystrophy. *Pract Neurol.* 24 nov 2017;18(3):242-5.
103. Josephs KA, Van Gerpen MW, Van Gerpen JA. Adult onset Niemann-Pick disease type C presenting with psychosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* avr 2003;74(4):528-9.
104. Shulman LM, David NJ, Weiner WJ. Psychosis as the initial manifestation of adult-onset Niemann-Pick disease type C. *Neurology.* sept 1995;45(9):1739-43.
105. Turpin JC, Goas JY, Masson M, Zagnoli F, Mocquard Y, Baumann N. [Type C Niemann-Pick disease: supranuclear ophthalmoplegia associated with deficient biosynthesis of cholesterol esters]. *Rev Neurol.* 1991;147(1):28-34.
106. Vanier MT. Niemann-Pick disease type C. *Orphanet J Rare Dis.* 3 juin 2010;5:16.
107. Campo JV, Stowe R, Slomka G, Byler D, Gracious B. Psychosis as a presentation of physical disease in adolescence: a case of Niemann-Pick disease, type C. *Dev Med Child Neurol.* févr 1998;40(2):126-9.
108. Walterfang M, Fietz M, Fahey M, Sullivan D, Leane P, Lubman DI, et al. The neuropsychiatry of Niemann-Pick type C disease in adulthood. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci.* printemps 2006;18(2):158-70.
109. Bonnot O, Klünemann H, Sedel F, Tordjman S, Cohen D, Walterfang M. Diagnostic and treatment implications of psychosis secondary to treatable metabolic disorders in adults: a systematic review [Internet]. Vol. 9, *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 2014. p. 65. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1186/1750-1172-9-65>
110. Patterson MC, Hendriksz CJ, Walterfang M, Sedel F, Vanier MT, Wijburg F, et al. Recommendations for the diagnosis and management of Niemann-Pick disease type C: an update. *Mol Genet Metab.* juill 2012;106(3):330-44.
111. Walterfang M, Macfarlane MD, Looi JCL, Abel L, Bowman E, Fahey MC, et al. Pontine-to-midbrain ratio indexes ocular-motor function and illness stage in adult Niemann-Pick disease type C. *Eur J Neurol.* mars 2012;19(3):462-7.
112. Kelman CG, Disler DG, Kremer JM, Jennings TA. Xanthomatous infiltration of ankle tendons. *Skeletal Radiol.* avr 1997;26(4):256-9.
113. Fraidakis MJ. Psychiatric manifestations in cerebrotendinous xanthomatosis. *Transl Psychiatry.* 3 sept 2013;3:e302.
114. Ahmed RM, Murphy E, Davagnanam I, Parton M, Schott JM, Mummery CJ, et al. A practical approach to diagnosing adult onset leukodystrophies. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* juill 2014;85(7):770-81.
115. Vanderver A. Genetic Leukoencephalopathies in Adults. *Continuum.* juin 2016;22(3):916-42.
116. Barkhof F, Verrips A, Wesseling P, van Der Knaap MS, van Engelen BG, Gabreëls FJ, et al. Cerebrotendinous xanthomatosis: the spectrum of imaging findings and the correlation with neuropathologic findings. *Radiology.* déc 2000;217(3):869-76.

117. Embiruçú EK, Otaduy MCG, Taneja AK, Leite CC, Kok F, Lucato LT. MR spectroscopy detects lipid peaks in cerebrotendinous xanthomatosis. *AJNR Am J Neuroradiol.* août 2010;31(7):1347-9.
118. Ikeda S, Yazaki M, Takei Y, Ikegami T, Hashikura Y, Kawasaki S, et al. Type II (adult onset) citrullinaemia: clinical pictures and the therapeutic effect of liver transplantation. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* nov 2001;71(5):663-70.
119. Gropman A. Brain imaging in urea cycle disorders. *Mol Genet Metab.* 13 févr 2010;100 Suppl 1:S20-30.
120. Ibrahim M, Parmar HA, Hoefling N, Srinivasan A. Inborn errors of metabolism: combining clinical and radiologic clues to solve the mystery. *AJR Am J Roentgenol.* sept 2014;203(3):W315-27.
121. Gales A, Masingue M, Millecamps S, Giraudier S, Grosliere L, Adam C, et al. Adolescence/adult onset MTHFR deficiency may manifest as isolated and treatable distinct neuro-psychiatric syndromes. *Orphanet J Rare Dis.* 1 févr 2018;13(1):29.
122. Jacobs DA, Markowitz CE, Liebeskind DS, Galetta SL. The « double panda sign » in Wilson's disease. *Neurology.* 14 oct 2003;61(7):969.
123. Gregory A, Hayflick SJ. Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, et al., éditeurs. *GeneReviews®.* Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 2002.
124. Krstić D, Antonijević J, Špirić Ž. Atypical case of Wilson's disease with psychotic onset, low 24 hour urine copper and the absence of Kayser-Fleischer rings. *Vojnosanit Pregl.* déc 2014;71(12):1155-8.
125. Onyike CU. Psychiatric Aspects of Dementia. *Continuum .* avr 2016;22(2 Dementia):600-14.
126. Giamarelou A, Polychronopoulos P, Skokou M, Messinis L, Gourzis P. Frontotemporal dementia misdiagnosed as schizophrenia or other psychotic disorder. *Eur Psychiatry.* avr 2017;41(S1):s812-s812.
127. Woolley JD, Khan BK, Murthy NK, Miller BL, Rankin KP. The diagnostic challenge of psychiatric symptoms in neurodegenerative disease: rates of and risk factors for prior psychiatric diagnosis in patients with early neurodegenerative disease. *J Clin Psychiatry.* févr 2011;72(2):126-33.
128. Snowden JS, Rollinson S, Thompson JC, Harris JM, Stopford CL, Richardson AMT, et al. Distinct clinical and pathological characteristics of frontotemporal dementia associated with C9ORF72 mutations. *Brain.* 2 févr 2012;135(Pt 3):693-708.
129. Ducharme S, Dols A, Laforce R, Devenney E, Kumfor F, van den Stock J, et al. Recommendations to distinguish behavioural variant frontotemporal dementia from psychiatric disorders. *Brain.* 1 juin 2020;143(6):1632-50.

130. Chuo Y-P, Hou P-H, Chan C-H, Lin C-C, Liao Y-C. Juvenile Huntington's disease presenting as difficult-to-treat seizure and the first episode of psychosis. *Gen Hosp Psychiatry*. 27 mars 2012;34(4):436.e9-11.
131. Ferreira D, Cavallin L, Granberg T, Lindberg O, Aguilar C, Mecocci P, et al. Quantitative validation of a visual rating scale for frontal atrophy: associations with clinical status, APOE e4, CSF biomarkers and cognition. *Eur Radiol*. août 2016;26(8):2597-610.
132. Ribai P, Nguyen K, Hahn-Barma V, Gourfinkel-An I, Vidailhet M, Legout A, et al. Psychiatric and cognitive difficulties as indicators of juvenile huntington disease onset in 29 patients. *Arch Neurol*. juin 2007;64(6):813-9.
133. Reiner P, Taifas I, Massiou H, Jouvent E. Pure psychiatric presentation of Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome. *Eur J Neurol*. sept 2013;20(9):e113-4.
134. Devenney E, Hornberger M, Irish M, Mioshi E, Burrell J, Tan R, et al. Frontotemporal dementia associated with the C9ORF72 mutation: a unique clinical profile. *JAMA Neurol*. mars 2014;71(3):331-9.
135. Wilcox RA, To T, Koukourou A, Frasca J. Hashimoto's encephalopathy masquerading as acute psychosis. *J Clin Neurosci*. 7 mars 2008;15(11):1301-4.
136. Otheman Y, Khalloufi H, Benhima I, Ouanass A. Manifestations neuropsychiatriques rÃ©vÃ©lant une pseudohypoparathyroïdie avec un syndrome de Fahr. *Encephale*. 37(1):54-8.
137. Donzuso G, Mostile G, Nicoletti A, Zappia M. Basal ganglia calcifications (Fahr's syndrome): related conditions and clinical features. *Neurol Sci*. 1 nov 2019;40(11):2251-63.
138. Koponen S, Taiminen T, Kurki T, Portin R, Isoniemi H, Himanen L, et al. MRI findings and Axis I and II psychiatric disorders after traumatic brain injury: a 30-year retrospective follow-up study. *Psychiatry Res*. 28 févr 2006;146(3):263-70.
139. McGorry PD, Yung AR, Phillips LJ. The "Close-in" or Ultra High-Risk Model: A Safe and Effective Strategy for Research and Clinical Intervention in Prepsychotic Mental Disorder. *Schizophr Bull*. 1 janv 2003;29(4):771-90.
140. Yung AR, McGorry PD. The initial prodrome in psychosis: descriptive and qualitative aspects. *Aust N Z J Psychiatry*. oct 1996;30(5):587-99.
141. Yung AR, McGorry PD. The prodromal phase of first-episode psychosis: past and current conceptualizations. *Schizophr Bull*. 1996;22(2):353-70.
142. Jackson HJ, McGorry PD, McKenzie D. The reliability of DSM-III prodromal symptoms in first-episode psychotic patients. *Acta Psychiatr Scand*. nov 1994;90(5):375-8.
143. Miller TJ, McGlashan TH, Rosen JL, Somjee L, Markovich PJ, Stein K, et al. Prospective diagnosis of the initial prodrome for schizophrenia based on the Structured Interview for Prodromal Syndromes: preliminary evidence of interrater reliability and predictive validity. *Am J Psychiatry*. mai 2002;159(5):863-5.

144. Miller TJ, McGlashan TH, Rosen JL, Cadenhead K, Cannon T, Ventura J, et al. Prodromal assessment with the structured interview for prodromal syndromes and the scale of prodromal symptoms: predictive validity, interrater reliability, and training to reliability. *Schizophr Bull.* 2003;29(4):703-15.
145. Riecher-Rossler A, Aston J, Ventura J, Merlo M, Borgwardt S, Gschwandtner U, et al. The Basel Screening Instrument for Psychosis (BSIP): development, structure, reliability and validity. *Fortschr Neurol Psychiatr.* 2008;76:207-16.
146. Fusar-Poli P, Borgwardt S, Bechdolf A, Addington J, Riecher-Rössler A, Schultze-Lutter F, et al. The psychosis high-risk state: a comprehensive state-of-the-art review. *JAMA Psychiatry.* janv 2013;70(1):107-20.
147. Fusar-Poli P, Cappucciati M, Rutigliano G, Schultze-Lutter F, Bonoldi I, Borgwardt S, et al. At risk or not at risk? A meta-analysis of the prognostic accuracy of psychometric interviews for psychosis prediction [Internet]. Vol. 14, *World Psychiatry.* 2015. p. 322-32. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1002/wps.20250>
148. Fusar-Poli P, Cappucciati M, Borgwardt S, Woods SW, Addington J, Nelson B, et al. Heterogeneity of Psychosis Risk Within Individuals at Clinical High Risk: A Meta-analytical Stratification. *JAMA Psychiatry.* févr 2016;73(2):113-20.
149. Nelson B, Yuen K, Yung AR. Ultra high risk (UHR) for psychosis criteria: are there different levels of risk for transition to psychosis? *Schizophr Res.* janv 2011;125(1):62-8.
150. Claessens Y-E, Mallet-Coste T, Riqué T, Macchi M-A, Ray P, Chenevier-Gobeaux C. [Biomarkers in emergency medicine and critical care patients: advances and pitfalls for news tools]. *Presse Med.* janv 2014;43(1):74-80.
151. De Ciantis A, Barba C, Tassi L, Cosottini M, Tosetti M, Costagli M, et al. 7T MRI in focal epilepsy with unrevealing conventional field strength imaging. *Epilepsia.* mars 2016;57(3):445-54.
152. Meyer-Lindenberg A. From maps to mechanisms through neuroimaging of schizophrenia. *Nature.* 11 nov 2010;468(7321):194-202.
153. Esslinger C, Walter H, Kirsch P, Erk S, Schnell K, Arnold C, et al. Neural mechanisms of a genome-wide supported psychosis variant. *Science.* 1 mai 2009;324(5927):605.
154. Yücel M, Solowij N, Respondek C, Whittle S, Fornito A, Pantelis C, et al. Regional brain abnormalities associated with long-term heavy cannabis use. *Arch Gen Psychiatry.* juin 2008;65(6):694-701.
155. Henquet C, Di Forti M, Morrison P, Kuepper R, Murray RM. Gene-environment interplay between cannabis and psychosis. *Schizophr Bull.* nov 2008;34(6):1111-21.
156. Arseneault L, Cannon M, Poulton R, Murray R, Caspi A, Moffitt TE. Cannabis use in adolescence and risk for adult psychosis: longitudinal prospective study. *BMJ.* 23 nov 2002;325(7374):1212-3.
157. Krebs MO, Morvan Y, Jay T, Gaillard R, Kebir O. Psychotomimetic effects at initiation of cannabis use are associated with cannabinoid receptor 1 (CNR1) variants in healthy

students [Internet]. Vol. 19, *Molecular Psychiatry*. 2014. p. 402-3. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1038/mp.2013.188>

158. Radua J, Borgwardt S, Crescini A, Mataix-Cols D, Meyer-Lindenberg A, McGuire PK, et al. Multimodal meta-analysis of structural and functional brain changes in first episode psychosis and the effects of antipsychotic medication. *Neurosci Biobehav Rev*. nov 2012;36(10):2325-33.
159. Pettersson-Yeo W, Benetti S, Marquand AF, Dell'acqua F, Williams SCR, Allen P, et al. Using genetic, cognitive and multi-modal neuroimaging data to identify ultra-high-risk and first-episode psychosis at the individual level. *Psychol Med*. déc 2013;43(12):2547-62.
160. Ashburner J, Friston KJ. Voxel-based morphometry—the methods. *Neuroimage*. 2000;11(6):805-21.
161. Dean DJ, Orr JM, Bernard JA, Gupta T, Pelletier-Baldelli A, Carol EE, et al. Hippocampal Shape Abnormalities Predict Symptom Progression in Neuroleptic-Free Youth at Ultrahigh Risk for Psychosis. *Schizophr Bull*. janv 2016;42(1):161-9.
162. Fornito A, Yung AR, Wood SJ, Phillips LJ, Nelson B, Cotton S, et al. Anatomic abnormalities of the anterior cingulate cortex before psychosis onset: an MRI study of ultra-high-risk individuals. *Biol Psychiatry*. 1 nov 2008;64(9):758-65.
163. Walterfang M, Yung A, Wood AG, Reutens DC, Phillips L, Wood SJ, et al. Corpus callosum shape alterations in individuals prior to the onset of psychosis. *Schizophr Res*. août 2008;103(1-3):1-10.
164. Jung WH, Kim JS, Jang JH, Choi J-S, Jung MH, Park J-Y, et al. Cortical thickness reduction in individuals at ultra-high-risk for psychosis. *Schizophr Bull*. juill 2011;37(4):839-49.
165. Sun D, Phillips L, Velakoulis D, Yung A, McGorry PD, Wood SJ, et al. Progressive brain structural changes mapped as psychosis develops in 'at risk' individuals [Internet]. Vol. 108, *Schizophrenia Research*. 2009. p. 85-92. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1016/j.schres.2008.11.026>
166. Takahashi T, Yung AR, Yücel M, Wood SJ, Phillips LJ, Harding IH, et al. Prevalence of large cavum septi pellucidi in ultra high-risk individuals and patients with psychotic disorders. *Schizophr Res*. oct 2008;105(1-3):236-44.
167. Witthaus H, Kaufmann C, Bohner G, Ozgürdal S, Gudlowski Y, Gallinat J, et al. Gray matter abnormalities in subjects at ultra-high risk for schizophrenia and first-episode schizophrenic patients compared to healthy controls. *Psychiatry Res*. 30 sept 2009;173(3):163-9.
168. Tepest R, Schwarzbach CJ, Krug B, Klosterkötter J, Ruhrmann S, Vogeley K. Morphometry of structural disconnectivity indicators in subjects at risk and in age-matched patients with schizophrenia. *Eur Arch Psychiatry Clin Neurosci*. févr 2013;263(1):15-24.

169. Hurlemann R, Jessen F, Wagner M, Frommann I, Ruhrmann S, Brockhaus A, et al. Interrelated neuropsychological and anatomical evidence of hippocampal pathology in the at-risk mental state [Internet]. Vol. 38, *Psychological Medicine*. 2008. p. 843-51. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1017/s0033291708003279>
170. Valli I, Crossley NA, Day F, Stone J, Tognin S, Mondelli V, et al. HPA-axis function and grey matter volume reductions: imaging the diathesis-stress model in individuals at ultra-high risk of psychosis. *Transl Psychiatry*. 3 mai 2016;6:e797.
171. Phillips LJ, Velakoulis D, Pantelis C, Wood S, Yuen HP, Yung AR, et al. Non-reduction in hippocampal volume is associated with higher risk of psychosis. *Schizophr Res*. 1 déc 2002;58(2-3):145-58.
172. Witthaus H, Mendes U, Brüne M, Ozgürdal S, Bohner G, Gudlowski Y, et al. Hippocampal subdivision and amygdalar volumes in patients in an at-risk mental state for schizophrenia. *J Psychiatry Neurosci*. janv 2010;35(1):33-40.
173. Wood SJ, Kennedy D, Phillips LJ, Seal ML, Yücel M, Nelson B, et al. Hippocampal pathology in individuals at ultra-high risk for psychosis: a multi-modal magnetic resonance study. *Neuroimage*. 1 août 2010;52(1):62-8.
174. Tognin S, Riecher-Rössler A, Meisenzahl EM, Wood SJ, Hutton C, Borgwardt SJ, et al. Reduced parahippocampal cortical thickness in subjects at ultra-high risk for psychosis. *Psychol Med*. févr 2014;44(3):489-98.
175. Yücel M, Wood SJ, Phillips LJ, Stuart GW, Smith DJ, Yung A, et al. Morphology of the anterior cingulate cortex in young men at ultra-high risk of developing a psychotic illness. *Br J Psychiatry*. juin 2003;182:518-24.
176. Benetti S, Pettersson-Yeo W, Hutton C, Catani M, Williams SC, Allen P, et al. Elucidating neuroanatomical alterations in the at risk mental state and first episode psychosis: a combined voxel-based morphometry and voxel-based cortical thickness study. *Schizophr Res*. nov 2013;150(2-3):505-11.
177. Iwashiro N, Suga M, Takano Y, Inoue H, Natsubori T, Satomura Y, et al. Localized gray matter volume reductions in the pars triangularis of the inferior frontal gyrus in individuals at clinical high-risk for psychosis and first episode for schizophrenia. *Schizophr Res*. mai 2012;137(1-3):124-31.
178. Mechelli A, Riecher-Rössler A, Meisenzahl EM, Tognin S, Wood SJ, Borgwardt SJ, et al. Neuroanatomical abnormalities that predate the onset of psychosis: a multicenter study. *Arch Gen Psychiatry*. mai 2011;68(5):489-95.
179. Iwashiro N, Koike S, Satomura Y, Suga M, Nagai T, Natsubori T, et al. Association between impaired brain activity and volume at the sub-region of Broca's area in ultra-high risk and first-episode schizophrenia: a multi-modal neuroimaging study. *Schizophr Res*. 2016;172:9-15.
180. Smieskova R, Fusar-Poli P, Aston J, Simon A, Bendfeldt K, Lenz C, et al. Insular volume abnormalities associated with different transition probabilities to psychosis. *Psychol Med*. août 2012;42(8):1613-25.

181. Meijer JH, Schmitz N, Nieman DH, Becker HE, van Amelsvoort TAMJ, Dingemans PM, et al. Semantic fluency deficits and reduced grey matter before transition to psychosis: a voxelwise correlational analysis. *Psychiatry Res.* 31 oct 2011;194(1):1-6.
182. Pantelis C, Velakoulis D, McGorry PD, Wood SJ, Suckling J, Phillips LJ, et al. Neuroanatomical abnormalities before and after onset of psychosis: a cross-sectional and longitudinal MRI comparison. *Lancet.* 25 janv 2003;361(9354):281-8.
183. Borgwardt SJ, McGuire PK, Aston J, Berger G, Dazzan P, Gschwandtner U, et al. Structural brain abnormalities in individuals with an at-risk mental state who later develop psychosis. *Br J Psychiatry Suppl.* déc 2007;51:s69-75.
184. Borgwardt SJ, McGuire PK, Aston J, Gschwandtner U, Pflüger MO, Stieglitz R-D, et al. Reductions in frontal, temporal and parietal volume associated with the onset of psychosis. *Schizophr Res.* déc 2008;106(2-3):108-14.
185. Koutsouleris N, Schmitt GJE, Gaser C, Bottlender R, Scheuerecker J, McGuire P, et al. Neuroanatomical correlates of different vulnerability states for psychosis and their clinical outcomes. *Br J Psychiatry.* sept 2009;195(3):218-26.
186. Dazzan P, Soulsby B, Mechelli A, Wood SJ, Velakoulis D, Phillips LJ, et al. Volumetric abnormalities predating the onset of schizophrenia and affective psychoses: an MRI study in subjects at ultrahigh risk of psychosis. *Schizophr Bull.* sept 2012;38(5):1083-91.
187. Takahashi T, Wood SJ, Yung AR, Phillips LJ, Soulsby B, McGorry PD, et al. Insular cortex gray matter changes in individuals at ultra-high-risk of developing psychosis. *Schizophr Res.* juin 2009;111(1-3):94-102.
188. Garner B, Pariante CM, Wood SJ, Velakoulis D, Phillips L, Soulsby B, et al. Pituitary Volume Predicts Future Transition to Psychosis in Individuals at Ultra-High Risk of Developing Psychosis [Internet]. Vol. 58, *Biological Psychiatry.* 2005. p. 417-23. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1016/j.biopsych.2005.04.018>
189. Peters BD, Karlsgodt KH. White matter development in the early stages of psychosis. *Schizophr Res.* janv 2015;161(1):61-9.
190. Weinberger DR. Implications of normal brain development for the pathogenesis of schizophrenia. *Arch Gen Psychiatry.* juill 1987;44(7):660-9.
191. Murray RM, Sw. L. Is schizophrenia a neurodevelopmental disorder? In: *Br Med J.* 295; 1987. p. 681-2.
192. Fatemi SH, Folsom TD. The neurodevelopmental hypothesis of schizophrenia, revisited. *Schizophr Bull.* mai 2009;35(3):528-48.
193. Bartzokis G, Beckson M, Lu PH, Nuechterlein KH, Edwards N, Mintz J. Age-related changes in frontal and temporal lobe volumes in men: a magnetic resonance imaging study. *Arch Gen Psychiatry.* mai 2001;58(5):461-5.
194. Bassar PJ, Pierpaoli C. Microstructural and physiological features of tissues elucidated by quantitative-diffusion-tensor MRI. *J Magn Reson B.* juin 1996;111(3):209-19.

195. Beaulieu C. The basis of anisotropic water diffusion in the nervous system - a technical review. *NMR Biomed.* nov 2002;15(7-8):435-55.
196. Smith SM, Jenkinson M, Johansen-Berg H, Rueckert D, Nichols TE, Mackay CE, et al. Tract-based spatial statistics: voxelwise analysis of multi-subject diffusion data. *Neuroimage.* 15 juill 2006;31(4):1487-505.
197. Cho KIK, Shenton ME, Kubicki M, Jung WH, Lee TY, Yun J-Y, et al. Altered Thalamo-Cortical White Matter Connectivity: Probabilistic Tractography Study in Clinical-High Risk for Psychosis and First-Episode Psychosis. *Schizophr Bull.* mai 2016;42(3):723-31.
198. Wang C, Ji F, Hong Z, Poh JS, Krishnan R, Lee J, et al. Disrupted salience network functional connectivity and white-matter microstructure in persons at risk for psychosis: findings from the LYRIKS study. *Psychol Med.* oct 2016;46(13):2771-83.
199. Bernard JA, Orr JM, Mittal VA. Abnormal hippocampal-thalamic white matter tract development and positive symptom course in individuals at ultra-high risk for psychosis. *NPJ Schizophr [Internet].* 2015;1. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1038/npjSchz.2015.9>
200. Pukrop R, Ruhrmann S. Neurocognitive indicators of high-risk states for psychosis. In: Borgwardt SJ, McGuire P, éditeurs. *Fusar Poli PB. s. Vulnerability to psychosis.* Great Britain: Psychology Press on behalf of The Maudsley; 2012.
201. Fusar-Poli P, Stone JM, Broome MR, Valli I, Mechelli A, McLean MA, et al. Thalamic glutamate levels as a predictor of cortical response during executive functioning in subjects at high risk for psychosis. *Arch Gen Psychiatry.* sept 2011;68(9):881-90.
202. Broome MR, Matthiasson P, Fusar-Poli P, Woolley JB, Johns LC, Tabraham P, et al. Neural correlates of executive function and working memory in the 'at-risk mental state'. *Br J Psychiatry.* janv 2009;194(1):25-33.
203. Fusar-Poli P, Broome MR, Woolley JB, Johns LC, Tabraham P, Bramon E, et al. Altered brain function directly related to structural abnormalities in people at ultra high risk of psychosis: longitudinal VBM-fMRI study. *J Psychiatr Res.* févr 2011;45(2):190-8.
204. Smieskova R, Allen P, Simon A, Aston J, Bendfeldt K, Drewe J, et al. Different duration of at-risk mental state associated with neurofunctional abnormalities. A multimodal imaging study [Internet]. Vol. 33, *Human Brain Mapping.* 2012. p. 2281-94. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1002/hbm.21360>
205. Falkenberg I, Chaddock C, Murray RM, McDonald C, Modinos G, Bramon E, et al. Failure to deactivate medial prefrontal cortex in people at high risk for psychosis. *Eur Psychiatry.* juill 2015;30(5):633-40.
206. Crossley NA, Mechelli A, Fusar-Poli P, Broome MR, Matthiasson P, Johns LC, et al. Superior temporal lobe dysfunction and frontotemporal dysconnectivity in subjects at risk of psychosis and in first-episode psychosis. *Hum Brain Mapp.* déc 2009;30(12):4129-37.

207. Schmidt A, Smieskova R, Simon A, Allen P, Fusar-Poli P, McGuire PK, et al. Abnormal effective connectivity and psychopathological symptoms in the psychosis high-risk state. *J Psychiatry Neurosci*. juill 2014;39(4):239-48.
208. Falkenberg I, Valli I, Raffin M, Broome MR, Fusar-Poli P, Matthiasson P, et al. Pattern of activation during delayed matching to sample task predicts functional outcome in people at ultra high risk for psychosis. *Schizophr Res*. mars 2017;181:86-93.
209. Goulden N, Khusnulina A, Davis NJ, Bracewell RM, Bokde AL, McNulty JP, et al. The salience network is responsible for switching between the default mode network and the central executive network: replication from DCM. *Neuroimage*. 1 oct 2014;99:180-90.
210. Sridharan D, Levitin DJ, Menon V. A critical role for the right fronto-insular cortex in switching between central-executive and default-mode networks. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 26 août 2008;105(34):12569-74.
211. Guo W, Yao D, Jiang J, Su Q, Zhang Z, Zhang J, et al. Abnormal default-mode network homogeneity in first-episode, drug-naive schizophrenia at rest. *Prog Neuropsychopharmacol Biol Psychiatry*. 3 mars 2014;49:16-20.
212. Pankow A, Deserno L, Walter M, Fydrich T, BERPohl F, Schlagenhaut F, et al. Reduced default mode network connectivity in schizophrenia patients. *Schizophr Res*. juin 2015;165(1):90-3.
213. Wang L, Zou F, Shao Y, Ye E, Jin X, Tan S, et al. Disruptive changes of cerebellar functional connectivity with the default mode network in schizophrenia. *Schizophr Res*. déc 2014;160(1-3):67-72.
214. Wang X, Li F, Zheng H, Wang W, Zhang W, Liu Z, et al. Breakdown of the striatal-default mode network loop in schizophrenia. *Schizophr Res*. oct 2015;168(1-2):366-72.
215. Manoliu A, Riedl V, Zherdin A, Mühlau M, Schwerthöffer D, Scherr M, et al. Aberrant dependence of default mode/central executive network interactions on anterior insular salience network activity in schizophrenia. *Schizophr Bull*. mars 2014;40(2):428-37.
216. Landin-Romero R, McKenna PJ, Salgado-Pineda P, Sarró S, Aguirre C, Sarri C, et al. Failure of deactivation in the default mode network: a trait marker for schizophrenia? *Psychol Med*. avr 2015;45(6):1315-25.
217. Whitfield-Gabrieli S, Ford JM. Default mode network activity and connectivity in psychopathology. *Annu Rev Clin Psychol*. 6 janv 2012;8:49-76.
218. Shim G, Oh JS, Jung WH, Jang JH, Choi C-H, Kim E, et al. Altered resting-state connectivity in subjects at ultra-high risk for psychosis: an fMRI study. *Behav Brain Funct*. 11 oct 2010;6:58.
219. Wotruba D, Michels L, Buechler R, Metzler S, Theodoridou A, Gerstenberg M, et al. Aberrant coupling within and across the default mode, task-positive, and salience network in subjects at risk for psychosis. *Schizophr Bull*. sept 2014;40(5):1095-104.

220. Pelletier-Baldelli A, Bernard JA, Mittal VA. Intrinsic Functional Connectivity in Salience and Default Mode Networks and Aberrant Social Processes in Youth at Ultra-High Risk for Psychosis. *PLoS One*. 7 août 2015;10(8):e0134936.
221. Heinze K, Reniers RLEP, Nelson B, Yung AR, Lin A, Harrison BJ, et al. Discrete alterations of brain network structural covariance in individuals at ultra-high risk for psychosis. *Biol Psychiatry*. 1 juin 2015;77(11):989-96.
222. Bressler SL, Menon V. Large-scale brain networks in cognition: emerging methods and principles. *Trends Cogn Sci*. juin 2010;14(6):277-90.
223. Carlsson A, Lindqvist M. EFFECT OF CHLORPROMAZINE OR HALOPERIDOL ON FORMATION OF 3-METHOXYTYRAMINE AND NORMETANEPHRINE IN MOUSE BRAIN. *Acta Pharmacol Toxicol*. 1963;20:140-4.
224. Kumakura Y, Cumming P, Vernaleken I, Buchholz H-G, Siessmeier T, Heinz A, et al. Elevated [18F]fluorodopamine turnover in brain of patients with schizophrenia: an [18F]fluorodopa/positron emission tomography study. *J Neurosci*. 25 juill 2007;27(30):8080-7.
225. McGowan S, Lawrence AD, Sales T, Queded D, Grasby P. Presynaptic dopaminergic dysfunction in schizophrenia: a positron emission tomographic [18F]fluorodopa study. *Arch Gen Psychiatry*. févr 2004;61(2):134-42.
226. Reith J, Benkelfat C, Sherwin A, Yasuhara Y, Kuwabara H, Andermann F, et al. Elevated dopa decarboxylase activity in living brain of patients with psychosis. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 22 nov 1994;91(24):11651-4.
227. Howes OD, Bose SK, Turkheimer F, Valli I, Egerton A, Valmaggia LR, et al. Dopamine synthesis capacity before onset of psychosis: a prospective [18F]-DOPA PET imaging study. *Am J Psychiatry*. déc 2011;168(12):1311-7.
228. Bloemen OJN, de Koning MB, Gleich T, Meijer J, de Haan L, Linszen DH, et al. Striatal dopamine D2/3 receptor binding following dopamine depletion in subjects at Ultra High Risk for psychosis. *Eur Neuropsychopharmacol*. févr 2013;23(2):126-32.
229. Javitt DC, Zukin SR. Recent advances in the phencyclidine model of schizophrenia. *Am J Psychiatry*. oct 1991;148(10):1301-8.
230. Bergeron R, Coyle JT. NAAG, NMDA Receptor and Psychosis [Internet]. Vol. 19, *Current Medicinal Chemistry*. 2012. p. 1360-4. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.2174/092986712799462685>
231. Dandash O, Harrison BJ, Adapa R, Gaillard R, Giorlando F, Wood SJ, et al. Selective augmentation of striatal functional connectivity following NMDA receptor antagonism: implications for psychosis. *Neuropsychopharmacology*. févr 2015;40(3):622-31.
232. Lorrain DS, Baccei CS, Bristow LJ, Anderson JJ, Varney MA. Effects of ketamine and N-methyl-D-aspartate on glutamate and dopamine release in the rat prefrontal cortex: modulation by a group II selective metabotropic glutamate receptor agonist LY379268. *Neuroscience*. 2003;117(3):697-706.

233. Stone J. Glutamate: Gateway to psychosis? In: Vulnerability to Psychosis. Psychology Press; 2013. p. 129-38.
234. Allen P, Chaddock CA, Egerton A, Howes OD, Barker G, Bonoldi I, et al. Functional outcome in people at high risk for psychosis predicted by thalamic glutamate levels and prefronto-striatal activation. *Schizophr Bull.* mars 2015;41(2):429-39.
235. Egerton A, Stone JM, Chaddock CA, Barker GJ, Bonoldi I, Howard RM, et al. Relationship between brain glutamate levels and clinical outcome in individuals at ultra high risk of psychosis. *Neuropsychopharmacology.* nov 2014;39(12):2891-9.
236. Stone JM, Day F, Tsagaraki H, Valli I, McLean MA, Lythgoe DJ, et al. Glutamate dysfunction in people with prodromal symptoms of psychosis: relationship to gray matter volume. *Biol Psychiatry.* 15 sept 2009;66(6):533-9.
237. Brugger S, Davis JM, Leucht S, Stone JM. Proton magnetic resonance spectroscopy and illness stage in schizophrenia--a systematic review and meta-analysis. *Biol Psychiatry.* 1 mars 2011;69(5):495-503.
238. Wood SJ, Berger G, Velakoulis D, Phillips LJ, McGorry PD, Yung AR, et al. Proton magnetic resonance spectroscopy in first episode psychosis and ultra high-risk individuals. *Schizophr Bull.* 2003;29(4):831-43.
239. de la Fuente-Sandoval C, Reyes-Madriral F, Mao X, León-Ortiz P, Rodríguez-Mayoral O, Solís-Vivanco R, et al. Cortico-Striatal GABAergic and Glutamatergic Dysregulations in Subjects at Ultra-High Risk for Psychosis Investigated with Proton Magnetic Resonance Spectroscopy. *Int J Neuropsychopharmacol.* 12 sept 2015;19(3):yv105.
240. Koutsouleris N, Meisenzahl EM, Davatzikos C, Bottlender R, Frodl T, Scheuerecker J, et al. Use of neuroanatomical pattern classification to identify subjects in at-risk mental states of psychosis and predict disease transition. *Arch Gen Psychiatry.* juill 2009;66(7):700-12.
241. Cao B, Cho RY, Chen D, Xiu M, Wang L, Soares JC, et al. Treatment response prediction and individualized identification of first-episode drug-naïve schizophrenia using brain functional connectivity. *Mol Psychiatry.* avr 2020;25(4):906-13.
242. Sun D, van Erp TGM, Thompson PM, Bearden CE, Daley M, Kushan L, et al. Elucidating a magnetic resonance imaging-based neuroanatomic biomarker for psychosis: classification analysis using probabilistic brain atlas and machine learning algorithms. *Biol Psychiatry.* 1 déc 2009;66(11):1055-60.
243. de Pierrefeu A, Löfstedt T, Laidi C, Hadj-Seleem F, Bourgin J, Hajek T, et al. Identifying a neuroanatomical signature of schizophrenia, reproducible across sites and stages, using machine learning with structured sparsity. *Acta Psychiatr Scand.* déc 2018;138(6):571-80.
244. Kempton MJ, McGuire P. How can neuroimaging facilitate the diagnosis and stratification of patients with psychosis? *Eur Neuropsychopharmacol.* 2015;25:725-32.

245. Corrigendum to: Towards Precision Medicine in Psychosis: Benefits and Challenges of Multimodal Multicenter Studies-PSYSCAN: Translating Neuroimaging Findings From Research into Clinical Practice. *Schizophr Bull* [Internet]. 12 janv 2020; Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1093/schbul/sbz125>
246. European Network of National Networks studying Gene-Environment Interactions in Schizophrenia (EU-GEI), van Os J, Rutten BP, Myin-Germeys I, Delespaul P, Viechtbauer W, et al. Identifying gene-environment interactions in schizophrenia: contemporary challenges for integrated, large-scale investigations. *Schizophr Bull*. juill 2014;40(4):729-36.
247. van Os J, Rutten BP, Poulton R. Gene-environment interactions in schizophrenia: review of epidemiological findings and future directions. *Schizophr Bull*. nov 2008;34(6):1066-82.
248. Addington J, Cadenhead KS, Cannon TD, Cornblatt B, McGlashan TH, Perkins DO, et al. North American Prodrome Longitudinal Study: a collaborative multisite approach to prodromal schizophrenia research. *Schizophr Bull*. mai 2007;33(3):665-72.
249. Addington J, Liu L, Buchy L, Cadenhead KS, Cannon TD, Cornblatt BA, et al. North American Prodrome Longitudinal Study (NAPLS 2): The Prodromal Symptoms. *J Nerv Ment Dis*. mai 2015;203(5):328-35.
250. Morgan C, Dazzan P, Morgan K, Jones P, Harrison G, Leff J, et al. First episode psychosis and ethnicity: initial findings from the AESOP study. *World Psychiatry*. févr 2006;5(1):40-6.
251. Revier CJ, Reininghaus U, Dutta R, Fearon P, Murray RM, Doody GA, et al. Ten-year outcomes of first-episode psychoses in the MRC AESOP-10 study. *J Nerv Ment Dis*. 2015;203:379-86.
252. Cornblatt BA, Carrión RE, Addington J, Seidman L, Walker EF, Cannon TD, et al. Risk factors for psychosis: impaired social and role functioning. *Schizophr Bull*. nov 2012;38(6):1247-57.
253. McGorry P. Early Clinical Phenotypes and Risk for Serious Mental Disorders in Young People: Need for Care Precedes Traditional Diagnoses in Mood and Psychotic Disorders [Internet]. Vol. 58, *The Canadian Journal of Psychiatry*. 2013. p. 19-21. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1177/070674371305800105>
254. Guloksuz S, van Nierop M, Lieb R, van Winkel R, Wittchen H-U, van Os J. Evidence that the presence of psychosis in non-psychotic disorder is environment-dependent and mediated by severity of non-psychotic psychopathology. *Psychol Med*. août 2015;45(11):2389-401.
255. Fusar-Poli P, Nelson B, Valmaggia L, Yung AR, McGuire PK. Comorbid depressive and anxiety disorders in 509 individuals with an at-risk mental state: impact on psychopathology and transition to psychosis. *Schizophr Bull*. janv 2014;40(1):120-31.
256. Fusar-Poli P, Borgwardt SJ, McGuire P. *Vulnerability to Psychosis: From Neurosciences to Psychopathology*. Psychology Press; 2013. 196 p.

257. Lamboy B, Saïas T. Réduire la stigmatisation des personnes souffrant de troubles psychiques par une campagne de communication ? Une synthèse de la littérature [Internet]. Vol. 171, *Annales Médico-psychologiques, revue psychiatrique*. 2013. p. 77-82. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1016/j.amp.2010.11.022>
258. Velpry L, Fontaine NBA, Leroux M, Souloumiac J. Coups de tonnerre dans un ciel couvert. Analyse des trajectoires de soins et des parcours de patients souffrant d'un trouble psychotique. Etude préalable à la mise en place d'un réseau de soin et de détection.
259. Krieke L van der, van der Krieke L, Emerencia AC, Boonstra N, Wunderink L, de Jonge P, et al. A Web-Based Tool to Support Shared Decision Making for People With a Psychotic Disorder: Randomized Controlled Trial and Process Evaluation [Internet]. Vol. 15, *Journal of Medical Internet Research*. 2013. p. e216. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.2196/jmir.2851>
260. Christensen H, Griffiths KM, Jorm AF. Delivering interventions for depression by using the internet: randomised controlled trial. *BMJ*. 31 janv 2004;328(7434):265.
261. Conus P, Lambert M, Cotton S, Bonsack C, McGorry PD, Schimmelmann BG. Rate and predictors of service disengagement in an epidemiological first-episode psychosis cohort. *Schizophr Res*. mai 2010;118(1-3):256-63.
262. Jørgensen P, Nordentoft M, Abel MB, Gouliaev G, Jeppesen P, Kasso P. Early detection and assertive community treatment of young psychotics: the Opus Study Rationale and design of the trial. *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol*. juill 2000;35(7):283-7.
263. von Reventlow HG, Krüger-Özgürdal S, Ruhrmann S, Schultze-Lutter F, Heinz A, Patterson P, et al. Pathways to care in subjects at high risk for psychotic disorders—a European perspective. *Schizophr Res*. 2014;152(2-3):400-7.
264. Fusar-Poli P, Byrne M, Badger S, Valmaggia LR, McGuire PK. Outreach and support in South London (OASIS), 2001–2011: Ten years of early diagnosis and treatment for young individuals at high clinical risk for psychosis. *Eur Psychiatry*. juin 2013;28(5):315-26.
265. Gut-Fayand A. A French experience: the Evaluation Center for young adults and adolescents. *Encephale*. 2008;34:S175-8.

X. ANNEXES

ANNEXE 1 - Examen neurologique standardisé en psychiatrie
(source : Association pour l'Enseignement de la Sémiologie en
Psychiatrie, AESP, <http://www.asso-aesp.fr/>)

ANNEXE 2 - Summary of literature review process according to
PRISMA guidelines.

ANNEXE 3 - Synthesis of medical causes of first episode of
psychosis (FEP)

ANNEXE 4 - MRI features according to the underlying cause in the
context of FEP

ANNEXE 5 - Synthesis of medical causes of FEP according to age,
sex and MRI positivity

ANNEXE 6 - Case-reports or case-series included in the review

ANNEXE 7 - Références liées aux annexes

ANNEXE 1 - Examen neurologique standardisé en psychiatrie (source : Association pour l'Enseignement de la Sémiologie en Psychiatrie, AESP, <http://www.asso-aesp.fr/>)

Examen neurologique standardisé en psychiatrie

Date de l'examen: _____

IDENTIFICATION DE L'EXAMINATEUR		IDENTIFICATION DU PATIENT	
Prénoms: _____		Prénoms: _____	
Nom: _____		Nom: _____	
Téléphone: _____		DDM / Âge: _____	

Interrogatoire

Évaluation de l'orientation temporelle et spatiale :

Présence d'anomalies

Recherche d'une **sténobilité** ou d'un **trouble phonique** :

Présence d'anomalies

Coordination motrice

Épreuve du **doigt-nez** :

Présence d'anomalies

Épreuve **talon-genou** :

Présence d'anomalies

Force musculaire

MEMBRES INFÉRIEURS

Marsouin de Mingozini (à équilibre ferme, ciseaux à l'horizontal, jambes à 90 degrés pendant 20 secondes) :

Délia à l'essai

Marsouin de Barré (à l'ord ou ventre, jambes à la verticale pendant 20 secondes) :

Délia à l'essai

MEMBRES SUPÉRIEURS

Bras tendus à l'horizontal (passant de l'avant à l'arrière) :

Délia à l'essai

Station debout

Pieds joints, bras tendus à l'horizontal, **yeux ouverts, puis fermés** :

Oscillation

Oscillation latérale

Retractions

Mouvements des tendons des muscles fibulaires antérieurs

Station monopodale :

Troubles de l'équilibre si < 10 s sur chaque pied

Marche

Marche pieds nus, en ligne droite, yeux ouverts, puis fermés :

Foultage / déviation

Marche à petits pas

Demi-tour :

Garder l'équilibre / démarcage en rythme

Marche sur la pointe des pieds :

Anomalies motrices

Troubles de l'équilibre

Marche sur les talons :

Anomalies motrices

Troubles de l'équilibre

Nerfs crâniens

Acuité visuelle :

Présence d'anomalies

Champ visuel (l'examineur est face au patient ou à 45° avec un signe de fixation de l'examineur. L'examineur déplace son index d'une position centrale vers une position plus inférieure et note le premier pas de l'astère.) :

Amputation du champ visuel

Oculomotricité (pourvue d'une cible de regard) :

Présence d'anomalies

Pupilles :

Mydriase

Myosis

Asymétrie

Reactivité : _____

Sensibilité de la face (vert royaux) :

Présence d'anomalies

Motricité de la face (vert facial) :

Au repos / lorsque l'œil ferme les yeux, sourires, sifflet, fermeture spontanée des yeux

Présence d'anomalies

Sensibilité

Sensibilité superficielle (dell au doigt ou coton) :

Présence d'anomalies

Sensibilité profonde :

Erreurs de position du gros orteil

Préhension aveugle du pouce contre-latéral

Reflexes

Les réflexes peuvent être faibles ou vifs sans d'usage, de façon bilatérale, sans caractère pathologique. À évaluer en fonction du contexte clinique

Membrs inférieurs (triceps, schiend) :

Normaux

Vifs

Absents

Membrs supérieurs (bicipital, sphy-radial, bicipital, cubito-pronateur) :

Normaux

Vifs

Absents

Reflexe cutané-plantaire (bicipital, sphy-radial, bicipital, cubito-pronateur) :

Normal

Signe de Babinski

Mouvements anormaux

Tremblements

(oscillations rythmiques involontaires)

Chorée

(mouvements rythmiques, brusques, imprévisibles, souvent de rotation)

Myoclonies

(saccades musculaires, brusques et brèves)

Dystonie

(contraction musculaire fixe d'un membre dans une position extrême)

Dyskinésies

(mouvements anormaux complexes et anarchiques)

Tics

(mouvements, brèves et soudains, stéréotypés)

Analyse syndromique

Syndrome pyramidal

(dell, l'ordre, hypertonie/spasticité, signe de Babinski)

Syndrome extra-pyramidal

(dell, l'ordre de repos, anomalies équilibre, rigidité)

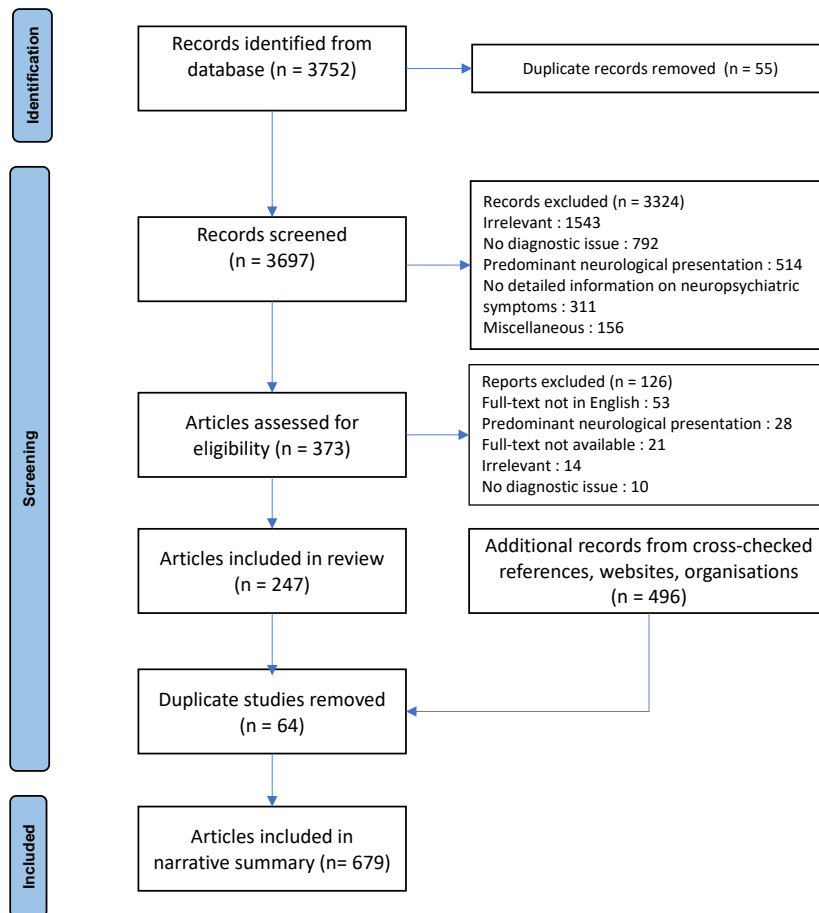
Syndrome cérébelleux

(dell, hypertonie, anomalies équilibre, hypotonie, ataxique)

Conclusion



ANNEXE 2 - Summary of literature review process according to PRISMA guidelines.



ANNEXE 3 - Synthesis of medical causes of first episode of psychosis (FEP)

Category	Disease	Epidemiology	Psychiatric features	Clinical features	Biological markers	Neuroimaging features	Treatment options	References
Inflammatory and Demyelinating Disease	NMDAR-Ab encephalitis	F:M = 4:1; Ovarian teratoma associated in ~60% of cases; I=1:1,500,000 ; most common autoimmune encephalitis.	Typically IPP following viral-like prodromic phase	Seizures and neurological deficits may occur. (children>adults)	NMDAR-Ab in blood and CSF	Normal : 60-70% ; HT2W in MTL, diffuse cortical, BGs, BS. Possible mild enhancement.	Ig-therapy; Tumor resection	53-66
	Limbic encephalitis (other Ab)	<1% of patients with systemic cancer. All ages; Depends on the underlying malignancy. Most common in small cell lung carcinoma	Typical	Subacute evolution. Seizures, cognitive dysfunction common	CSF abnormalities (90%) Abs screening	Initially normal in 20-40% of cases. HT2W in MTL and limbic structures	Treatment of primary malignancy ± steroids, Ig, plasmapheresis	56, 67-74
	Multiple sclerosis (MS)	Most common disabling CNS disease of young adults. M:F = 1:2-3.5; P ~1:1,000 in western world	2-3% have psychosis , with ~20% as initial presentation	Most common: acute optic neuritis, weakness, numbness, tingling, gait disturbances, ↓ sphincter control, blindness, paralysis, dementia, cranial nerve	CSF : oligoclonal band	WM HT2W multiple perpendicular callosal, pvWM, juxtacortical, with variable enhancement ; Mc Donald criteria (revised in 2017)	Immunomodulators and/or immunosuppressants	75-86

			palsy, spinal cord symptoms				
Acute disseminated encephalomyelitis (ADEM)	Children > Adult (mean age 5-8 years) but can occur at any age. M:F = 1.0:0.6-0.8; Rare, but most common para-/post-infectious disorder; Exact epidemiology unknown	Possible (case-reports)	Multiple neurological symptoms, 2 days to 4 weeks after viral illness/immunization. Usually preceded by prodromal phase : fever, malaise, myalgia	CSF normal (60% of cases) or lymphocyte pleiocytosis, elevated proteins	MRI essential for diagnosis; WM HT2W with punctate/ring/incomplete ring or peripheral enhancement usually sparing calloso-septal interface	Usually self limited evolution. Resolve in 50-60% of cases within 1 month. Immunosuppressive/Immunomodulatory therapy/plasma exchange	87-91
Hashimoto's encephalopathy (HE)	Hypothyroidism acquired (common) or congenital (1:2,000-4,000 newborns) ; F>M; I=2.1:100,000 in general population	Common but rarely isolated.	Signs of hypothyroidism and encephalopathy; 2 common presentation : acute stroke-like episode or progressive cognitive decline. Ataxia, confusion, seizures and focal	High titers of antithyroglobulin or anti-TPO Ab.	Symmetrical pituitary enlargement reversible with therapy; Patchy or confluent sc+pvWM HT2W with relative sparing of occipital lobes . No enhancement. Bilateral and symmetrical or unilateral MTL oedema. Ca ⁺⁺	Thyroid hormone replacement therapy (THRT)	92-98

			neurological signs common.		deposition in BGs ↑ T1W signal		
Systematic lupus erythematosus (SLE)	All ages (peak incidence : 20-45 y); F>>M, M:F = 4-5:1; I=15-50:100,000. NPSLE in 30-40% of SLE patients	Psychosis in ~5% of SLE Patients with isolated first presentation common ~60% of cases	CNS involvement in up to 75% of SLE patients. Preceding full blown SLE or within first 3 years; Common : migraine, seizure, stroke, chorea. Transverse myelopathy, cranial nerve neuropathy, aseptic meningitis; confusion, cognitive dysfunction; multisystem affection	ANA very sensitive. Overlap with anti-phospholipid syndrome (APS) in 25-40% of SLE patients.	May be normal. Small multifocal “ migratory ” HT2W in GM and P lobes common. Multiple infarcts of various sizes. Enhancement of active lesions. APS-Ab mediated thrombosis .	Immunosuppressive agents. Lifelong anticoagulation for APL-Ab-mediated thromboembolic events	99-111

Behcet disease (BD)	Young adults (20-40 y) but reported in child. M>F M:F = 2-5:1 in neuro-Behcet; I=0.12-0.33:100,000	IPP reported. CNS involvement in 20-25% of cases usually months to years after systemic presentation. Initial presentation in ~5%.	Common : neurologic deficit, headache, seizure; Multisystem vascular-inflammatory affection. Typical : Orogenital ulcerations and uveitis.	CSF : pleiocytosis and protein levels	HT2W WM with patchy enhancement typically in BS (ventral midbrain and pons), BGs ± thalami, thrombo-embolic events.	Corticosteroids and immunosuppressive therapy	48, 112-115
Neurosarcoidosis	Bimodal : in 20-29 y M:F=2:1 ; in >50 y F>M; I=6-9:100,000. RR x3 in African Americans	CNS involved in 5-27% of cases, rarely isolated (5%). Psychiatric manifestation in up to 20% of neurosarcoidosis.	50% asymptomatic. Signs depend on location. Most common : bell palsy, hearing loss, diplopia, headache, fatigue, seizures, encephalopathy, dementia, weakness, paresthesias, pituitary/hypothalamic dysfunction;	ACE levels (<50% of cases); Kveim Siltzbach skin test (85%); Serum CD4/CD8 ↑; Modified Zajicek diagnosis criteria	Solitary or multifocal CNS mass(es). Dura-arachnoid thickening (diffuse or focal). Pia enhancement : "may coat" pia, CNs, fill internal auditory canals. Pituitary stalk/hypothalamus thickening. Can thicken/infiltrate : choroidplexi,	Corticosteroids. Immunosuppressants.	48, 116-118

				Usually presence of systemic manifestations (lung, skin, eye...).		orbital adnexae, opticnerve. Rarely small vessel vasculitis; Abnormal chest X-ray.		
	Cytotoxic lesions of the corpus callosum (CLOCCs)	N/A	Possible (case-reports)	Depend on the underlying condition (vast range of etiologies)	N/A	MRI essential for diagnosis; Usually well circumscribe, small, ovale HT2W in SCC, but can be more extensive. Restricted DWI/ADC. No enhancement.	Usually self limited. Lesions resolve within 1 month or 1 week after resolution of symptoms	119-121
Infections	Meningitis NOS	Most common form of CNS infection in children but occurs at any age; I~3:100,000	N/A	Most common : Headache, fever, meningeal syndrome. In infants/children : vomiting, irritability, lethargy; Purpuric rash in N. meningitidis	CSF : leukocytosis, proteins, ↓glucose (bacterial)	MRI may be normal. Meningitis is clinical/laboratory diagnosis, not imaging diagnosis; CSC HT2W in sulci/cisterns. Pia enhancement on delayed post-contrast FLAIR imaging++ ;	Intravenous antibiotics ± surgery if complications (hydrocephalus, empyema)	49, 127, 128

					Complications (DWI/ADC): empyema, ischemia, hydrocephalus, cerebritis/abscesses, ventriculitis		
Viral encephalitis (NOS)	All age ; Broad variety of viruses; 3.5-7.5:100,000 ; most common is HSV encephalitis	PP reported	Varies widely : slight meningeal to severe encephalitic symptoms; ± fever, headache, seizures, prodrome	CSF : leukocytosis, PCR for common virus	Abnormal HT2W of GM± WM and BGs ; Large, poorly delineated areas of involvement common, ± patchy hemorrhage. Imaging is often nonspecific, mimics other etiologies. PP identified with HSV, HIV, HHV-6 (immunodeficient patients), and SARS-CoV-2	Antiviral therapy with IV acyclovir	48, 122, 129-135
Neurosyphilis (NS)	Commonly associated with AIDS/HIV; 1.5% of HIV/AIDS patients ; NS in 5-10% of patients left untreated; Europe : I	PP frequent ~1/3 cases	Often asymptomatic. Occasionally headaches, seizures, personality	TPHA/VDRL/FTA-Abs in blood/CSF; Screen for other STIs	Cortical/subcortical infarcts , granulomas, leptomeningeal enhancement	Antibiotics (penicillin IV)	136-143

	= 8.4:100,000. Global prevalence worldwide : 0.5%. Higher in MSM and low-income countries (152).		changes, confusion				
Neurocysticercosis	Endemic in many countries (Latin America, parts of Asia, India, Africa, eastern Europe); Most common parasitic infection. 50 millions people worldwide. P : 0.1-4% in endemic countries. CNS involvement in 60-90% of cases.	PP in 14% of cases (psychiatric presentation in 70-90% of cases)	Common : seizures (80%), headache (40%), visual changes (20%), and confusion (15%)	ELISA test on serum or CSF	Multiple cystic lesions with possible nodular peripheral enhancement. Locations : cisterns, parenchyma, ventricles	Oral albendazole ± resection	144-147
Lyme disease	Vector borne disease (Ixodid genus ticks); I ~70-100:100,000 in France (159) ~10:100,000 in US	PP reported but frequency unknown	Most common : characteristic skin rash, erythema migrans. Lately multiple systems signs : brain, nerves, heart, joints, eyes. CNS involvement in 15-20% of patients if untreated	ELISA/PCR on blood/CSF	MS-like WM HT2W which may enhance. Size range usually 2-8mm. Possible multiple enhancing cranial nerves , caudaequina, meninges	Antibiotherapy	148, 149

Tuberculosis	All age (peak 10-30 y); CNS involve in ~ 1% of cases; 8-10 millions cases annually. Common in developing countries, HIV/AIDS patients	PP reported	Signs of meningitis or from expansive intracranial mass (seizures, focal neurological deficit, increased intracranial pressure...)	CSF : proteins, ↓glucose, negative for organisms → PCR/specific culture	Basilar meningitis. Tuberculomas (hT2W with vivid enhancement). Abscess. MRS : lipid and lactate	Multi drug therapy required :Isoniazid, rifampin, pyrazinamide, ± ethambutol or streptomycin	150-152
Creutzfeldt-Jacob disease	60-80 y (younger in cattle transmitted variant vCJD, ~25 y , <1% of cases); ~ 1-1.5:1,000,000	IPP is common in vCJD (~60%)	Common in sCJD : Rapidly progressive dementia associated with myoclonic jerks and akinetic mutism ± focal neurological signs ; in vCJD : psychiatric presentation	CSF : 14-3-3 protein detection	MRI essential : HT2W/DWI in BGs, thalami and cerebral cortex : “Pulvinar” and “Hockey stick” signs; CDC diagnosis for CJD (166)	No effective treatment	153-155

Vascular causes	Stroke (ischemic or hemorrhage)	M:F = 1.2-2:1; Second cause of cardiovascular mortality behind myocardial infarction. I = 95-210:100,000 ; Age >55-60 but all age possible ; Ischemic stroke (55-90%), Intracranial hemorrhage (10-25%), subarachnoid hemorrhage (0.5-5%) (211); Consider underlying disease in children/young adults (sickle cell, moyamoya, NF1, drugs, CADASIL...)	Psychosis in 5% of cases (2 days to 6 monts after stroke) with 8% as IPP	Rapid onset neurological deficit. Common (hemorrhagic > ischemic) : Vomiting, hypertension, ↓ consciousness, headache, seizures	Clinical and imaging diagnosis	Depends on phase; Early hyperacute : ↑ DWI ↓ ADC (cytotoxic oedema) limited to a vascular territory; Late hyperacute (4-6h) : ↑ T2W/FLAIR signal; Acute (7d-10d): ADC ↓ to N, ↑T2W/FLAIR, T1C+ : gyriform enhancement ; Subacute (~1w-1m) : ADC N, ↓ T2/FLAIR (" fogging "), ↑ cortex T1 , persistant enhancement; Chronic (>1 month) : ↓T1, ↑T2/ADC, enhancement up to 4 months; If hemorraghe present, ↓↓T2GRE & T1-T2 signal follow those of Hb degradation	Urgent thrombolysis <4.5 hours / IA Trombectomy if indicated <6-24h; Secondary prevention : Anticoagulation/anti-agregation	166-195
-----------------	------------------------------------	--	--	--	--------------------------------	--	---	---------

						products; CADASIL : anterior temporal pole, external capsule and paramedian superior frontal lobe locations		
	Vascular Dementia	Generally earlier than AD but commonly associated ; Risk factors : advanced age, hypertension, diabetes, smoking, hypercholesterolemia, hypercoagulable states; Common. Increase with age. 4% of patients >71y	Delusions and hallucinations common (10-20% of patients)	Infarcts with transient focal neurologic deficits.; Mood and behavioral changes; Cognitive deterioration in a stepwise fashion.	No confirmatory testing ; Routine biology to assess CV risks and rule out other etiologies	Multifocal infarcts (lacunar or territorial) in cortical GM, scWM, BGs, pons; SVD disease (patchy or confluent HT2W of pv/d/sc WM) common. Multiple remote microhemorrhages	Symptoms based ; Modification of known cerebrovascular risk factors	157- 165
Neoplasms and cysts	Neoplasms	↑with age but all age possible.; Adults : ~50/50 metastases/primary CNS tumors; Children : most common are Astrocytomas/PNET	IPP ~ 22% ± known neoplastic disease	Progressive focal neurological signs ; Intracranial hypertension signs, Seizures	Biopsy. Genetic/molecular testing.	Wide range of lesion. Typical : intra-cranial mass ± cystic component with variable enhancement	Resection ; RCT ; Antiangiogenesis agents	38, 202- 243

	s/ependymoma; Overall I ~5-13:100,000; Children I ~ 2-4:100,000; Children I ~ 2-4:100,000						
Primary nonneoplastic cysts : arachnoid cyst (AC), Colloid cyst (CC), Epidermoid cyst (EC)	AC : All ages ; More common in children (75%). M:F 3.5:1; Most common congenital intracranial cystic abnormality. 0.6% in general population; CC : 30-50y ; 0.5-1.0% of primary brain tumors; EC : 20-60y; 0.2-1.8% of all primary intracranial tumors	IPP reported ; some cases showed relief after resection (large cysts >5cm/temporal location)	AC : Often asymptomatic, found incidentally. Symptoms vary with size and location of cyst ; Headache, dizziness, sensorineural hearing loss, hemifacial spasm/tic ; supra-sellar location may cause obstructive hydrocephalus; CC : Asymptomatic (40-50%). Headache (50-60%) ± intracranial hypertension signs;	No specific markers	AC : Sharply demarcated round/ovoid extra-axial fluid filled lesion (following CSF signal) with various locations; CC : round cyst at the foramen of Monroe, commonly CT hyperdense and MRI N to ↑T1W signal; EC : cyst that insinuates cisterns and encases neurovascular structures. ↑DWI signal N to ↑FLAIR	AC : Usually none (many incidental). Rarely resection, fenestration/marsupialization, cysto-peritoneal shunt; CC: Resection. Observation not recommended as sudden obstruction can occur with even small CCs; EC : Resection common, otherwise slowly growth.	20, 27, 31, 244- 254

				EC : Asymptomatic. Headaches and cranial nerve palsy common. Seizures in sylvian fissure/tempor al lobe. Hypopituitaris m, diabete melitus possible.				
Metabolic/Degenerative inherited	Metachromat ic leukodystrop hy (MLD, #250100)	Infants, hildren, teenagers, adults; AR; I~1:100,000	50% IPP	Deterioration in motor or cognitive function or behavioral problems	Sulfatids in urine ; Arylsulfata se A activity ; In leukocytes or cultured fibroblasts, ; Gene testing ARSA	Confluent&sym HT2W in frontal regions ; subcortical U fibers sparing and perivascular space sparing→ “ tigroid ” pattern; Abdominal US : Gallstones/chole cystis	No curative treatment	306- 314

<p>GM2-Gangliosidosis (Sandhoff disease, Tay Sachs disease, AB variant)</p>	<p>All ages ; AR; 1~380,000 (SV); 1~200,000 (TS)</p>	<p>Psychosis in 40-50% patients ; IPP reported</p>	<p>1. Late infantile form: age of onset 1-5 y, regression, cherry red spot, spinocerebellar degeneration, ataxia, spastic fright reaction ; 2. Adult-onset form: low motor neurone disease, dysarthria, dystonia, cerebellar ataxia</p>	<p>Hexosaminidase A/B enzymatic activity in the serum, white blood cells, or fibroblasts ; Ophthalmologic evaluation ; Hexosaminidase A/B enzymatic activity or HEXA gene testing</p>	<p>Children : Macrocephaly ; Diffuse WM HT2W ; hT2W in ventral thalami / HT2W in dorsal thalami ; Adults : cerebellar atrophy</p>	<p>No curative treatment ; Supportive</p>	<p>315-323</p>
<p>α-mannosidosis (#248500)</p>	<p>Neonates, infants, children. Rarely adults. AR; I~0.20-0.33:100,000</p>	<p>1/4 patients presenting recurrent episode of psychosis . Psychosis can constitute the main presenting feature for</p>	<p>Progressive hearing loss, recurrent infections, progressive visual loss, cerebellar ataxia and pyramidal signs</p>	<p>Elevated urinary mannose-rich oligos by thin layer chromatography ; A-mannosidase activity in leukocytes or fibroblasts, or MAN2B1</p>	<p>Cerebellar atrophy; Diffuse WM HT2H ; Skeletal malformations</p>	<p>supportive</p>	<p>324, 325</p>

		several years.		gene testing			
Adult Neuronal Ceroid Lipofuscinosis (ACNL, Kuf's disease, CLN4B, #162350)	Adults 20-30y; AD; unknown prevalence	IPP reported	progressive myoclonic epilepsy or behavioral disturbances, dementia and extrapyramidal motor symptoms that appear at the age of 20-30 years. ± Vision loss	Enzyme activity and/or DNAJC5 gene testing	pvWM HT2W ; hT2W in thalami & GPs; MRS : ↓NAA - ↑myo-inositol/ Glu/Gln	supportive	326, 327
X-linked Adrenoleukodystrophy (ALD, # 300100)	All ages; X-linked transmission; I~1:20,000-50,000	IPP reported, years before onset of other symptoms	Polyneuropathy, spastic paraparesia ; Female : myelopathy and peripheral neuropathy >40y	VLCFA; ABCD1 gene testing	WM HT2W in parieto-occipital lobes with peripheral enhancement (~50%); Adult-adolescent form: frontal lobes	Diet restriction ; Bone marrow transplantation	199, 328-345

<p>Mitochondrial encephalomyopathy with lactic acidosis and stroke-like episodes (MELAS, #540000)</p>	<p>Children, teenagers, adults, ; Mitochondrial inheritance; I~0.2:100,000 (Japan)</p>	<p>IPP reported</p>	<p>Recurrent stroke-like episodes causing vomiting, headache, or epilepsy followed by loss of consciousness, frequently hemiparesis, hemianopia, and cortical blindness.</p>	<p>Genetic testing</p>	<p>Multifocal "stroke-like" cortical lesions crossing the cerebral vascular territories in superior frontal paramedian, temporal pole, external capsule, parieto-occipital and parieto-temporal regions; HMRS ↑lactate in apparently normal brain parenchyma or in CSF</p>	<p>supportive</p>	<p>346-356</p>
<p>DIDMOAD (Wolfram syndrome, #222300)</p>	<p>All ages; AR; I~1:770,000</p>	<p>PP reported</p>	<p>Diabetes mellitus and insipidus , sensorineural deafness , bilateral optical atrophy, movement disorders, ataxia</p>	<p>Genetic testing</p>	<p>Atrophy of cerebellum, medulla, pons; Absence of normal ↑T1 signal of posterior pituitary; atrophy of optic nerves.</p>	<p>Supportive</p>	<p>352, 353, 356</p>

Niemann Pick disease type C (NPC-C)	Children, teenagers, young adults; AR; I~1:150,000 to 1:120,000 live births	45% of adult form with IPP	Cerebellar ataxia, vertical gaze palsy , dysarthria, dystonia, splenomegaly, progressive dementia	Filipin staining of cultured fibroblasts, cholesterol esterification studies, NPC1 and NPC2 genes testing	Atrophy : frontal lobes, midbrain, BGs, hippocampi; pvWM HT2W in parieto-occipital regions	misglutat	357-376
Cerebrotendinous-xanthomatosis (CTX, #213700)	Children, teenagers, young adults; AR; I~2:100,000	IPP reported	Neonatal cholestasis, childhood-onset cataract, adolescent to young adult-onset tendon xanthomata	CYP27A1 gene testing or 27-hydroxylase analysis in fibroblasts	HT2W ± hT2W in cerebellar pvWM, dentate nuclei ; MRS : ↑lactate and lipids , ↓NAA	Chenodeoxycholic acids stabilize disease	377-386
Wilson disease	Liver symptoms : 8-16y. Neurologic symptoms : 20-40y; M=F; AR; I~1-3:50,000	Psychosis up to 11% of cases. Initial psychiatric presentation in 20% of cases (hyperkinetic behavior, irritability ,	Neurologic: asymmetric tremor, ataxia, incoordination, dyskinesia, dysarthria, dystonia (mainly facial), parkinsonian symptoms; Acute hepatitis; Kayser - Fleischer ring in cornea	↓ ceruloplasmin and total serum copper levels, ↑24-hour urinary copper excretion, and ↑↑ hepatic copper content	Bil&sym HT2W±hT2W in putamina (with hyperintense peripheral putaminal rim), caudate nuclei, thalami, and GPs. Characteristic " face of giant panda " sign on axial sections at midbrain level	Diet restrictions. Chelating therapy. Liver transplant.	387-410

		emotional lability, difficulty in concentration, depression, psychosis, mania, personality change)					
Neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA)	PKAN: Classic < 6 years, teenage atypical; Adult onset NBIA: Mean age = 40 years ; AR (PKAN, aceruloplasminemia) AD (Neuroferritinopathy); I~0.5-1:1,000,000	IPP reported	Extrapyramidal signs, Parkinson syndrome, dystonia, choreoathetosis	Abnormal ceruloplasmin, copper, iron and ferritin serum levels	hT2W in striatum, thalami, dentate nuclei; “Eye of the tiger” sign in PKAN	Chelation therapy	411-417

Fahr's syndrome	Ca++ in BG (mainly GPs) occur in : i) middle age and elderly, without significance; ii) inherited metabolic or neurodegenerative disorders ; iii) acquired metabolic, post-infectious, immunologic (e.g. SLE) or toxic disorders; iv) PFBC (Fahr's disease) typically between 30-60 y generally AD inherited; BGs calcifications common in middle age/elderly; FD very rare ; BGC <50y should prompt investigation	Usual ~ 40% of symptomatic patients (0-20%)	Neuropsychiatric disturbance, cognitive impairment (subcortical dementia) Extrapyramidal movement disorders (more common in FD) ; Familial history	FD : Calcium-phosphorus metabolism and parathyroid hormone levels normal	Bil&sym Ca++ in BG, thalami, dentate nuclei, and cerebral white matter. CT hyperdensities or MRI : N to ↑ T1 blooming on T2W-GRE/SWI	Treatment of the underlying condition	418-437
Urea-s cycle disorders	Infants, children; Young adults; Multiple different causes, (X-linked or AR) ; I~1:8,000	IPP reported. Trigger event (protein intake, post-partum, infection..)	Mild to severe forms; Protein avoidance, vegetarian diet, anorexia, headache, recurrent vomiting, failure to thrive, acute liver	Elevated ammonia levels. Serum/urine amino-acids screening; Orotic acids.; Biochemical testing	CSC HT2W in fronto-parietal and insula with swelling mimicking strokes; HT2W in BGw (thalami uncommon); Long-term gliosis/atrophy/c	Protein restricted diet	438-443

			dysfunction, episodic ataxia, seizures, unexplained coma (usually occur under catabolic stress)	usually sufficient but ; Molecular testing available.	ystic changes. H-MRS : ↑Glu/Gln, lipids, lactates ↓myoinositol		
Homocystinuria - CBS-D (#236200) - MTHFR-D (#236250) - CblC (#277400)	Infants, children, rarely adult forms; AR; I~1:200,000	IPP reported	CBS-D : intellectual disability, Marfan-like appearance, long extremities, lens dislocation, severe myopia, vascular abnormalities, and strokes ; MTHFR-D : intellectual disability, neuropathy, ataxia, progressive myelopathy, tetraspasticity, paraplegia, seizures, coma, strokes ; CblC :	Elevated homocysteine levels in plasma/urine ; CBS-D : Reduced CBS enzyme activity in cultured skin fibroblasts or CBS gene testing ; MTHFR-D : MTHFR gene testing ; CblC : impaired synthesis of adenosyl-cbl and	Thromboembolic events , acute or chronic ; Focal or diffuse WM HT2W	Dietary restrictions and supplementation efficient	42, 302, 444-459

			Metabolic acidosis which when severe can be fatal, hematologic signs (megaloblastic anemia, neutropenia, thrombocytopenia) and neurologic signs (subacute combined degeneration of the cord, confusion, progressive cognitive decline, neuropathy and extrapyramidal signs)	methyl-cbl in cultured fibroblast. Genetic testing MMACHC gene			
Hartnup disease (#234500)	All ages ; AR; I~1:30,000	IPP reported	Transient recurrent ataxia, skin rash, tremor, chorea	Elevated neutral amino-acids ; SLC6A19 gene testing	MRI non specific : hypomyelination (children) ; pvWM HT2W in parietooccipital regions	Dietary regimen ; Photoprotection	302, 460-462

Phenylketonuria (PKU, #261600)	Infancy, children, rarely adults; I~1-5:10,000; Most common IEM in caucasians	PP feature reported	Infants/children : developmental delay, stunted growth, microcephaly, seizures, tremors, eczema, vomiting, and musty odor.; Adults : develop intellectual disability, behavioral disorders (hyperactivity) and motor disorders	Neonatal screening programs.; Phenylalanine blood levels; Genotyping	pvWMH HT2W parieto-occipial > subcortical ; MRS Phe peak at 7.37 ppm	Dietary restrictions	451, 463-469
Organic acidemias : - Propionic acidemia (PA, #606054); - Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency (SSADH, #271980); - Maple syrup disease	Usually infants and children but late-onset forms in young adults ; AR; Incidences : PA ~ 1-9:1,000,000; SSADH : Unknown; MSUD ~1-9/1,000,000	PA : IPP reported. Triggering event; SSADH : predominantly psychotic presentation reported in ~50% of cases; MSUD :	PA : failure to thrive, chronic vomiting, psychomotor delay, hypotonia, seizures and movement disorders, optic neuropathy, cardiomyopathy. Protein intakes trigger symptoms; SSADH :	Acidoketosis ; Organic and amino acids analysis ; Genetic testing ; PA : deficient activity of the propionyl Coenzyme A carboxylase; SSADH:	PA : HT2W in BGs (caudate, putamen) diffuse CSC HT2W and mild oedema; SSADH : bil&sym HT2W in GPs, dentate nuclei and subthalamic nuclei; MSUD : MRI T2 H in cerebellar white	PA : Protein restricted diet; SSADH : Supportive; MSUD : BCAAs restricted diets	302, 470-475

(MSUD, #248600)		IPP reported	slowly progressive or static encephalopathy with hypotonia, hyporeflexia, ataxia, delayed acquisition, seizures, intellectual disability; MSUD : Encephalopathy under sufficient catabolic stress, ataxia, neutropenia	elevated GHB; MSUD : elevated urine BCKAs	matter, dorsal brainstem ,cerebral peduncles, thalami, GPs, corticospinal tracts. MRS peak at 0.9ppm		
Nasu–Hakola disease (#221770)	Adolescent, Adult usually 20-30 y ; AR; I<1:1,000,000	Psychiatric presentation common	Pain in the hands, wrists, ankles, and feet. Recurrent bone fractures Frontal lobe syndrome. Progressive cognitive decline, seizures, dementia, death usually by the age of 50 y	Genetic testing	Bone cysts lesions in hands, wrists, ankles and feet.; pv/dWM HT2W. Frontal atrophy.; Putamina and caudate volume loss with calcifications.	Supportive; Genetic counselling	487-491

Leukoencephalopathy with vanishing white matter (CACH/VWM, #603896)	Childhood between 2-5 y; AR; Unknown prevalence	Psychiatric presentation reported	Cerebellospastic syndrome exacerbated by episodes of fever or head trauma leading to death after 5 to 10 years of disease evolution	↓eIF2B factor in lymphoblasts; Genetic testing	Diffuse supratentorial WM HT2W with further cystic changes following CSF signal	supportive	305,492
Huntington disease (HD, #143100)	Adults 35-50y; AD ; I~1/10,000-20,000	PP very common (up to 25% of cases) in the early stage of the disease, often prior to onset of motor symptoms	Chorea and abnormal movements that gradually spreads to all muscles, accompanied by weight loss, sleep- and circadian rhythm disturbances and autonomic nervous system dysfunction	Genetic testing CAG repeat the IT15 gene at 4p16.3	Caudate head atrophy , concomitant prominent putaminal volume loss; PET/CT : ↓FDG uptake in basal ganglia and frontal cortex prior to caudate nucleus volume loss	supportive	538-551
Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS, #300623)	Adults; X-linked; Female carriers could be affected; I~1:/4,000 males and 1:/7,000 females (FXS)	IPP in premutation carriers reported	Kinetic tremor and cerebellar ataxia, cognitive decline, dementia, peripheral neuropathy,	Genetic testing	HT2W in middle and superior cerebellar peduncle	Supportive	552-560

				autonomic dysfunction				
	Neuroacanthocytosis syndromes (NAS)	Adults 30-60 y.; I~1-5:1000000	psychiatric disturbances with SCZ like presentation described	Movement disorders, cognitive decline and	Acanthocytosis (CBC) ; Genetic testing	BGs atrophy and gliosis.	Supportive	561-566
Acquired toxic/metabolic encephalopathy	Parathyroid disorders	N/A	reported	Primary PTH : fatigue, pain, nausea, osteoporosis; Secondary PTH : progressive cranial nerve involvement due to massive thickening of calvaria and skull base; HP : Carpal-pedal spasm, tetany, seizure, hyperreflexia	Alteration of serum levels of Ca ⁺⁺ , P, PTH	Calcifications (CT : hyperdensities, MRI : N to ↑T1, ↓↓T2W-GRE/SWI) in BGs ; Bone remodeling ; Calcium depositions in vessels, dura ; Brown-tumors (no sclerotic margins)	Parathyroid adenoma resection ; Calcimimetics; IV Ca ⁺⁺ + Vit D3 (HP)	423,571,572

Vitamin deficiencies	N/A	Common	B12 : depression, apathy, irritability, dementia, catatonia, delirium, and hallucinations; B1 : Gayet-Wernicke encephalopathy; B3 (pellagra) : diarrhea, dermatitis, and stomatitis/glossitis,	CBC, Vit B12, B9, B3, MMA, homocysteine	B12 : subacute combined degeneration of the cord (SACD); B1(WE) : HT2W in mammillary body, medial thalamus, hypothalamus , periaqueductal gray; B3 : no specific pattern	Supplementation	573-583
Hyperammonemic encephalopathy (HE)	Context of hepatic conditions, drug toxicities, sepsis, bone marrow transplant, parenteral nutrition...	IPP reported.	Altered mental status ; Tremor, bradykinesia, asterixis, ataxia, apraxia, hyperreflexia	Ammonia levels ; Liver function tests	AHE : Bil&Sym HT2W in insula/cingulate cortices ; sparing of the occipital lobes and perirolandic regions; Mild form AHE : T2 H in corticospinal tracts ; CHE :↑T1W signal in GPs	Identify and remove/ treat precipitating factors; Lactulose,lactitol; Antibiotics (neomycin) with ototoxicity; L-ornithine-L-aspartate; Molecular adsorbents recirculating system (MARS) albumin ; dialysis	404, 580, 584-589

Osmotic demyelination syndromes (ODS)	Rapid correction of hyponatremia (other osmotic stress possible)	Psychotic symptoms at presentation reported	Variable. Biphasic, with delayed symptoms range 2-8d; Seizures, altered mental status, disorientation, pseudo bulbar palsy, dysarthria, dysphagia (CPM), movement disorders (EPM)	Serum osmolarity; Na+, glucose, alcohol	CPM (~50%) : HT2W/DWI with low ADC in pons ; sparing of peripheral rim and corticospinal tracts " Trident shape " sign; EPM (~50%): cerebral and cerebellar WM, thalami, BGs	Progressive correction of hyponatremia ; Self-correction (fluid restriction, discontinued diuretics) Supportive treatment	200, 590-592
Alcohol	Very common	Frequent	Varied symptoms can occur with acute intoxication, alcohol withdrawal, or chronic alcoholism; Chronic : cognitive problems, impaired memory, polyneuropathy, gait disturbances, nystagmus	Blood/urine sample screening	Chronic : diffuse atrophy with predominant cerebellar atrophy; WE : HT2W in mammillary body, medial thalamus, hypothalamus and periaqueductal gray.; MBD : HT2W/DWI in middle layers of CC	Cessation, adequate nutrition ; WE: B1 IV supplementation; MBD: Vitamin B complex and steroids in acute MBD	48, 594-597

			(cerebellar degeneration) ; WE: classic triad of ataxia, oculomotor abnormalities, confusion. 50% non alcoholic (B1 deficiency). Korsakoff psychosis (amnesticsyndrome) ; MBD: Sudden onset of altered mental status, seizures, dysarthria, ataxia, hypertonia, pyramidal signs				
Heroin use	Inhaled or IV	Common	Agitation, drowsiness or sedation, slurred speech, attention and memory loss, confusion	Urine detection	Acute : stroke in GPs ; Chronic : HT2W typically in cerebellum WM with sparing of dentate nuclei	Cessation ; Stroke management	598-599
Cocaine	One of the most common drug of abuse (35.3 million Americans had used cocaine)(612)	Frequent	Vascular and ischemic strokes ; Hypertension; Headaches;	Urine detection	Ischemic and hemorrhagic strokes ; Subarachnoid hemorrhages;	Cessation ; Management of vascular events	598

			Cognitive decline		Vasculitis/vasospasms ; SVD involving GPs, SCC		
Medications	N/A	Reported	Varied neurologic signs.	Screening if suspected	Metronidazole and isoniazide: HT2W in dentate nuclei ; Vigabatrin : T2H in GPs, thalami, dorsal brainstem, dentate nuclei	Switch medication	10, 508, 604-614

	Environmental toxins	Living conditions ; Professional/occupational exposure; Clinical history	Reported	Manganese : behavioral changes, hallucinations, parkinsonian syndrome ; Lead : amnesia, poor concentration, ataxia, dysarthria, sensory loss, paresthesia, fatigue, headaches, gastro-intestinal signs (nausea, abdominal pain), anemia, renal failure; Arsenic : nausea, vomiting, abdominal pain, neurocognitive and behavioral changes (chronic); Mercury : constriction of the visual fields, ataxia, sensory	Blood/urine heavy metal screening; HbCO	Bil&sym signal changes ; Manganese : ↑T1W in BGs ; Lead : HT2W in thalami, lentiform nuclei, CSC occipital lobes; Arsenic : no specific pattern; Mercury : cortical atrophy (postcentral and visual cortex, cerebellum) ; HT2W of visual cortex ; Thalium : HT2W in putamina ; Organophosphates : HT2W in BG (caudate, putamina) CO : HT2W with restricted DWI in GPs	Eviction	47, 615-638
--	----------------------	--	----------	--	--	---	----------	-------------

			disturbance, delirium, hallucinations, seizures; Thalium : dermatological signs (alopecia, hyperkeratosis, and Mees' lines in nails) ,neurological symptoms (dysesthesia, weakness, cranial nerve palsy, ataxia, tremor, convulsion); Organophosph ates : muscarinic and nicotinic syndrome, delayed neurological signs (seizures, paralysis, extrapyramidal syndrome, weakness, peripheral neuropathy); Carbon monoxide:			
--	--	--	---	--	--	--

			Parkinson syndrome, memory impairment					
--	--	--	--	--	--	--	--	--

Trauma	Traumatic brain injuries	Common; Chronic : traumatic encephalopathy (CTE) : repeated mild head traumas, professional sports with head contact	Increased risk of psychosis linked to severity following acute brain trauma	Long-term complications neurologic deficits, behavioral and psychiatric disorders commonly depressive and anxiety disorders; CTE : impaired gait, executive function, psychiatric symptoms (depression, aggressivity)	No routine biology testing	Acute brain injuries (skull fracture, intracranial hemorrhage, brain contusion or herniation); Diffuse axonal injuries (oedematous or microhemorrhagic); Chronic : Gliosis and atrophy in inferior frontal lobes and anterior-inferior temporal lobes characteristic; Blood degradation products : blooming artefacts on T2W-GRE; CTE : generalized atrophy, traumatic sequelae, cavum septum pellucidum	Supportive	639-656
--------	--------------------------	---	---	--	----------------------------	---	------------	---------

Acquired neurodegenerative disorders (NDS)	Frontotemporal dementia (FTD)	Adults 45-50y. 10% < 45 y.	50% of bvFTD with initial psychiatric presentation. Psychosis in 10-30% of FTD, up to 56% in bvFTD due to C9ORF72 mutation.	bvFTD: (60%) marked changes in personality & behavior; mixture of apathy & disinhibition; PPA syndromes (40%) : speech disturbances predominant	genetic testing C9ORF72	Predominant fronto-insular atrophy symmetrical > asymmetrical ; in C9ORF72 less atrophy and parieto-occipital/cerebellar > fronto-insular	Supportive; Disease modifier (clinical trials)	48, 669-692
	Alzheimer disease (AD)	Age is biggest risk factor : 1-2% at 65y. Risk double every 5 years after age 60; M:F~1:1.2; Most common neurodegenerative dementia ; ~3% of individuals > 65 years and > 50 % of individuals > 85 years	Psychosis associated in ~40% but generally follow cognitive decline	Slowly progressive neurodegenerative disease ; Initially affects episodic memory.	CSF Aβ42, tau (total and phosphorylated)	Atrophy of MTL particularly hippocampus and entorhinal cortex (Schelten's/ERICa's scale); Posterior cortical atrophy form (Koedam score); FDG-18PET (↓metabolism in parietotemporal posterior cingulate, and	No established treatments to prevent or reverse AD; Current clinical trials on disease-modifying drugs	693-703

					precuneus regions) and amyloid PET imaging useful		
Dementia with Lewy bodies (DLB)	55-85y ; 2nd most common neurodegenerative dementia (after AD)	Visual hallucinations characteristic	Cognitive decline, fluctuations in level of alertness, visual hallucinations, parkinsonian features	No specific marker	MRI may help differentiate DLB from AD (preserved hippocampal/medial temporal lobe volume); FDG-PET studies helpful (↓ in glucose metabolism in occipital cortex, 18F-fluorodopa-PET: ↓ striatal dopamine uptake in DLB vs. AD)	Supportive; Average survival after diagnosis = 8years	46, 704-708
Parkinson disease	50-60y; M:F = 1.5:1; 2nd most common neurodegenerative after AD. 1% of population > 50 y.	Psychosis associated	Resting tremor, rigidity, bradykinesia, shuffling gait, masked facies, later dementia in 40% Autonomic	No specific marker	"blurring" and thinning of SN pars compacta in T2WI; Loss of ' swallow tail ' sign in SN nigrosome-1; ADC value may help discriminate PD	Dopamine agonists; Stereotactic pallidotomy ; Deep brain stimulation	48, 709-711

			dysfunction, depression, sleep disturbance		from PSP or MSA-P; PET/SPECT helpful for distinction from "Parkinson-plus" syndromes		
Multiple systemic atrophy (MSA)	Usually 6th decade; M=F; Prevalence~ 3-5:100,000; Incidence~ 0.6-3:100,000	Psychotic symptoms associated in up to 20% of patients, mainly with MSA-C	Cognitive dysfunctions; MSA-P (80%): progressive parkinsonian features non-responsive to L-Dopa (≠PD); MSA-C (20%) : gait ataxia, limb akinetic ataxia, dysarthria, oculomotor disturbance; MSA-A : symptomatic orthostatic hypotension, erectile and urologic disturbance, constipation, hypo-anhidrosis	No specific marker	MSA-C : T2 H in the pons ('hot cross bun' sign), middle cerebellar peduncles and cerebellum , cerebellar atrophy; MSA-P : ↓T2/GRE in GP, RN, posterior putamina, ↓volume of putamina, 'putaminal rim' sign at 1.5T	Supportive; Average survival after diagnosis = 10years	46, 712-715

Corticobasal degeneration (CBD)	50-70 y; M = F; Prevalence ~5-7:100,000; ~5% cases of parkinsonism	Associate d psychosis reported; "alien limb syndrome "	Unilateral or asymmetrical parkinsonism (typically in arm), dystonia, tremor; Ideomotor apraxia, "alien limb" phenomenon, cognitive decline	No specific marker	Severe focal asymmetric cortical atrophy in preriolandic gyri with scWM HT2W ; Sparing of occipital and temporal regions	No curative treatment; Average survival after diagnosis = 8years	46, 48, 716
Progressive supranuclear palsy (PSP)	45-75 y; Slight male predominance ; 2nd most common neurodegenerative cause of parkinsonism overall; Prevalence 5-6:100,000	Psychotic symptoms common; Neuropsychiatric symptoms develop >50% patients within 2 years of disease onset	Richardson syndrome common : flurching gait, axial dystonia, vertical supranuclear palsy; Parkinsonian syndrome ; Prominent postural instability	No specific marker	Midbrain atrophy ("penguin" or "hummingbird" sign); Sagittal mid brain area <70mm ² or midbrain to pons ratio<0.15	No curative treatment; Average survival after diagnosis = 5-10years	48, 717-722
Normal Pressure Hydrocephalus (NPH)	>60 years; M>F ; ~5-6% of dementias	IPP reported	Charateristic triad associate dementia, gait disorder, and urinary incontinence	Depletive lumbar puncture ("tap test")	Enlargement of lateral and 3rd ventricles with relative sparing of 4th ventricle; sulci effacement along basal-cortical	Shunt surgery ; Endoscopic 3rd ventriculostomy ; Variable outcome	723-726

					gradient; Evans index ≥ 0.3 ; Callosal angle $\leq 90^\circ$; pvWM HT2W in front of anterior and occipital horns of lateral ventricles; Aqueductal flow-voids ; Phase contrast imaging (PCI) : \uparrow Acute Stroke Volume(ASV) $>$ 24.5mL/min	
--	--	--	--	--	--	--

Abbreviations : HT2W : T2W/FLAIR hyperintensities ; MTL : medial temporal lobe ; BGs : basal ganglia ; BS : brainstem ; Ig : immunoglobulins ; Abs : antibodies ; CSF : cerebrospinal fluid ; pv/d/sc : periventricular/deep/subcortical ; WM : white matter ; GM : grey matter ; bil : bilateral ; sym : symmetrical ; y : years ; m : months ; d : days ; F : frontal ; P : parietal ; CSC : cortico-subcortical ; IPP : isolated psychotic presentation ; PP : psychotic presentation ; Hb : haemoglobin ; SWI : susceptibility weighted imaging ; AR : autosomal recessive ; AD : autosomal dominant ; N : normal ; MSM : men who have sex with men ; STIs : sexually transmitted infections ; GHB : gammahydroxybutyrate ; BCKAs : branched-chain amino acids ;

ANNEXE 4 - MRI features according to the underlying cause in the context of FEP

DISEASE	LOCATION																LESION TYPE						
	BASAL GANGLIA				THAL AMI	BRAINSTEM			CEREBELLAR	PONS	TEMPORAL	FRONTAL	PARIETAL	OCCIPITAL	CORTEX	PV WM	pituitary gland	SCC	Enhancement	hT2W	Thromboembolic	"Migratory" lesions	Cysts
	putamina	GP s	caudate	BG NOS		Midbrain	Pons	BS NOS	Cerebellar NOS		MT L	T NOS											
Acute disseminateencephalomyelitis (ADEM)				+	+				+		+		+	+	+	+++		+++					
Alzheimer disease (AD)											A												
Behcet's disease (BD)								+										+			+		
Carbon monoxide poisoning		+																					
Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL)		+																					
Cerebrotendinous-xanthomatosis (CTX, #213700)									+	+++									+				
Cocain, amphetamine																							+++
Corticobasal degeneration (CBD)														A									

DISEASE	LOCATION																	LESION TYPE						
	BASAL GANGLIA				THAL AMI	BRAINSTEM			CEREBELLAR		PFNOS	TEMPORAL	FRONTAL	PARIENTAL	OCCIPITAL	CORTEX	PV WM	pituitary gland	SCC	Enhancement	ht2W	Thrombotic	"Migratory" lesions	Cysts
	putamina	GP s	caudate	BG NOS		Midbrain	Pons	BS NOS	Cerebellar NOS		MTL	T NOS												
Creutzfeldt-Jacob disease (CJD)				+																				
Cytotoxic lesions of the corpus callosum (CLOCCs)																		+++						
Fahr's disease (FD) or Primary familial brain calcification (PBFC)				+																+				
Frontotemporal dementia, behavioral variant, non carrier												A	A+											
Frontotemporal dementia, behavioral variant, C90RF72C carrier								A						A	A									
Hashimoto encephalopathy																	+							
Hyperammonemic encephalopathy																		-						
Heroin abuse		+							-	+++														+
Herpetic encephalitis															+++									
Homocysteinuria - CbS-D															+									+
Homocysteinuria - MTHFR-D																+								+

DISEASE	LOCATION																	LESION TYPE						
	BASAL GANGLIA				THAL AMI	BRAINSTEM			CEREBELLAR		PF NOS	TEMPO RAL	FRO NTAL	PARIET AL	OCCIP ITAL	COR TEX	PV WM	pitui tary gland	SCC	Enhanc ement	ht2W	Thrombo embolic	"Migra tory" lesions	Cy sts
	puta mina	GP s	caud ate	BG NOS		Midb rain	Pons	BS NOS	Cereb ellar NOS		MT L	T NOS												
Huntington disease (HD, #143100 and juvenile form JHD)	A		A																					
Isoniazide (INH)				+					+	+														
Lead poisoning	+	+			+										+	+								
Maple syrup disease (MSUD, #248600)				+							+													
Marchiafava bignami disease (MBD)																		+++ (middle layers)						
Meningoencephalitis															+				+++					
Mercury (Minamata disease)																+	+							
Mesial temporal lobe sclerosis											A													
Metachromatic leukodystrophy (MLD; #250100)																	+++ (tiger pattern ; subcortical U fibers and periventricular rim sparing)							

DISEASE	LOCATION																	LESION TYPE						
	BASAL GANGLIA				THAL AMI	BRAINSTEM			CEREBELLAR	PONS	TEMPORAL	FRONTAL	PARIETAL	OCCIPITAL	CORTEX	PV WM	pituitary gland	SCC	Enhancement	hT2W	Thrombotic	"Migratory" lesions	Cysts	
	putamina	GP	caudate	BG NOS		Midbrain	Pons	BS NOS	Cerebellar NOS	MTL	TNOS													
Metronidazole																								++
Mutiple sclerosis															+++				+				+	
Multiple Systemic Atrophy type C							+++		+															
Multiple Systemic Atrophy type P	+++																							
Nasu-Hakola disease (#221770)			+																					
Neurocysticercosis																								++
Neurosarcoidosis (NS)																	+							+
Neurosyphilis (treponema pallidum)															+				+					
Niemann Pick disease type C (NP-C, #257220 and #607625)						A			A				+		+									
NMDAR Encephalitis												+												+
Organophosphate poisoning			+																					+/-
Osmotic demyelination syndromes (ODS)	+																							+/-
Leukoencephalopathy with vanishing white matter																								+

(CACH/VWM, #603896)																						
DISEASE				LOCATION												LESION TYPE						
BASAL GANGLIA				THAL AMI	BRAINSTEM			CEREBELLAR	PF NOS	TEMPORAL	FRONTAL	PARIETAL	OCCIPITAL	CORTEX	PV WM	pituitary gland	SCC	Enhancement	hT2W	Thromboembolic	"Migratory" lesions	Cysts
putamina	GP s	caudate	BG NOS		Midbrain	Pons	BS NOS	Cerebellar NOS		MT L	T NOS											
			+							+												
Limbic encephalitis			+							+												
Pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN ; #234200) and other Neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA)		+																	+			
Parathyroid disorders			+																			
Progressive supranuclear palsy (PSP)					A+																	
Propionic acidemia (PA, #606054)	+		+	+																		
Stroke (ischemic or hemorrhagic)																						+++
Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency (SSADH, #271980)		+																				
Systemic lupus erythematosus (SLE)/antiphosph																		+			+	+

ANNEXE 5 - Synthesis of medical causes of FEP according to age, sex and MRI positivity

Disorder († : MRI confirm or is necessary for diagnosis)	Age of onset (mean)	sd (mean)	n	sex ratio (% male)	MRI positivity rate (%)	References
Propionic acidemia (PA, #606054)	10	0	1	100	100	<i>Shuaib T et al 2011;</i>
Cytotoxic lesions of the corpus callosum (CLOCCs)†	11,3	8,3	3	67	100	<i>Elkhaled W et al 2020 Ka A et al 2015 Ka A et al 2015;</i>
Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency (SSADH, #271980)	13,5	10,6	3	0	100	<i>Pearl PL et al 2003;</i>
Huntington disease (HD, #143100, juvenile form [JHD])	14,3	6,4	3	0	100	<i>Ribai P et al 2007;</i>
Acute disseminated encephalomyelitis (ADEM)†	16,3	9,5	6	33	100	<i>Neeki MM et al 2019 Banerjee B et al 2009 Krishnakumar P et al 2008 Krishnakumar P et al 2008 Nasr JT et al 2000 Spieker S et al 1998;</i>
Moyamoya syndrome†	17,5	5,5	2	100	100	<i>Klasen H et al 1999 Lubman DI et al 2003;</i>
α-mannosidosis (#248500)	18	4,3	7	43	67	<i>Malm D et al 2005;</i>
Cerebrotendinous-xanthomatosis (CTX, #213700)	18,3	7,9	8	38	80	<i>Fraidakis MJ et al 2013;</i>
Tay-Sachs disease (TSV; #272800)	19	7	40	40	73	<i>Masingue M et al 2020;</i>
Pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN ; #234200) and other Neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA)	21	0	1	0	100	<i>Walterfang M et al 2006;</i>
Behcet's disease (BD)	22	6,4	3	33	100	<i>Nkam I et al 2006 Patel P et al 2013 Deniz O et al 2009;</i>
Niemann Pick disease type C (NP-C, #257220 and #607625)	22,8	2,6	4	100	100	<i>Walterfang M et al 2006 Huang J-Y et al 2011;</i>
NMDAR Encephalitis	24,5	11,3	36	8	48	<i>Kayser MS et al 2013 Wang D et al 2017 Mesquita J et al 2011 Voice J et al 2017 Parratt KL et al 2009 Le Foll J et al 2009 Gulyayeva NA et al 2014 Gulyayeva NA et al 2014 Yu AYX et al 2011;</i>
Lyme disease (<i>borrelia burgdorferi</i>)	24,5	17,5	2	50	50	<i>Hess A et al 1999 Binalsheikh IM et al 2012;</i>
Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)†	24,9	13,7	18	61	100	<i>Mittal VA et al 2010 Yang P et al 2014 Malbari F et al 2016 Nadvi SS et al 1998 Kirches E et al 2009 Kaloshi G et al 2013 Moise D et al 2006 Capampangan DJ et al 2010 Arasappa R et al 2013 Karakula-Juchnowicz H et al 2018 Stupinski J</i>

						<i>et al 2017 Ghosh AK et al 2012 Kasinathan J et al 2017 Escosa Bagé M et al 2004 Belaizi M et al 2010 Zugman A et al 2013;</i>
Primary mitochondrial disorders (PMDs : MELAS, #540000 ; WS/DIDMOAD, #222300)	24,9	8,2	8	88	88	<i>Fattal O et al 2006;</i>
Urea cycle disorders (UCDs) – mainly citrullinemia type 2 –	25	9,1	5	60	20	<i>Ikeda S et al 2001 Fassier T et al 2011;</i>
Metachromatic leukodystrophy (MLD; #250100)†	25,4	9,4	9	33	100	<i>Baumann N et al 2002 Kumperscak HG et al 2007;</i>
Homocysteinuria	25,4	10,3	5	0	62	<i>Li SC et al 1999 Gales A et al 2018 Lossos A et al 2014;</i>
Chronic traumatic encephalopathy	26,3	10,2	38	34	84	<i>Sachdev P et al 2001;</i>
Creutzfeldt-Jacob disease (CJD)†	26,7	19,4	33	52	92	<i>Henry C et al 2002 Jardri R et al 2006;</i>
Wilson Disease (WD ; #277900)†	27	6,7	4	50	100	<i>Biswas S et al 2019 Basu A et al 2015 Krstić D et al 2014 Wichowicz HM et al 2006;</i>
Viral encephalitis	27,8	23,5	7	43	86	<i>Provenzale JM et al 2010 Mawhinney JA et al 2020 Sen M et al 2021 Kaeley N et al 2016;</i>
Epilepsy (mostly FCD and mesial temporal lobe sclerosis)	29,7	20,5	9	56	67	<i>Mirsattari SM et al 2011 Luat AF et al 2007 Brown-Vargas D et al 2012 Marchetti RL et al 2001 Gayubo Moreo L et al 2004 Huppertz H-J et al 2002 La Vega-Talbot M et al 2006;</i>
X-linked Adrenoleukodystrophy (ALD, # 300100)†	30,3	10,6	3	67	100	<i>Garside S et al 1999 Smith J et al 2017 Ramos-Ríos R et al 2009;</i>
Other Ab encephalitis	30,8	19,8	4	50	100	<i>Abdulkader MM et al 2013 Park M-S et al 2015 Ho A et al 2010 Najjar S et al 2012;</i>
Normal Pressure Hydrocephalus (NPH)†	31	1	2	50	100	<i>Chatziioannidis S et al 2013 Bloom KK et al 1998;</i>
Vitamin deficiency	31	6	2	50	100	<i>Herr KD et al 2002 Damaso ÉL et al 2020;</i>
Leukoencephalopathy with vanishing white matter (CACH/VWM, #603896)†	32	0	1	100	100	<i>Denier C et al 2007;</i>
Cavernoma†	32,5	1,5	2	0	100	<i>Philip M et al 2015 Dombernowsky TW et al 2014;</i>
Cysts (mainly arachnoid cysts)†	32,8	11,1	10	70	100	<i>Baquero GA et al 2014 Biswas PS et al 2012 Mironov A et al 2014 Vakís AF et al 2006 Bahk W-M et al 2002 Shiga T et al 2012 Varshney P et al 2019 Højlund M et al 2018 Jiang X et al 2018;</i>
Mutiple sclerosis†	35,6	5,9	8	13	100	<i>Reimer J et al 2006 Mendez MF et al 1999 Reiss JP et al 2006 Smith CEJ et al 2009 Blanc F et al 2009 Agan K et al 2009 Castro J et al 2014 Jongen PJH et al 2006;</i>
Neurocysticercosis†	36,1	11,5	41	51	56	<i>Verma A et al 2013 da Silva Miranda CC et al 2020 Mustafa N et al 2020 Forlenza OV et al 1997;</i>
Cerebral veinous sinus thrombosis (CVST)†	36,5	8,5	2	0	100	<i>Dhasmana DJ et al 2009 Wong VSS et al 2011;</i>
Systemic lupus erythematous (SLE)/antiphospholipid syndrome (APS)	36,6	17	35	14	69	<i>Pego-Reigosa JM et al 2008 Mantovani C et al 2012 Mantovani C et al 2012 Hallab A et al 2017;</i>

Meningoencephalitis	37,4	10	28	46	96	<i>South Africa [Internet] et al 2021;</i>
Neurosarcoïdosis (NS)†	39	0	1	100	100	<i>Friedman SH et al 2002;</i>
Tuberculosis	40,8	21,5	4	50	75	<i>Meyer MJ et al 2020 Werring DJ et al 1999 Kumar A et al 2011 Rahim MJC et al 2016;</i>
Nasu–Hakola disease (#221770)	42	5	2	50	100	<i>Yamazaki K et al 2015 Paloneva J et al 2001;</i>
Mercury (Minnamata disease)	42	0	1	100	0	<i>Huang X et al 2014;</i>
Osmotic demyelination syndromes (ODS)†	46	0	1	100	100	<i>Walterfang M et al 2012;</i>
Fahr's disease (FD) or Primary familial brain calcification (PBFC)†	46,4	17,8	5	40	100	<i>Shirahama M et al 2009 Maley A et al 2012 Nicolas G et al 2012 Johnson JM et al 2013 Kasuga K et al 2013;</i>
Metastases†	48	9	2	50	100	<i>Ota S et al 2006 Lee T-S et al 2010;</i>
Thallium poisoning	48	0	1	0	100	<i>Tsai Y-T et al 2006;</i>
Meningioma and related†	48,5	19	11	27	100	<i>Schwartz AC et al 2012 Maia-de-Oliveira JP et al 2015 Hunter R et al 1968 Kosman KA et al 2017 Miyazawa T et al 2001 Khong S-Y et al 2007 Moore E et al 2019 Azarpira N et al 2014 Sublett JM et al 2016;</i>
Parathyroid disorders	49,3	9,4	3	100	100	<i>Otheman Y et al 2011 El Hechmi S et al 2013 Finan M et al 2014;</i>
Neurosyphilis (treponema pallidum)	50,6	10,7	60	85	69	<i>Kambe T et al 2012 Stefani A et al 2013 Blažeković A et al 2018 Lee SH et al 2020 Wahab S et al 2013 Toffanin T et al 2019 Lin L-R et al 2014;</i>
Marchiafava bignami disease (MBD)†	52	0	1	0	100	<i>Augusto L et al 2015;</i>
Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL)†	53	0	1	100	100	<i>Maroney Z et al 2019;</i>
Hashimoto encephalopathy†	55	13,9	4	25	75	<i>Archambeaud F et al 2001 Archambeaud F et al 2001 Amamou B et al 2020 Wilcox RA et al 2008;</i>
Frontotemporal dementia, behavioral variant (bvFTD ; mainly C9ORF72 mutation carriers)	55,6	9,9	25	64	49	<i>Snowden JS et al 2012 Holm AC et al 2013 Devenney E et al 2014 Payman V et al 2019 Momeni P et al 2010;</i>
Carbon monoxide poisoning	56	0	1	0	100	<i>Park Y-M et al 2013;</i>
Stroke (ischemic or hemorrhagic)†	61,8	14,8	81	57	100	<i>Calabrò RS et al 2012 Hoffmann M et al 2008 Kumral E et al 2004 Jain RS et al 2014 Edelstyn NM et al 2001 Ashwin PT et al 2007 Castaño Ramírez OM et al 2019 Beniczky S et al 2002 Nagarathnam N et al 2000 Nye E et al 2002 Su KP et al 2001 Galetta KM et al 2018;</i>
Dementia with Lewy bodies (DLB)	63	0	1	100	0	<i>Varvat J et al 2009;</i>
Hemorrhage (SAH or SDH)†	65,5	15,5	2	50	100	<i>Jomli R et al 2012 Verlinden S et al 2006;</i>

Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS, #300623)	66	0	1	100	100	<i>Reiner P et al 2013;</i>
--	----	---	---	-----	-----	-----------------------------

ANNEXE 6 - Case-reports or case-series included in the review

Reference	Article	Type	Disorder	Age at onset (mean)	Age (sd)	Age min	Age max	n male	n female	n tot	MRI positivity (confirming, suggestive or helpful finding)
59	Kayser MS et al 2013	case-series	NMDAR Encephalitis	24,3	12,1	12	62	2	21	23	0,4545454545
60	Wang D et al 2017	case-series	NMDAR Encephalitis	28,5	12,2	18	50	1	5	6	0,3076923077
61	Mesquita J et al 2011	case-report	NMDAR Encephalitis	21	0				1	1	0
62	Voice J et al 2017	case-report	NMDAR Encephalitis	17	0				1	1	0
63	Parratt KL et al 2009	case-report	NMDAR Encephalitis	21	0				1	1	1
64	Le Foll J et al 2009	case-report	NMDAR Encephalitis	24	0				1	1	1
65	Gulyayeva NA et al 2014	case-report	NMDAR Encephalitis	22	0				1	1	1
65	Gulyayeva NA et al 2014	case-report	NMDAR Encephalitis	19	0				1	1	1
66	Yu A YX et al 2011	case-report	NMDAR Encephalitis	29	0				1	1	1
71	Abdulkader MM et al 2013	case-report	Other Ab encephalitis	27	0				1	1	1
72	Park M-S et al 2015	case-report	Other Ab encephalitis	64	0			1		1	1
73	Ho A et al 2010	case-report	Other Ab encephalitis	13	0			1		1	1
74	Najjar S et al 2012	case-report	Other Ab encephalitis	19	0				1	1	1
78	Reimer J et al 2006	case-report	Mutiple sclerosis	34	0				1	1	1
79	Mendez MF et al 1999	case-report	Mutiple sclerosis	29	0			1		1	1
80	Reiss JP et al 2006	case-report	Mutiple sclerosis	35	0				1	1	1

81	Smith CEJ et al 2009	case-report	Mutiple sclerosis	41	0					1	1		1
82	Blanc F et al 2009	case-report	Mutiple sclerosis	42	0					1	1		1
83	Agan K et al 2009	case-report	Mutiple sclerosis	34	0					1	1		1
84	Castro J et al 2014	case-report	Mutiple sclerosis	44	0					1	1		1
85	Jongen PJH et al 2006	case-report	Mutiple sclerosis	26	0					1	1		1
87	Neeki MM et al 2019	case-report	Acute disseminated encephalomyelitis (ADEM)	14	0					1	1		1
88	Banerjee B et al 2009	case-report	Acute disseminated encephalomyelitis (ADEM)	20	0			1			1		1
89	Krishnakumar P et al 2008	case-report	Acute disseminated encephalomyelitis (ADEM)	5	0			1			1		1
89	Krishnakumar P et al 2008	case-report	Acute disseminated encephalomyelitis (ADEM)	10	0					1	1		1
90	Nasr JT et al 2000	case-report	Acute disseminated encephalomyelitis (ADEM)	14	0					1	1		1
91	Spieker S et al 1998	case-report	Acute disseminated encephalomyelitis (ADEM)	35	0					1	1		1
96	Archambeaud F et al 2001	case-report	Hashimoto encephalopathy	76	0					1	1		0
96	Archambeaud F et al 2001	case-report	Hashimoto encephalopathy	58	0					1	1		1
97	Amamou B et al 2020	case-report	Hashimoto encephalopathy	39	0			1			1		1
98	Wilcox RA et al 2008	case-report	Hashimoto encephalopathy	47	0					1	1		1
106	Pego-Reigosa JM et al 2008	case-series	Systemic lupus erythematosus (SLE)/antiphospholipid syndrome (APS)	28,8	7,1	18	39	1		9	10		0,2857142857
107	Mantovani C et al 2012	case-report	Systemic lupus erythematosus (SLE)/antiphospholipid syndrome (APS)	41	0					1	1		1
107	Mantovani C et al 2012	case-report	Systemic lupus erythematosus (SLE)/antiphospholipid syndrome (APS)	48	0			1			1		1

111	Hallab A et al 2017	case-series	Systemic lupus erythematosus (SLE)/antiphospholipid syndrome (APS)	39,3	19,1	9	82	3	20	23	0,8421052632
113	Nkam I et al 2006	case-report	Behcet's disease (BD)	31	0				1	1	1
114	Patel P et al 2013	case-report	Behcet's disease (BD)	17	0				1	1	1
115	Deniz O et al 2009	case-report	Behcet's disease (BD)	18	0			1		1	1
118	Friedman SH et al 2002	case-report	Neurosarcoïdosis (NS)	39	0			1		1	1
120	Elkhaled W et al 2020	case-report	Cytotoxic lesions of the corpus callosum (CLOCCs)	23	0			1		1	1
121	Ka A et al 2015	case-report	Cytotoxic lesions of the corpus callosum (CLOCCs)	7	0				1	1	1
121	Ka A et al 2015	case-report	Cytotoxic lesions of the corpus callosum (CLOCCs)	4	0			1		1	1
127	South Africa [Internet] et al 2021	case-series	Meningoencephalitis	37,4	10	20	72	13	15	28	0,96
122	Provenzale JM et al 2010	case-series	Viral encephalitis	12,7	4,3	7	17	1	3	4	1
130	Mawhinney JA et al 2020	case-report	Viral encephalitis	41	0			1		1	0
131	Sen M et al 2021	case-report	Viral encephalitis	33	0				1	1	1
133	Meyer MJ et al 2020	case-report	Tuberculosis	45	0			1		1	1
134	Kaeley N et al 2016	case-report	Viral encephalitis	70	0			1		1	1
137	Kambe T et al 2012	case-report	Neurosyphilis (treponema pallidum)	54	0			1		1	0
138	Stefani A et al 2013	case-series	Neurosyphilis (treponema pallidum)	62	5	57	67	3	0	3	0,3333333333
139	Blažeković A et al 2018	case-report	Neurosyphilis (treponema pallidum)	47	0			1		1	1
140	Lee SH et al 2020	case-report	Neurosyphilis (treponema pallidum)	68	0			1		1	1
141	Wahab S et al 2013	case-report	Neurosyphilis (treponema pallidum)	48	0			1		1	1

142	Toffanin T et al 2019	case-report	Neurosyphilis (treponema pallidum)	34	0					1	1	1
143	Lin L-R et al 2014	case-series	Neurosyphilis (treponema pallidum)	50	10,5	33	75	44	8	52		0,7
144	Verma A et al 2013	case-report	Neurocysticercosis	30	0			1		1		1
145	da Silva Miranda CC et al 2020	case-report	Neurocysticercosis	25	0			1		1		1
146	Mustafa N et al 2020	case-report	Neurocysticercosis	31	0			1		1		1
147	Forlenza OV et al 1997	case-series	Neurocysticercosis	36,7	10,25	18	59	18	20	38		0,5263157895
148	Hess A et al 1999	case-report	Lyme disease (borrelia burgdorferi)	42	0				1	1		1
149	Binalsheikh IM et al 2012	case-report	Lyme disease (borrelia burgdorferi)	7	0			1		1		0
150	Werring DJ et al 1999	case-report	Tuberculosis	74	0			1		1		1
151	Kumar A et al 2011	case-report	Tuberculosis	25	0				1	1		1
152	Rahim MJC et al 2016	case-report	Tuberculosis	19	0				1	1		0
153	Henry C et al 2002	case-series	Creutzfeldt-Jacob disease (CJD)	26	15,5	12	74	17	15	32		0,92
154	Jardri R et al 2006	case-report	Creutzfeldt-Jacob disease (CJD)	50	0				1	1		1
166	Calabrò RS et al 2012	case-report	Stroke (ischemic or hemmorhagic)	82	0				1	1		1
167	Hoffmann M et al 2008	case-series	Stroke (ischemic or hemmorhagic)	57,2	4	50	66	3	2	5		1
168	Kumral E et al 2004	case-series	Stroke (ischemic or hemmorhagic)	64,7	10,5	45	73	4	2	6		1
169	Jain RS et al 2014	case-report	Stroke (ischemic or hemmorhagic)	35	0				1	1		1
170	Edelstyn NM et al 2001	case-report	Stroke (ischemic or hemmorhagic)	64	0			1		1		1
171	Ashwin PT et al 2007	case-report	Stroke (ischemic or hemmorhagic)	74	0			1		1		1
172	Castaña Ramírez OM et al 2019	case-report	Stroke (ischemic or hemmorhagic)	60	0				1	1		1

173	Beniczky S et al 2002	case-report	Stroke (ischemic or hemorrhagic)	76	0			1		1		1
175	Nagaratnam N et al 2000	case-series	Stroke (ischemic or hemorrhagic)	67	2,828427125	65	69			2	2	1
177	Nye E et al 2002	case-report	Stroke (ischemic or hemorrhagic)	58	0					1	1	1
179	Su KP et al 2001	case-series	Stroke (ischemic or hemorrhagic)	64,57142857	11,20799035	52	78	4		3	7	1
180	Galetta KM et al 2018	case-series	Stroke (ischemic or hemorrhagic)	61,05555556	16,17640568	17	87	32		22	54	1
185	Maroney Z et al 2019	case-series	Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL)	53	0					1	1	1
188	Jomli R et al 2012	case-report	Hemorrhage (SAH or SDH)	81	0					1	1	1
189	Verlinden S et al 2006	case-report	Hemorrhage (SAH or SDH)	50	0					1	1	1
192	Philip M et al 2015	case-report	Cavernoma	34	0					1	1	1
193	Dombrowsky TW et al 2014	case-report	Cavernoma	31	0					1	1	1
194	Dhasmana DJ et al 2009	case-report	Cerebral venous sinus thrombosis (CVST)	28	0					1	1	1
195	Wong VSS et al 2011	case-report	Cerebral venous sinus thrombosis (CVST)	45	0					1	1	1
196	Klasen H et al 1999	case-report	Moyamoya syndrome	12	0					1	1	1
197	Lubman DI et al 2003	case-report	Moyamoya syndrome	23	0					1	1	1
215	Schwartz AC et al 2012	case-report	Meningioma and related	28	0					1	1	1
216	Maia-de-Oliveira JP et al 2015	case-report	Meningioma and related	60	0					1	1	1
218	Hunter R et al 1968	case-series	Meningioma and related	67,33333333	6,806859286	62	75			3	3	1
219	Kosman KA et al 2017	case-report	Meningioma and related	52	0					1	1	1
220	Miyazawa T et al 2001	case-report	Meningioma and related	53	0					1	1	1
221	Khong S-Y et al 2007	case-report	Meningioma and related	35	0					1	1	1

222	Moore E et al 2019	case-report	Meningioma and related	59	0				1		1		1
223	Azarpira N et al 2014	case-report	Meningioma and related	34	0				1		1		1
224	Sublett JM et al 2016	case-report	Meningioma and related	10	0				1		1		1
226	Ota S et al 2006	case-report	Metastases	57	0				1		1		1
227	Lee T-S et al 2010	case-report	Metastases	39	0						1	1	1
228	Mittal VA et al 2010	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	17	0				1		1		1
229	Yang P et al 2014	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	18	0				1		1		1
230	Malbari F et al 2016	case-series	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	12,66666667	8,082903769	8	22	3			3		1
231	Nadvi SS et al 1998	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	8	0						1	1	1
232	Kirches E et al 2009	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	42	0						1	1	1
233	Kaloshi G et al 2013	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	13	0						1	1	1
234	Moise D et al 2006	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	24	0						1	1	1
235	Capampangan DJ et al 2010	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	48	0				1		1		1
236	Arasappa R et al 2013	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	38	0				1		1		1
237	Karakula-Juchnowicz H et al 2018	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	27	0						1	1	1
238	Stupinski J et al 2017	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	50	0						1	1	1
239	Ghosh AK et al 2012	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	35	0				1		1		1
240	Kasinathan J et al 2017	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	16	0				1		1		1
241	Escosa Bagé M et al 2004	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	17	0				1		1		1
242	Belaizi M et al 2010	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	40	0				1		1		1

243	Zugman A et al 2013	case-report	Gliomas and primary CNS tumors (including DNET)	18	0					1	1		1
244	Baquero GA et al 2014	case-report	Cysts (mainly arachnoid cysts)	37	0			1			1		1
245	Biswas PS et al 2012	case-series	Cysts (mainly arachnoid cysts)	27	5,656854249	23	31	2			2		1
248	Mironov A et al 2014	case-report	Cysts (mainly arachnoid cysts)	38	0					1	1		1
249	Vakis AF et al 2006	case-report	Cysts (mainly arachnoid cysts)	28	0					1	1		1
250	Bahk W-M et al 2002	case-report	Cysts (mainly arachnoid cysts)	57	0			1			1		1
251	Shiga T et al 2012	case-report	Cysts (mainly arachnoid cysts)	24	0			1			1		1
252	Varshney P et al 2019	case-report	Cysts (mainly arachnoid cysts)	45	0			1			1		1
253	Højlund M et al 2018	case-report	Cysts (mainly arachnoid cysts)	22	0					1	1		1
254	Jiang X et al 2018	case-report	Cysts (mainly arachnoid cysts)	23	0			1			1		1
260	Mirsattari SM et al 2011	case-series	Epilepsy (mostly FCD and mesial temporal lobe sclerosis)	41,33333333	12,34233905	31	55	2		1	3		0,3333333333
289	Luat AF et al 2007	case-report	Epilepsy (mostly FCD and mesial temporal lobe sclerosis)	7	0					1	1		1
290	Brown-Vargas D et al 2012	case-report	Epilepsy (mostly FCD and mesial temporal lobe sclerosis)	57	0			1			1		0
291	Marchetti RL et al 2001	case-report	Epilepsy (mostly FCD and mesial temporal lobe sclerosis)	15	0					1	1		1
292	Gayubo Moreo L et al 2004	case-report	Epilepsy (mostly FCD and mesial temporal lobe sclerosis)	49	0					1	1		1
293	Huppertz H-J et al 2002	case-report	Epilepsy (mostly FCD and mesial temporal lobe sclerosis)	7	0			1			1		1
294	La Vega-Talbot M et al 2006	case-report	Epilepsy (mostly FCD and mesial temporal lobe sclerosis)	8	0			1			1		1
309	Baumann N et al 2002	case-series	Metachromatic leukodystrophy (MLD; #250100)	25,42857143	10,37396007	13	37	3		4	7		1
312	Kumperscak HG et al 2007	case-series	Metachromatic leukodystrophy (MLD; #250100)	25,5	4,949747468	22	29	0		2	2		1
323	Masingue M et al 2020	case-series	Tay-Sachs disease (TSV; #272800)	19	7	10	42	16		24	40		0,73

324	Malm D et al 2005	case-series	α -mannosidosis (#248500)	18	4,25	14	31	3	4	7	0,6666666667
334	Garside S et al 1999	case-report	X-linked Adrenoleukodystrophy (ALD, # 300100)	31	0			1		1	1
342	Smith J et al 2017	case-report	X-linked Adrenoleukodystrophy (ALD, # 300100)	17	0			1		1	1
345	Ramos-Ríos R et al 2009	case-report	X-linked Adrenoleukodystrophy (ALD, # 300100)	43	0				1	1	1
348	Fattal O et al 2006	case-series	Primary mitochondrial disorders (PMDs : MELAS, #540000 ; WS/DIDMOAD, #222300)	24,875	8,219097969	10	36	7	1	8	0,875
369	Walterfang M et al 2006	case-series	Niemann Pick disease type C (NP-C, #257220 and #607625)	24	1	23	25	3	0	3	1
374	Huang J-Y et al 2011	case-report	Niemann Pick disease type C (NP-C, #257220 and #607625)	19	0			1		1	1
381	Fraidakis MJ et al 2013	case-series	Cerebrotendinous-xanthomatosis (CTX, #213700)	18,25	7,941752236	9	28	3	5	8	0,8
405	Biswas S et al 2019	case-report	Wilson Disease (WD ; #277900)	35	0				1	1	1
407	Basu A et al 2015	case-report	Wilson Disease (WD ; #277900)	19	0				1	1	1
408	Krstić D et al 2014	case-report	Wilson Disease (WD ; #277900)	22	0			1		1	1
410	Wichowicz HM et al 2006	case-report	Wilson Disease (WD ; #277900)	32	0			1		1	1
417	Walterfang M et al 2006	case-report	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN ; #234200) and other Neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA)	21	0				1	1	1
433	Shirahama M et al 2009	case-report	Fahr's disease (FD) or Primary familial brain calcification (PBFC)	23	0				1	1	1
434	Maley A et al 2012	case-report	Fahr's disease (FD) or Primary familial brain calcification (PBFC)	60	0			1		1	1
435	Nicolas G et al 2012	case-report	Fahr's disease (FD) or Primary familial brain calcification (PBFC)	39	0				1	1	1
436	Johnson JM et al 2013	case-report	Fahr's disease (FD) or Primary familial brain calcification (PBFC)	37	0			1		1	1
437	Kasuga K et al 2013	case-report	Fahr's disease (FD) or Primary familial brain calcification (PBFC)	73	0				1	1	1

439	Ikeda S et al 2001	case-series	Urea cycle disorders (UCDs) – mainly citrullinemia type 2 –	22,5	7,325753659	12	29	3	1	4	0,25
443	Fassier T et al 2011	case-report	Urea cycle disorders (UCDs) – mainly citrullinemia type 2 –	35	0				1	1	0
448	Li SC et al 1999	case-report	Homocysteinuria	31	0				1	1	0
456	Gales A et al 2018	case-series	Homocysteinuria	22,4	12,1	11	54			3	0,7058823529
459	Lossos A et al 2014	case-report	Homocysteinuria	29	0				1	1	1
471	Shuaib T et al 2011	case-report	Propionic acidemia (PA, #606054)	10	0			1		1	1
474	Pearl PL et al 2003	case-series	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency (SSADH, #271980)	13,5	10,60660172	6	21			3	1
489	Yamazaki K et al 2015	case-report	Nasu–Hakola disease (#221770)	37	0			1		1	1
490	Paloneva J et al 2001	case-report	Nasu–Hakola disease (#221770)	47	0				1	1	1
492	Denier C et al 2007	case-report	Leukoencephalopathy with vanishing white matter (CACH/VWM, #603896)	32	0			1		1	1
551	Ribaï P et al 2007	case-series	Huntington disease (HD, #143100 and juvenile form JHD)	14,333333333	6,350852961	7	18	0	3	3	1
556	Reiner P et al 2013	case-report	Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS, #300623)	66	0			1		1	1
423	Otheman Y et al 2011	case-report	Parathyroid disorders	36	0			1		1	1
571	El Hechmi S et al 2013	case-report	Parathyroid disorders	56	0			1		1	1
572	Finan M et al 2014	case-report	Parathyroid disorders	56	0			1		1	1
574	Herr KD et al 2002	case-report	Vitamin deficiency	37	0			1		1	1
581	Damaso ÉL et al 2020	case-report	Vitamin deficiency	25	0				1	1	1
592	Walterfang M et al 2012	case-report	Osmotic demyelination syndromes (ODS)	46	0			1		1	1
597	Augusto L et al 2015	case-report	Marchiafava bignami disease (MBD)	52	0				1	1	1
623	Huang X et al 2014	case-report	Mercury (Minnamata disease)	42	0			1		1	0

627	Tsai Y-T et al 2006	case-report	Thallium poisoning	48	0					1	1	1
638	Park Y-M et al 2013	case-report	Carbon monoxide poisoning	56	0					1	1	1
656	Sachdev P et al 2001	case-series	Chronic traumatic encephalopathy	26,3	10,2	5,9	46,7	13	25	38		0,8444444444
674	Snowden JS et al 2012	case-series	Frontotemporal dementia, behavioral variant (bvFTD ; mainly C9ORF72 mutation carriers)	57,16666667	6,699163222	46	68	8	4	12		0,6666666667
676	Holm AC et al 2013	case-report	Frontotemporal dementia, behavioral variant (bvFTD ; mainly C9ORF72 mutation carriers)	67	0			1		1		1
678	Devenney E et al 2014	case-series	Frontotemporal dementia, behavioral variant (bvFTD ; mainly C9ORF72 mutation carriers)	54,1	9,4	72,9	35,3	6	4	10		0,125
684	Payman V et al 2019	case-report	Frontotemporal dementia, behavioral variant (bvFTD ; mainly C9ORF72 mutation carriers)	67	0			1		1		1
688	Momeni P et al 2010	case-report	Frontotemporal dementia, behavioral variant (bvFTD ; mainly C9ORF72 mutation carriers)	29	0				1	1		1
708	Varvat J et al 2009	case-report	Dementia with Lewy bodies (DLB)	63	0			1		1		0
725	Chatziioannidis S et al 2013	case-report	Normal Pressure Hydrocephalus (NPH)	30	0				1	1		1
726	Bloom KK et al 1998	case-report	Normal Pressure Hydrocephalus (NPH)	32	0			1		1		1

ANNEXE 7 - Références liées aux annexes

- 1 Revier CJ, Reininghaus U, Dutta R, Fearon P, Murray RM, Doody GA, et al. Ten-Year Outcomes of First-Episode Psychoses in the MRC AESOP-10 Study. *J Nerv Ment Dis.* mai 2015;203(5):379-86.
- 2 Baldwin P, Browne D, Scully PJ, Quinn JF, Morgan MG, Kinsella A, et al. Epidemiology of first-episode psychosis: illustrating the challenges across diagnostic boundaries through the Cavan-Monaghan study at 8 years. *Schizophr Bull.* juill 2005;31(3):624-38.
- 3 Tandon R, Keshavan MS, Nasrallah HA. Schizophrenia, « just the facts » what we know in 2008. 2. Epidemiology and etiology. *Schizophr Res.* juill 2008;102(1-3):1-18.
- 4 Jones PB. Adult mental health disorders and their age at onset. *Br J Psychiatry Suppl.* janv 2013;54:s5-10.
- 5 Caria A, Roelandt J-L, Bellamy V, Vandeborre A. « Santé Mentale en Population Générale : Images et Réalités (Smpg) » : Présentation de La méthodologie d'enquête. *L'Encéphale.* 1 janv 2010;36(3, Supplement 1):1-6.
- 6 Wittchen HU, Jacobi F, Rehm J, Gustavsson A, Svensson M, Jönsson B, et al. The size and burden of mental disorders and other disorders of the brain in Europe 2010. *Eur Neuropsychopharmacol.* sept 2011;21(9):655-79.
- 7 Anderson A, West SG. Violence against mental health professionals: when the treater becomes the victim. *Innov Clin Neurosci.* mars 2011;8(3):34-9.
- 8 Cummings JL. Organic psychosis. *Psychosomatics.* hiver 1988;29(1):16-26.
- 9 Hyde TM, Ron MA. The secondary schizophrenias. *Schizophrenia*, 3rd ed. 2011;3:165-84.
- 10 American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. American Psychiatric Association; 2013. 1. (DSM Library).
- 11 Johnstone EC, Fiona MacMillan J, Crow TJ. The occurrence of organic disease of possible or probable aetiological significance in a population of 268 cases of first episode schizophrenia. *Psychol Med.* mai 1987;17(2):371-9.
- 12 Falkai P. Differential diagnosis in acute psychotic episode. *Int Clin Psychopharmacol.* mai 1996;11 Suppl 2:13-7.
- 13 Fladby T, Schuster M, Grønli O, Sjøholm H, Løseth S, Sexton H. Organic brain disease in psychogeriatric patients: impact of symptoms and screening methods on the diagnostic process. *J Geriatr Psychiatry Neurol.* printemps 1999;12(1):16-20.
- 14 Hall RC, Popkin MK, Devaul RA, Faillace LA, Stickney SK. Physical illness presenting as psychiatric disease. *Arch Gen Psychiatry.* nov 1978;35(11):1315-20.
- 15 Coentre R, Silva-Dos-Santos A, Talina MC. Retrospective study on structural neuroimaging in first-episode psychosis. *PeerJ.* 26 mai 2016;4:e2069.
- 16 Misselbrook T, Patel R, Nicholson T, Cullen A, Pollak T. 15 Organic psychosis: using electronic patient records to investigate demographics, aetiology and outcome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* août 2017;88(8):A8.1-A8.
- 17 Coleman M, Gillberg C. A biological approach to the schizophrenia spectrum disorders. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci.* automne 1997;9(4):601-5.
- 18 Pollak TA, Lennox BR, Müller S, Benros ME, Prüss H, van Elst LT, et al. Autoimmune psychosis: an international consensus on an approach to the diagnosis and management of psychosis of suspected autoimmune origin. *The Lancet Psychiatry.* 1 janv 2020;7(1):93-108.
- 19 Benjamin S, Lauterbach MD, Stanislawski AL. Congenital and acquired disorders presenting as psychosis in children and young adults. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am.* oct 2013;22(4):581-608.
- 20 Falkenberg I, Benetti S, Raffin M, Wuyts P, Pettersson-Yeo W, Dazzan P, et al. Clinical utility of magnetic resonance imaging in first-episode psychosis. *Br J Psychiatry.* oct 2017;211(4):231-7.
- 21 Battaglia J, Spector IC. Utility of the CAT scan in a first psychotic episode. *Gen Hosp Psychiatry.* nov 1988;10(6):398-401.
- 22 Bain BK. CT scans of first-break psychotic patients in good general health. *Psychiatr Serv.* févr 1998;49(2):234-5.
- 23 Gewirtz G, Squires-Wheeler E, Sharif Z, Honer WG. Results of computerised tomography during first admission for psychosis. *Br J Psychiatry.* juin 1994;164(6):789-95.
- 24 Strahl B, Cheung YK, Stuckey SL. Diagnostic yield of computed tomography of the brain in first episode psychosis. *J Med Imaging Radiat Oncol.* oct 2010;54(5):431-4.

- 25 Lubman DI, Velakoulis D, McGorry PD, Smith DJ, Brewer W, Stuart G, et al. Incidental radiological findings on brain magnetic resonance imaging in first-episode psychosis and chronic schizophrenia. *Acta Psychiatr Scand.* nov 2002;106(5):331-6.
- 26 Goulet K, Deschamps B, Evoy F, Trudel J-F. Use of brain imaging (computed tomography and magnetic resonance imaging) in first-episode psychosis: review and retrospective study. *Can J Psychiatry.* juill 2009;54(7):493-501.
- 27 Khandanpour N, Hoggard N, Connolly DJA. The role of MRI and CT of the brain in first episodes of psychosis. *Clin Radiol.* mars 2013;68(3):245-50.
- 28 Robert Williams S, Yukio Koyanagi C, Shigemi Hishinuma E. On the usefulness of structural brain imaging for young first episode inpatients with psychosis. *Psychiatry Res.* 30 nov 2014;224(2):104-6.
- 29 Katzman GL, Dagher AP, Patronas NJ. Incidental findings on brain magnetic resonance imaging from 1000 asymptomatic volunteers. *JAMA.* 7 juill 1999;282(1):36-9.
- 30 Morris Z, Whiteley WN, Longstreth WT Jr, Weber F, Lee Y-C, Tsushima Y, et al. Incidental findings on brain magnetic resonance imaging: systematic review and meta-analysis. *BMJ.* 17 août 2009;339:b3016.
- 31 Sommer IE, de Kort GAP, Meijering AL, Dazzan P, Hulshoff Pol HE, Kahn RS, et al. How frequent are radiological abnormalities in patients with psychosis? A review of 1379 MRI scans. *Schizophr Bull.* juill 2013;39(4):815-9.
- 32 Beyer MK, Dalaker TO, Greve OJ, Pignatiello SE, Agartz I. A population study of Norwegian psychiatric patients referred for clinical brain scanning. *BJPsych Open.* 8 mai 2018;4(3):149-56.
- 33 Rego T, Velakoulis D. Brain imaging in psychiatric disorders: target or screen? *BJPsych Open.* janv 2019;5(1):e4.
- 34 Agzarian MJ, Chryssidis S, Davies RP, Pozza CH. Use of routine computed tomography brain scanning of psychiatry patients. *Australas Radiol.* févr 2006;50(1):27-8.
- 35 Albon E, Tsourapas A, Frew E, Davenport C, Oyebode F, Bayliss S, et al. Structural neuroimaging in psychosis: a systematic review and economic evaluation. *Health Technol Assess.* mai 2008;12(18):iii-iv, ix-163.
- 36 NICE_recommandation_2009.pdf.
- 37 Expert Panel on Neurological Imaging:, Luttrull MD, Boulter DJ, Kirsch CFE, Aulino JM, Broder JS, et al. ACR Appropriateness Criteria(®) Acute Mental Status Change, Delirium, and New Onset Psychosis. *J Am Coll Radiol.* mai 2019;16(5S):S26-37.
- 38 Hales RE. *The American Psychiatric Publishing Textbook of Psychiatry.* American Psychiatric Pub; 2008. 1786 p.
- 39 Canadian Psychiatric Association. Clinical practice guidelines. Treatment of schizophrenia. *Can J Psychiatry.* nov 2005;50(13 Suppl 1):7S-57S.
- 40 Galletly C, Castle D, Dark F, Humberstone V, Jablensky A, Killackey E, et al. Royal Australian and New Zealand College of Psychiatrists clinical practice guidelines for the management of schizophrenia and related disorders. *Aust N Z J Psychiatry.* mai 2016;50(5):410-72.
- 41 McKee J, Brahm N. Medical mimics: Differential diagnostic considerations for psychiatric symptoms. *Ment Health Clin.* nov 2016;6(6):289-96.
- 42 Demily C, Sedel F. Psychiatric manifestations of treatable hereditary metabolic disorders in adults. *Ann Gen Psychiatry.* 24 sept 2014;13:27.
- 43 Hollister LE, Boutros N. Clinical use of CT and MR scans in psychiatric patients. *J Psychiatry Neurosci.* nov 1991;16(4):194-8.
- 44 Freudenreich O, Schulz SC, Goff DC. Initial medical work-up of first-episode psychosis: a conceptual review. *Early Interv Psychiatry.* févr 2009;3(1):10-8.
- 45 Butler C, Zeman AZJ. Neurological syndromes which can be mistaken for psychiatric conditions. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* mars 2005;76 Suppl 1:i31-38.
- 46 Louis ED, Mayer SA, Roland LP. *Merritt's Neurology.* Wolters Kluwer Health;
- 47 Freudenreich O, Holt DJ, Cather C, Goff DC. The evaluation and management of patients with first-episode schizophrenia: a selective, clinical review of diagnosis, treatment, and prognosis. *Harv Rev Psychiatry.* sept 2007;15(5):189-211.
- 48 Osborn AG, Hedlund GL, Salzman KL. *Osborn's brain : imaging, pathology, and anatomy.* 2018.
- 49 Vaswani AK, Nizamani WM, Ali M, Aneel G, Shahani BK, Hussain S. Diagnostic Accuracy of Contrast-Enhanced FLAIR Magnetic Resonance Imaging in Diagnosis of Meningitis Correlated with CSF Analysis. *ISRN Radiol.* 20 mars 2014;2014:578986.

- 50 Algon S, Yi J, Calkins ME, Kohler C, Borgmann-Winter KE. Evaluation and treatment of children and adolescents with psychotic symptoms. *Curr Psychiatry Rep.* avr 2012;14(2):101-10.
- 51 Keshavan MS, Kaneko Y. Secondary psychoses: an update. *World Psychiatry.* févr 2013;12(1):4-15.
- 52 Nourbakhsh E, Nugent R, Wang H, Cevik C, Nugent K. Medical literature searches: a comparison of PubMed and Google Scholar. *Health Info Libr J.* sept 2012;29(3):214-22.
- 53 Dalmau J, Tüzün E, Wu H-Y, Masjuan J, Rossi JE, Voloschin A, et al. Paraneoplastic anti-N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis associated with ovarian teratoma. *Ann Neurol.* janv 2007;61(1):25-36.
- 54 Graus F, Titulaer MJ, Balu R, Benseler S, Bien CG, Cellucci T, et al. A clinical approach to diagnosis of autoimmune encephalitis. *Lancet Neurol.* avr 2016;15(4):391-404.
- 55 Garg D, Mohammad SS, Sharma S. Autoimmune Encephalitis in Children: An Update. *Indian Pediatr.* 15 juill 2020;57(7):662-70.
- 56 Kelley BP, Patel SC, Marin HL, Corrigan JJ, Mitsias PD, Griffith B. Autoimmune Encephalitis: Pathophysiology and Imaging Review of an Overlooked Diagnosis. *AJNR Am J Neuroradiol.* juin 2017;38(6):1070-8.
- 57 Titulaer MJ, Höftberger R, Iizuka T, Leypoldt F, McCracken L, Cellucci T, et al. Overlapping demyelinating syndromes and anti-N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis. *Ann Neurol.* mars 2014;75(3):411-28.
- 58 Gresa-Arribas N, Titulaer MJ, Torrents A, Aguilar E, McCracken L, Leypoldt F, et al. Antibody titres at diagnosis and during follow-up of anti-NMDA receptor encephalitis: a retrospective study. *Lancet Neurol.* févr 2014;13(2):167-77.
- 59 Kayser MS, Titulaer MJ, Gresa-Arribas N, Dalmau J. Frequency and characteristics of isolated psychiatric episodes in anti-N-methyl-d-aspartate receptor encephalitis. *JAMA Neurol.* 1 sept 2013;70(9):1133-9.
- 60 Wang D, Hao Q, He L, He L, Wang Q. LGI1 antibody encephalitis - Detailed clinical, laboratory and radiological description of 13 cases in China. *Compr Psychiatry.* 14 nov 2017;81:18-21.
- 61 Mesquita J, Siva L. Anti-NMDA receptor encephalitis suspected as cause of drug-induced psychosis. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci.* 2011;23(4):E2.
- 62 Voice J, Ponterio JM, Lakhi N. Psychosis secondary to an incidental teratoma: a « heads-up » for psychiatrists and gynecologists. *Arch Womens Ment Health.* 28 juin 2017;20(5):703-7.
- 63 Parratt KL, Allan M, Lewis SJG, Dalmau J, Halmagyi GM, Spies JM. Acute psychiatric illness in a young woman: an unusual form of encephalitis. *Med J Aust.* 7 sept 2009;191(5):284-6.
- 64 Le Foll J, Pelletier A. [Psychiatric symptoms of a paraneoplastic anti-N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis: A case report]. *Encephale.* 18 sept 2009;36(2):166-71.
- 65 Gulyayeva NA, Massie MJ, Duhamel KN. Anti-NMDA receptor encephalitis: psychiatric presentation and diagnostic challenges from psychosomatic medicine perspective. *Palliat Support Care.* avr 2014;12(2):159-63.
- 66 Yu AYX, Moore FGA. Paraneoplastic encephalitis presenting as postpartum psychosis. *Psychosomatics.* 23 sept 2011;52(6):568-70.
- 67 Ances BM, Vitaliani R, Taylor RA, Liebeskind DS, Voloschin A, Houghton DJ, et al. Treatment-responsive limbic encephalitis identified by neuropil antibodies: MRI and PET correlates. *Brain.* août 2005;128(Pt 8):1764-77.
- 68 Oyanguren B, Sánchez V, González FJ, de Felipe A, Esteban L, López-Sendón JL, et al. Limbic encephalitis: a clinical-radiological comparison between herpetic and autoimmune etiologies. *Eur J Neurol.* déc 2013;20(12):1566-70.
- 69 Shah K, Iloh N, Tabares P, Nnadi C, Sharif Z, Macaluso C. Limbic encephalitis and psychosis. *Gen Hosp Psychiatry.* 5 juill 2013;35(6):682.e1-2.
- 70 Porto FH de G, Coutinho AMN, Lucato LT, Spindola L, Ono CR, Brucki SMD, et al. Paraneoplastic limbic encephalitis with prominent neuropsychiatric apathy. *J Neurol Sci.* 18 déc 2013;337(1-2):224-7.
- 71 Abdulkader MM, Yousef MM, Abdelhadi MK, Amr SS, Alabsi ES, Al-Abbadi MA. Microscopic dysgerminoma associated with anti-Ma2 paraneoplastic encephalitis in a patient with gonadal dysgenesis. *Int J Gynecol Pathol.* mai 2013;32(3):277-82.
- 72 Park M-S, Bae J-H, Jeong H-B, Kim J-M, Kwon O-S, Youn YC, et al. Anti-Ma2 Antibody Encephalitis Manifesting as Cognitive Impairment and Psychosis. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci.* été 2015;27(3):e221-2.
- 73 Ho A, Michelson D, Aaen G, Ashwal S. Cerebral folate deficiency presenting as adolescent catatonic schizophrenia: a case report. *J Child Neurol.* 5 mai 2010;25(7):898-900.

- 74 Najjar S, Pearlman D, Zagzag D, Golfinos J, Devinsky O. Glutamic acid decarboxylase autoantibody syndrome presenting as schizophrenia. *Neurologist*. mars 2012;18(2):88-91.
- 75 Gilberthorpe TG, O'Connell KE, Carolan A, Silber E, Brex PA, Sibtain NA, et al. The spectrum of psychosis in multiple sclerosis: a clinical case series. *Neuropsychiatr Dis Treat*. 1 févr 2017;13:303-18.
- 76 Thompson AJ, Banwell BL, Barkhof F, Carroll WM, Coetzee T, Comi G, et al. Diagnosis of multiple sclerosis: 2017 revisions of the McDonald criteria. *Lancet Neurol*. févr 2018;17(2):162-73.
- 77 Varytė G, Zakarevičienė J, Ramašauskaitė D, Laužikienė D, Arlauskienė A. Pregnancy and Multiple Sclerosis: An Update on the Disease Modifying Treatment Strategy and a Review of Pregnancy's Impact on Disease Activity. *Medicina* [Internet]. 21 janv 2020;56(2). Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.3390/medicina56020049>
- 78 Reimer J, Aderhold V, Lambert M, Haasen C. Manifestation of multiple sclerosis with paranoid-hallucinatory psychosis. *J Neurol*. 3 févr 2006;253(4):531-2.
- 79 Mendez MF. Multiple sclerosis presenting as catatonia. *Int J Psychiatry Med*. 1999;29(4):435-41.
- 80 Reiss JP, Sam D, Sareen J. Psychosis in multiple sclerosis associated with left temporal lobe lesions on serial MRI scans. *J Clin Neurosci*. févr 2006;13(2):282-4.
- 81 Smith CEJ. Multiple Sclerosis Presenting With Erotomanic Delusions in the Context of "Don't Ask, Don't Tell". *Mil Med* [Internet]. 2009;174. Disponible sur: <https://academic.oup.com/milmed/article-abstract/174/3/297/4333702>
- 82 Blanc F, Berna F, Fleury M, Lita L, Ruppert E, Ferriby D, et al. [Inaugural psychotic events in multiple sclerosis?]. *Rev Neurol*. 6 sept 2009;166(1):39-48.
- 83 Agan K, Gunal DI, Afsar N, Tuncer N, Kuscu K. Psychotic depression: a peculiar presentation for multiple sclerosis. *Int J Neurosci*. 2009;119(11):2124-30.
- 84 Castro J, Billick S, Kleiman A, Chiechi M, Al-Rashdan M. Confounding psychosis in the postpartum period. *Psychiatr Q*. mars 2014;85(1):91-6.
- 85 Jongen PJH. Psychiatric onset of multiple sclerosis. *J Neurol Sci*. 24 avr 2006;245(1-2):59-62.
- 86 Feinstein A, du Boulay G, Ron MA. Psychotic illness in multiple sclerosis. A clinical and magnetic resonance imaging study. *Br J Psychiatry*. nov 1992;161:680-5.
- 87 Neeki MM, Au C, Richard A, Peace C, Jaques S, Johansson J. Acute Disseminated Encephalomyelitis in an Incarcerated Adolescent Presents as Acute Psychosis: Case Report and Literature Review. *Pediatr Emerg Care*. févr 2019;35(2):e22-5.
- 88 Banerjee B, Petersen K. Psychosis following mycoplasma pneumonia. *Mil Med*. sept 2009;174(9):1001-4.
- 89 Krishnakumar P, Jayakrishnan MP, Beegum MN, Riyaz A. Acute disseminated encephalomyelitis presenting as acute psychotic disorder. *Indian Pediatr*. déc 2008;45(12):999-1001.
- 90 Nasr JT, Andriola MR, Coyle PK. ADEM: literature review and case report of acute psychosis presentation. *Pediatr Neurol*. janv 2000;22(1):8-18.
- 91 Spieker S, Petersen D, Rolfs A, Fehrenbach F, Kuntz R, Seuffer RH, et al. Acute disseminated encephalomyelitis following Pontiac fever. *Eur Neurol*. oct 1998;40(3):169-72.
- 92 Mahad DJ, Staugaitis S, Ruggieri P, Parisi J, Kleinschmidt-Demasters BK, Lassmann H, et al. Steroid-responsive encephalopathy associated with autoimmune thyroiditis and primary CNS demyelination. *J Neurol Sci*. 15 janv 2005;228(1):3-5.
- 93 Mattozzi S, Sabater L, Escudero D, Ariño H, Armangue T, Simabukuro M, et al. Hashimoto encephalopathy in the 21st century. *Neurology*. 14 janv 2020;94(2):e217-24.
- 94 Degnan AJ, Levy LM. Neuroimaging of rapidly progressive dementias, part 2: prion, inflammatory, neoplastic, and other etiologies. *AJNR Am J Neuroradiol*. mars 2014;35(3):424-31.
- 95 Endres D, Perlov E, Stich O, Tebartz van Elst L. Steroid responsive encephalopathy associated with autoimmune thyroiditis (SREAT) presenting as major depression. *BMC Psychiatry*. 6 juin 2016;16:184.
- 96 Archambeaud F, Galinat S, Regouby Y, Magy L, Rebeyrotte I, Vallat JM, et al. [Hashimoto encephalopathy. Analysis of four case reports]. *Rev Med Interne*. juill 2001;22(7):653-9.
- 97 Amamou B, Ben Saida I, Ben Haouala A, Mhalla A, Zaafrane F, Gaha L. Hashimoto's Encephalopathy Revealed by Hypochondriacal Delusion: A Case Report Involving a Male Patient. *Am J Mens Health*. sept 2020;14(5):1557988320955080.
- 98 Wilcox RA, To T, Koukourou A, Frasca J. Hashimoto's encephalopathy masquerading as acute psychosis. *J Clin Neurosci*. 7 mars 2008;15(11):1301-4.
- 99 Roccatello D, Emmi L. Connective tissue disease : a comprehensive guide. Volume 1 Volume 1. 2016.

- 100 Futrell N, Schultz LR, Millikan C. Central nervous system disease in patients with systemic lupus erythematosus. *Neurology*. sept 1992;42(9):1649-57.
- 101 Jennekens FGI, Kater L. The central nervous system in systemic lupus erythematosus. Part 2. Pathogenetic mechanisms of clinical syndromes: a literature investigation. *Rheumatology*. juin 2002;41(6):619-30.
- 102 Goh YP, Naidoo P, Ngian GS. Imaging of systemic lupus erythematosus. Part I: CNS, cardiovascular, and thoracic manifestations. *Clin Radiol*. févr 2013;68(2):181-91.
- 103 Fernández Ga de Las Heras V, Gorriti MA, García-Vicuña R, Santos Ruiz JL. Psychosis leading to the diagnosis of unrecognized systemic lupus erythematosus: a case report. *Rheumatol Int*. 23 janv 2007;27(9):883-5.
- 104 Jghaimi F, Kabbaj A, Essaadouni L. [Systemic lupus erythematosus revealed by an acute psychotic episode]. *Rev Neurol*. déc 2009;165(12):1107-10.
- 105 Huang H-C, Liu C-M, Liu C-C. Psychiatric manifestations in systemic lupus erythematosus mimic psychotic prodrome: a case report. *Gen Hosp Psychiatry*. 2 mai 2009;32(2):e3-4.
- 106 Pego-Reigosa JM, Isenberg DA. Psychosis due to systemic lupus erythematosus: characteristics and long-term outcome of this rare manifestation of the disease. *Rheumatology*. 25 juill 2008;47(10):1498-502.
- 107 Mantovani C, Louzada-Junior P, Nunes EA, de Figueiredo FP, Oliveira GR, Del-Ben CM. Antinuclear antibodies testing as a routine screening for systemic lupus erythematosus in patients presenting first-episode psychosis. *Early Interv Psychiatry*. 19 janv 2012;6(3):322-5.
- 108 Tan Z, Zhou Y, Li X, Wang G, Tao J, Wang L, et al. Brain magnetic resonance imaging, cerebrospinal fluid, and autoantibody profile in 118 patients with neuropsychiatric lupus. *Clin Rheumatol*. 4 nov 2017;37(1):227-33.
- 109 Hughes GR. The Prosser-White oration 1983. Connective tissue disease and the skin. *Clin Exp Dermatol*. nov 1984;9(6):535-44.
- 110 Lackner KJ, Müller-Calleja N. Diagnosis and Management of the Antiphospholipid Syndrome. *N Engl J Med*. 27 sept 2018;379(13):1290.
- 111 Hallab A, Naveed S, Altibi A, Abdelkhalek M, Ngo HT, Le TP, et al. Association of psychosis with antiphospholipid antibody syndrome: A systematic review of clinical studies. *Gen Hosp Psychiatry*. 16 nov 2017;50:137-47.
- 112 Al-Araji A, Kidd DP. Neuro-Behçet's disease: epidemiology, clinical characteristics, and management. *Lancet Neurol*. févr 2009;8(2):192-204.
- 113 Nkam I, Cottureau M-J. [Acute psychosis and Behçet's disease: a case report]. *Encephale*. mai 2006;32(3 Pt 1):385-8.
- 114 Patel P, Steinschneider M, Boneparth A, Lantos G. Neuro-Behçet disease presenting with acute psychosis in an adolescent. *J Child Neurol*. 3 oct 2013;29(9):NP86-91.
- 115 Deniz O, Cayköylü A, Vural G, Albayrak Y, Temel S, Aydin I, et al. A case study of neuro-psycho-Behçet's syndrome presenting with psychotic attack. *Clin Neurol Neurosurg*. 3 août 2009;111(10):877-9.
- 116 Spiegel DR, Morris K, Rayamajhi U. Neurosarcoidosis and the complexity in its differential diagnoses: a review. *Innov Clin Neurosci*. avr 2012;9(4):10-6.
- 117 Duwe BV, Turetsky BI. Misdiagnosis of schizophrenia in a patient with psychotic symptoms. *Neuropsychiatry Neuropsychol Behav Neurol*. déc 2002;15(4):252-60.
- 118 Friedman SH, Gould DJ. Neurosarcoidosis presenting as psychosis and dementia: a case report. *Int J Psychiatry Med*. 2002;32(4):401-3.
- 119 Starkey J, Kobayashi N, Numaguchi Y, Moritani T. Cytotoxic Lesions of the Corpus Callosum That Show Restricted Diffusion: Mechanisms, Causes, and Manifestations. *Radiographics*. mars 2017;37(2):562-76.
- 120 Elkhaled W, Ben Abid F, Akhtar N, Abukamar MR, Ibrahim WH. A 23-Year-Old Man with SARS-CoV-2 Infection Who Presented with Auditory Hallucinations and Imaging Findings of Cytotoxic Lesions of the Corpus Callosum (CLOCC). *Am J Case Rep*. 14 déc 2020;21:e928798.
- 121 Ka A, Britton P, Troedson C, Webster R, Procopis P, Ging J, et al. Mild encephalopathy with reversible splenic lesion: an important differential of encephalitis. *Eur J Paediatr Neurol*. 13 févr 2015;19(3):377-82.
- 122 Provenzale JM, van Landingham K, White LE. Clinical and imaging findings suggesting human herpesvirus 6 encephalitis. *Pediatr Neurol*. janv 2010;42(1):32-9.
- 123 Jähnel M. [Paranoid-hallucinatory psychosis as primary manifestation of subacute sclerosing panencephalitis (SSPE) in a 19-year-old man]. *Psychiatr Prax*. mai 2003;30 Suppl 2:S70-2.
- 124 O'Toole P, Modestino EJ. Alice in Wonderland Syndrome: A real life version of Lewis Carroll's novel. *Brain and Development [Internet]*. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1016/j.braindev.2017.01.004>

- 125 Organization WH, Others. The World health report: 2004: changing history. World Health Organization; 2004.
- 126 Hare EH. The origin and spread of dementia paralytica. *J Ment Sci.* juill 1959;105:594-626.
- 127 South Africa [Internet]. [cité 22 août 2021]. Disponible sur: <https://www.unaids.org/en/regionscountries/countries/southafrica>
- 128 Abrahao AL, Focaccia R, Gattaz WF. Childhood meningitis increases the risk for adult schizophrenia. *World J Biol Psychiatry.* 2005;6 Suppl 2:44-8.
- 129 Said S, Kang M. Viral Encephalitis. In: *StatPearls.* Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021.
- 130 Mawhinney JA, Wilcock C, Haboubi H, Roshanzamir S. Neurotropism of SARS-CoV-2: COVID-19 presenting with an acute manic episode. *BMJ Case Rep [Internet].* 14 juin 2020;13(6). Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2020-236123>
- 131 Sen M, Yesilkaya UH, Balcioglu YH. SARS-CoV-2-associated first episode of acute mania with psychotic features. *J Clin Neurosci.* 1 mars 2021;87:29-31.
- 132 Almqvist J, Granberg T, Tzortzakakis A, Klironomos S, Kollia E, Öhberg C, et al. Neurological manifestations of coronavirus infections - a systematic review. *Ann Clin Transl Neurol.* 27 août 2020;7(10):2057-71.
- 133 Meyer MJ, Carlson JJ, Lin D. Seeing Snakes: An HIV Patient with Visual Hallucinations. *Am J Med.* 17 févr 2020;133(6):687-9.
- 134 Kaeley N, Bansal S, Bhatia R, Ahmad S. Herpes Simplex Encephalitis: An Uncommon Presentation. *J Clin Diagn Res.* mai 2016;10(5):OD25-6.
- 135 Oommen KJ, Johnson PC, Ray CG. Herpes simplex type 2 virus encephalitis presenting as psychosis. *Am J Med.* sept 1982;73(3):445-8.
- 136 Schmidt R, Carson PJ, Jansen RJ. Resurgence of Syphilis in the United States: An Assessment of Contributing Factors. *Infect Dis.* 16 oct 2019;12:1178633719883282.
- 137 Kambe T, Shimura H, Ueno Y, Nishioka K, Tanaka R, Hattori N, et al. Vivid visual hallucinations manifested as the initial symptom in a patient with neurosyphilis. *Psychosomatics.* 27 sept 2012;54(3):284-5.
- 138 Stefani A, Riello M, Rossini F, Mariotto S, Fenzi F, Gambina G, et al. Neurosyphilis manifesting with rapidly progressive dementia: report of three cases. *Neurol Sci.* 6 sept 2013;34(11):2027-30.
- 139 Blažeković A, Ozretić D, Habek M, Bilić E, Borovečki F. Neurosyphilis: The shape of a rising threat. *Int J Infect Dis.* 3 août 2018;76:1-3.
- 140 Lee SH, Yang H, Kang NR, Park JH. Re-emerging Neurosyphilis in Korea as a Possible Etiology of Psychotic Disorders with Pleomorphic Symptoms and Cognitive Dysfunction: a Case Report and Literature Review. *J Korean Med Sci.* 24 août 2020;35(33):e271.
- 141 Wahab S, Md Rani SA, Sharis Othman S. Neurosyphilis and psychosis. *Asia Pac Psychiatry.* avr 2013;5 Suppl 1:90-4.
- 142 Toffanin T, Miola A, Follador H, Ferri G, Scupola N, Martino N, et al. A Case Report of Neurosyphilis Limbic Encephalitis With Reversible Geschwind Syndrome and Mood Disorder. *J Psychiatr Pract.* mai 2019;25(3):222-6.
- 143 Lin L-R, Zhang H-L, Huang S-J, Zeng Y-L, Xi Y, Guo X-J, et al. Psychiatric manifestations as primary symptom of neurosyphilis among HIV-negative patients. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci.* été 2014;26(3):233-40.
- 144 Verma A, Kumar A. Neurocysticercosis presenting as acute psychosis: a rare case report from rural India. *Asian J Psychiatr.* 21 juill 2013;6(6):611-3.
- 145 da Silva Miranda CC, Fernandes Dos Santos CFS, Cordeiro de Medeiros AB. Neurocysticercosis Presenting as Acute Psychosis: An Unusual Case. *Psychiatr Danub.* automne 2020;32(3-4):445-6.
- 146 Mustafa N, Al Ayyat D, Awad M, Elamin M, Bin Haider E, Alkhoori S. Neuropsychiatric Manifestations of Neurocysticercosis. *Dubai Medical Journal.* 2020;3(1):37-40.
- 147 Forlenza OV, Filho AH, Nobrega JP, dos Ramos Machado L, de Barros NG, de Camargo CH, et al. Psychiatric manifestations of neurocysticercosis: a study of 38 patients from a neurology clinic in Brazil. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* juin 1997;62(6):612-6.
- 148 Hess A, Buchmann J, Zettl UK, Henschel S, Schlaefke D, Grau G, et al. *Borrelia burgdorferi* central nervous system infection presenting as an organic schizophrenialike disorder. *Biol Psychiatry.* 15 mars 1999;45(6):795.
- 149 Binalsheikh IM, Griesemer D, Wang S, Alvarez-Altalef R. Lyme neuroborreliosis presenting as Alice in Wonderland syndrome. *Pediatr Neurol.* mars 2012;46(3):185-6.

- 150 Werring DJ, Marsden CD. Visual hallucinations and palinopsia due to an occipital lobe tuberculoma. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. mai 1999;66(5):684.
- 151 Kumar A, Nath K, Kar G, Others. Acute psychosis in a patient of tuberculous meningitis developing polyuria and diabetes insipidus in sequelae. *Indian J Psychosoc*. 2011;1:58-62.
- 152 Rahim MJC, Ghazali WSW. Psychosis secondary to tuberculosis meningitis. *BMJ Case Rep* [Internet]. 11 mars 2016;2016. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2015-213171>
- 153 Henry C, Knight R. Clinical features of variant Creutzfeldt-Jakob disease. *Rev Med Virol*. mai 2002;12(3):143-50.
- 154 Jardri R, DiPaola C, Lajugie C, Thomas P, Goeb J-L. Depressive disorder with psychotic symptoms as psychiatric presentation of sporadic Creutzfeldt-Jakob disease: a case report. *Gen Hosp Psychiatry*. sept 2006;28(5):452-4.
- 155 Rudge P, Hyare H, Green A, Collinge J, Mead S. Imaging and CSF analyses effectively distinguish CJD from its mimics. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 15 nov 2017;89(5):461-6.
- 156 Diagnostic Criteria [Internet]. 2018 [cité 26 août 2021]. Disponible sur: <https://www.cdc.gov/prions/vcjd/diagnostic-criteria.html>
- 157 Rosenberg GA, Wallin A, Wardlaw JM, Markus HS, Montaner J, Wolfson L, et al. Consensus statement for diagnosis of subcortical small vessel disease. *J Cereb Blood Flow Metab*. janv 2016;36(1):6-25.
- 158 Wardlaw JM, Smith EE, Biessels GJ, Cordonnier C, Fazekas F, Frayne R, et al. Neuroimaging standards for research into small vessel disease and its contribution to ageing and neurodegeneration. *Lancet Neurol*. août 2013;12(8):822-38.
- 159 Bajenaru O, Antochi F, Tiu C. Particular aspects in patients with coronary heart disease and vascular cognitive impairment. *J Neurol Sci*. 15 déc 2010;299(1-2):49-50.
- 160 Prins ND, Scheltens P. White matter hyperintensities, cognitive impairment and dementia: an update. *Nat Rev Neurol*. mars 2015;11(3):157-65.
- 161 Lee S-J, Kim J-S, Lee K-S, An J-Y, Kim W, Kim Y-I, et al. The leukoaraiosis is more prevalent in the large artery atherosclerosis stroke subtype among Korean patients with ischemic stroke. *BMC Neurol*. 7 août 2008;8:31.
- 162 Román GC, Tatemichi TK, Erkinjuntti T, Cummings JL, Masdeu JC, Garcia JH, et al. Vascular dementia: diagnostic criteria for research studies. Report of the NINDS-AIREN International Workshop. *Neurology*. févr 1993;43(2):250-60.
- 163 Lyketsos CG, Steinberg M, Tschanz JT, Norton MC, Steffens DC, Breitner JC. Mental and behavioral disturbances in dementia: findings from the Cache County Study on Memory in Aging. *Am J Psychiatry*. mai 2000;157(5):708-14.
- 164 Kim HJ, Kang SJ, Kim C, Kim GH, Jeon S, Lee JM, et al. The effects of small vessel disease and amyloid burden on neuropsychiatric symptoms: a study among patients with subcortical vascular cognitive impairments. *Neurobiol Aging*. 13 févr 2013;34(7):1913-20.
- 165 Tonkonogy JM, Geller JL. Late-onset paranoid psychosis as a distinct clinicopathologic entity: magnetic resonance imaging data in elderly patients with paranoid psychosis of late onset and schizophrenia of early onset. *Neuropsychiatry Neuropsychol Behav Neurol*. oct 1999;12(4):230-5.
- 166 Calabrò RS, Baglieri A, Ferlazzo E, Passari S, Marino S, Bramanti P. Neurofunctional assessment in a stroke patient with musical hallucinations. *Neurocase*. 6 janv 2012;18(6):514-20.
- 167 Hoffmann M. Isolated right temporal lobe stroke patients present with Geschwind Gastaut syndrome, frontal network syndrome and delusional misidentification syndromes. *Behav Neurol*. 2008;20(3):83-9.
- 168 Kumral E, Oztürk O. Delusional state following acute stroke. *Neurology*. 13 janv 2004;62(1):110-3.
- 169 Jain RS, Nagpal K, Jain R, Prakash S, Handa R. Acute psychosis presenting as a sole manifestation of left atrial myxoma: a new paradigm. *Am J Emerg Med*. 12 mai 2014;32(12):1556.e3-5.
- 170 Edelstyn NM, Oyebode F, Barrett K. The delusions of Capgras and intermetamorphosis in a patient with right-hemisphere white-matter pathology. *Psychopathology*. nov 2001;34(6):299-304.
- 171 Ashwin PT, Tsaloumas MD. Complex visual hallucinations (Charles Bonnet syndrome) in the hemianopic visual field following occipital infarction. *J Neurol Sci*. 22 juin 2007;263(1-2):184-6.
- 172 Castaño Ramírez OM, Gómez Bedoya CA, García Henao LM, Navarro JC. Neuropsychiatric symptoms as the only acute manifestation of a stroke in the left hemisphere. Case report. *Rev Colomb Psiquiatr*. 23 mai 2019;49(3):194-8.
- 173 Beniczky S, Kéri S, Vörös E, Ungureán A, Benedek G, Janka Z, et al. Complex hallucinations following occipital lobe damage. *Eur J Neurol*. mars 2002;9(2):175-6.

- 174 Morenas-Rodríguez E, Camps-Renom P, Pérez-Cordón A, Horta-Barba A, Simón-Talero M, Cortés-Vicente E, et al. Visual hallucinations in patients with acute stroke: a prospective exploratory study. *Eur J Neurol*. 22 mars 2017;24(5):734-40.
- 175 Nagaratnam N, O'Neile L. Delusional parasitosis following occipito-temporal cerebral infarction. *Gen Hosp Psychiatry*. mars 2000;22(2):129-32.
- 176 Latini F, Hjortberg M, Aldskogius H, Ryttefors M. The Classical Pathways of Occipital Lobe Epileptic Propagation Revised in the Light of White Matter Dissection. *Behav Neurol [Internet]*. 30 avr 2015 [cité 11 août 2021];2015. Disponible sur: <https://www.hindawi.com/journals/bn/2015/872645/>
- 177 Nye E, Arendts G. Intracerebral haemorrhage presenting as olfactory hallucinations. *Emerg Med*. déc 2002;14(4):447-9.
- 178 Devine MJ, Bentley P, Jones B, Hotton G, Greenwood RJ, Jenkins IH, et al. The role of the right inferior frontal gyrus in the pathogenesis of post-stroke psychosis. *J Neurol*. 22 janv 2014;261(3):600-3.
- 179 Su KP, Hsu CY, Hsieh SC, Shen WW. Magnetic resonance imaging findings in patients with delusional disorder due to diffuse cerebrovascular disease: a report of seven cases. *Psychiatry Clin Neurosci*. avr 2001;55(2):121-6.
- 180 Galetta KM, Prasad S. Historical Trends in the Diagnosis of Peduncular Hallucinoses. *J Neuroophthalmol*. déc 2018;38(4):438-41.
- 181 Carrera E, Bogousslavsky J. The thalamus and behavior: effects of anatomically distinct strokes. *Neurology*. 27 juin 2006;66(12):1817-23.
- 182 Stangeland H, Orgeta V, Bell V. Poststroke psychosis: a systematic review. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. août 2018;89(8):879-85.
- 183 Almeida OP, Xiao J. Mortality associated with incident mental health disorders after stroke. *Aust N Z J Psychiatry*. mars 2007;41(3):274-81.
- 184 Kumar A, Singh AK. Teaching NeuroImage: Inverted V sign in subacute combined degeneration of spinal cord. *Neurology*. 6 janv 2009;72(1):e4.
- 185 Maroney Z, Dale R. Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy With Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy (CADASIL): A Rare Diagnosis in a Patient With Schizophrenia. *Psychosomatics*. 20 nov 2019;61(4):395-9.
- 186 Drazzyk AM, Tan RYY, Tay J, Traylor M, Das T, Markus HS. Encephalopathy in a Large Cohort of British Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy With Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy Patients. *Stroke*. févr 2019;50(2):283-90.
- 187 Gschwandtner U, Borgwardt S, Aston J, Drewe M, Radü EW, Riecher-Rössler A. [Chronic subdural hemorrhage in a patient with suspected schizophrenia prodrome]. *Nervenarzt*. juill 2004;75(7):691-3.
- 188 Jomli R, Zgueb Y, Nacef F, Douki S. [Chronic subdural hematoma and psychotic decompensation]. *Encephale*. 5 janv 2012;38(4):356-9.
- 189 Verlinden S, Mouton P. [A « psychogenic psychosis » turns out to be a subarachnoid haemorrhage. A case study]. *Tijdschr Psychiatr*. 2006;48(1):65-9.
- 190 Mizobuchi M, Ito N, Tanaka C, Sako K, Sumi Y, Sasaki T. Unidirectional olfactory hallucination associated with ipsilateral unruptured intracranial aneurysm. *Epilepsia*. avr 1999;40(4):516-9.
- 191 Tungaraza TE, Singh R. Unruptured intracranial aneurysm and first episode psychosis: The mystery was finally solved. *Psychiatr Danub*. sept 2017;29(Suppl 3):179-82.
- 192 Philip M, Kornitzer J, Marks D, Lee H-J, Souayah N. Alice in Wonderland Syndrome associated with a temporo-parietal cavernoma. *Brain Imaging Behav*. déc 2015;9(4):910-2.
- 193 Dombernowsky TW. [Multiple cerebral cavernous haemangiomas in a woman with visual hallucinations]. *Ugeskr Laeger [Internet]*. 15 déc 2014;176(25A). Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25497621>
- 194 Dhasmana DJ, Brockington IF, Roberts A. Post-partum transverse sinus thrombosis presenting as acute psychosis. *Arch Womens Ment Health*. 16 oct 2009;13(4):365-7.
- 195 Wong VSS, Adamczyk P, Dahlin B, Richman DP, Wheelock V. Cerebral venous sinus thrombosis presenting with auditory hallucinations and illusions. *Cogn Behav Neurol*. mars 2011;24(1):40-2.
- 196 Klasen H, Britton J, Newman M. Moyamoya disease in a 12-year-old Caucasian boy presenting with acute transient psychosis. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. juin 1999;8(2):149-53.
- 197 Lubman DI, Pantelis C, Desmond P, Proffitt T-M, Velakoulis D. Moyamoya disease in a patient with schizophrenia. *J Int Neuropsychol Soc*. juill 2003;9(5):806-10.
- 198 Walterfang M, Wood SJ, Velakoulis D, Copolov D, Pantelis C. Diseases of white matter and schizophrenia-like psychosis. *Aust N Z J Psychiatry*. sept 2005;39(9):746-56.

- 199 Resende LL, de Paiva ARB, Kok F, da Costa Leite C, Lucato LT. Adult Leukodystrophies: A Step-by-Step Diagnostic Approach. *Radiographics*. janv 2019;39(1):153-68.
- 200 Sharma P, Eesa M, Scott JN. Toxic and acquired metabolic encephalopathies: MRI appearance. *AJR Am J Roentgenol*. sept 2009;193(3):879-86.
- 201 Barnholtz-Sloan JS, Sloan AE, Davis FG, Vigneaun FD, Lai P, Sawaya RE. Incidence proportions of brain metastases in patients diagnosed (1973 to 2001) in the Metropolitan Detroit Cancer Surveillance System. *J Clin Oncol*. 15 juill 2004;22(14):2865-72.
- 202 Keschner M, Bender MB, Strauss I. MENTAL SYMPTOMS ASSOCIATED WITH BRAIN TUMOR: A STUDY OF 530 VERIFIED CASES. *JAMA*. 5 mars 1938;110(10):714-8.
- 203 Madhusoodanan S, Opler MGA, Moise D, Gordon J, Danan DM, Sinha A, et al. Brain tumor location and psychiatric symptoms: is there any association? A meta-analysis of published case studies. *Expert Rev Neurother*. oct 2010;10(10):1529-36.
- 204 Mulder DW, Daly D. Psychiatric symptoms associated with lesions of temporal lobe. *J Am Med Assoc*. 20 sept 1952;150(3):173-6.
- 205 Cole G. Intracranial space-occupying masses in mental hospital patients: necropsy study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. août 1978;41(8):730-6.
- 206 Malamud N. Psychiatric disorder with intracranial tumors of limbic system. *Arch Neurol*. août 1967;17(2):113-23.
- 207 Galasko D, Kwo-On-Yuen PF, Thal L. Intracranial mass lesions associated with late-onset psychosis and depression. *Psychiatr Clin North Am*. mars 1988;11(1):151-66.
- 208 Davison K. Schizophrenia-like psychoses associated with organic cerebral disorders: a review. *Psychiatr Dev*. printemps 1983;1(1):1-33.
- 209 Madhusoodanan S, Danan D, Moise D. Psychiatric manifestations of brain tumors: diagnostic implications. *Expert Rev Neurother*. avr 2007;7(4):343-9.
- 210 Wilkinson P. Behavior and mood disorders in focal brain lesions. edited by, Julien Bogousslavsky and Jeffrey L. Cummings. Cambridge University Press, Cambridge 2000. Pages: 554. £42.50 (paperback). *Int J Geriatr Psychiatry*. nov 2001;16(11):1110-1110.
- 211 Filley CM, Kleinschmidt-DeMasters BK. Neurobehavioral presentations of brain neoplasms. *West J Med*. juill 1995;163(1):19-25.
- 212 Madhusoodanan S, Ting MB, Farah T, Ugur U. Psychiatric aspects of brain tumors: A review. *World J Psychiatry*. 22 sept 2015;5(3):273-85.
- 213 Bunevicius A, Deltuva VP, Deltuviene D, Tamasauskas A, Bunevicius R. Brain lesions manifesting as psychiatric disorders: eight cases. *CNS Spectr*. nov 2008;13(11):950-8.
- 214 Hutchinson G, Austin H, Neehall JE. Psychiatric symptoms and an anterior cranial fossa meningioma. *West Indian Med J*. sept 1998;47(3):111-2.
- 215 Schwartz AC, Afejuku A, Garlow SJ. Bifrontal meningioma presenting as postpartum depression with psychotic features. *Psychosomatics*. 26 avr 2012;54(2):187-91.
- 216 Maia-de-Oliveira JP, Brasileiro LE, Correia CE, Machado-de-Sousa JP, Hallak JE. Psychotic syndrome secondary to meningioma treated with a low dose of olanzapine. *Braz J Psychiatry*. 1 avr 2015;37(2):179-80.
- 217 Lampl Y, Barak Y, Achiron A, Sarova-Pinchas I. Intracranial meningiomas: correlation of peritumoral edema and psychiatric disturbances. *Psychiatry Res*. 29 sept 1995;58(2):177-80.
- 218 Hunter R, Blackwood W, Bull J. Three cases of frontal meningiomas presenting psychiatrically. *Br Med J*. 6 juill 1968;3(5609):9-16.
- 219 Kosman KA, Silbersweig DA. Pseudo-Charles Bonnet Syndrome With a Frontal Tumor: Visual Hallucinations, the Brain, and the Two-Hit Hypothesis. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. 4 août 2017;30(1):84-6.
- 220 Miyazawa T, Fukui S, Otani N, Tsuzuki N, Katoh H, Ishihara S, et al. Peduncular hallucinosis due to a pineal meningioma. Case report. *J Neurosurg*. sept 2001;95(3):500-2.
- 221 Khong S-Y, Leach J, Greenwood C. Meningioma mimicking puerperal psychosis. *Obstet Gynecol*. févr 2007;109(2 Pt2):515-6.
- 222 Moore E, Srivastava AA, Rajaram Manoharan SVR, Hussain N. Mania and psychosis associated with right parietal meningioma. *Int J Psychiatry Med*. 7 nov 2019;55(2):74-81.
- 223 Azarpira N, Noshadi P, Pakbaz S, Torabineghad S, Rakei M, Safai A. Dural plasmacytoma mimicking meningioma. *Turk Neurosurg*. 2014;24(3):403-5.

- 224 Sublett JM, Davenport C, Eisenbrock H, Dalal S, Jaffar Kazmi SA, Kershenovich A. Pediatric Primary Diffuse Leptomeningeal Primitive Neuroectodermal Tumor: A Case Report and Literature Review. *Pediatr Neurosurg*. 7 déc 2016;52(2):114-21.
- 225 Gyawali S, Sharma P, Mahapatra A. Meningioma and psychiatric symptoms: An individual patient data analysis. *Asian J Psychiatr*. 28 mars 2019;42:94-103.
- 226 Ota S, Tsuchiya K, Anno M, Akiyama H. [An autopsy case of miliary brain metastases]. *No To Shinkei*. févr 2006;58(2):161-5.
- 227 Lee T-S. Transient and Spontaneously-Remitting Complex Hallucinations in a Patient With Melanoma and Brain Metastases. *Psychosomatics*. 51(3):267-70.
- 228 Mittal VA, Karlsgodt K, Zinberg J, Cannon TD, Bearden CE. Identification and treatment of a pineal region tumor in an adolescent with prodromal psychotic symptoms. *Am J Psychiatry*. sept 2010;167(9):1033-7.
- 229 Yang P, Li L, Kuang W, Li B, Zhou B, Yang J, et al. Intracranial multiple germ cell tumors: a case report and review of literature. *Int J Clin Exp Pathol*. 1 déc 2014;7(12):9002-7.
- 230 Malbari F, Gershon TR, Garvin JH, Allen JC, Khakoo Y, Levy AS, et al. Psychiatric manifestations as initial presentation for pediatric CNS germ cell tumors, a case series. *Childs Nerv Syst*. 16 juin 2016;32(8):1359-62.
- 231 Nadvi SS, Ramdial PK. Transient peduncular hallucinations secondary to brain stem compression by a cerebellar pilocytic astrocytoma. *Br J Neurosurg*. déc 1998;12(6):579-81.
- 232 Kirches E, Steiner J, Schneider T, Vorwerk CK, Scherlach C, Holtkamp N, et al. Lhermitte-Duclos disease caused by a novel germline PTEN mutation R173P in a patient presenting with psychosis. *Neuropathol Appl Neurobiol*. 28 août 2009;36(1):86-9.
- 233 Kaloshi G, Alikaj V, Rroji A, Vreto G, Petrela M. Visual and auditory hallucinations revealing cerebellar extraventricular neurocytoma: uncommon presentation for uncommon tumor in uncommon location. *Gen Hosp Psychiatry*. 8 mai 2013;35(6):680.e1-3.
- 234 Moise D, Madhusoodanan S. Psychiatric symptoms associated with brain tumors: a clinical enigma. *CNS Spectr*. janv 2006;11(1):28-31.
- 235 Capampangan DJ, Hoerth MT, Dratzkowski JF, Lipinski CA. Olfactory and gustatory hallucinations presenting as partial status epilepticus because of glioblastoma multiforme. *Ann Emerg Med*. 20 mars 2010;56(4):374-7.
- 236 Arasappa R, Danivas V, Venkatasubramanian G. Choroid plexus papilloma presenting as schizophrenia: a case report. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. hiver 2013;25(1):E26-7.
- 237 Karakula-Juchnowicz H, Morylowska-Topolska J, Juchnowicz D, Korzeniowska A, Krukow P, Rola R. Paranoid Syndrome as the First Sign of Central Neurocytoma: A Case Report. *J Psychiatr Pract*. sept 2018;24(5):359-63.
- 238 Stupinski J, Kim J, Francois D. Delusional Disorder Arising From a CNS Neoplasm. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. printemps 2017;29(2):186-8.
- 239 Ghosh AK, Jacob R, Rayapureddy S. Pituitary tumour presenting with psychotic symptoms without neurological signs. *Singapore Med J*. juill 2012;53(7):499-500.
- 240 Kasinathan J, Baker RJ, Perkes IE. A case for imaging in high-risk psychosis: insular pathology in first episode psychosis. *Aust N Z J Psychiatry*. 28 mars 2017;51(10):1057-8.
- 241 Escosa Bagé M, Villarejo Ortega FJ, Pérez Jiménez MA, González Mediero I. [Psychosis in a case of temporal lobe epilepsy associated with a dysembryoplastic neuroepithelial tumour]. *Rev Neurol*. 2004;38(7):643-6.
- 242 Belaizi M, Mehssani J, Yahyaoui M, Fajri A. [Psychotic disorder revealing epilepsy linked to a dysembryoma of the left hippocampus]. *Rev Neurol*. 6 sept 2010;167(3):221-4.
- 243 Zugman A, Pan PM, Gadelha A, Mansur RB, Asevedo E, Cunha GR, et al. Brain tumor in a patient with attenuated psychosis syndrome. *Schizophr Res*. 7 janv 2013;144(1-3):151-2.
- 244 Baquero GA, Molero P, Pla J, Ortuño F. A schizophrenia-like psychotic disorder secondary to an arachnoid cyst remitted with neurosurgical treatment of the cyst. *Open Neuroimag J*. 21 févr 2014;8:1-4.
- 245 Biswas PS, Sen D, Chaudhary S. Middle cranial fossa arachnoid cyst presenting with obsessive compulsive behaviour associated with psychosis - two cases. *Afr J Psychiatry*. janv 2012;15(1):59-60.
- 246 Kalapatapu RK. Aripiprazole treatment of psychosis in a child with posterior fossa retrocerebellar arachnoid cyst. *J Child Adolesc Psychopharmacol*. juin 2009;19(3):321-5.
- 247 Kuloglu M, Caykoylu A, Yilmaz E, Ekinci O. A left temporal lobe arachnoid cyst in a patient with schizophrenia-like psychosis: a case report. *Prog Neuropsychopharmacol Biol Psychiatry*. 1 juill 2008;32(5):1353-4.

- 248 Mironov A, John S, Auerbach J, Jamaledine G. Acute onset of psychosis in a patient with a left temporal lobe arachnoid cyst. *Case Rep Med*. 11 févr 2014;2014:204025.
- 249 Vakis AF, Koutentakis DI, Karabetsos DA, Kalostos GN. Psychosis-like syndrome associated with intermittent intracranial hypertension caused by a large arachnoid cyst of the left temporal lobe. *Br J Neurosurg*. 6 janv 2006;20(3):156-9.
- 250 Bahk W-M, Pae C-U, Chae J-H, Jun T-Y, Kim K-S. A case of brief psychosis associated with an arachnoid cyst. *Psychiatry Clin Neurosci*. avr 2002;56(2):203-5.
- 251 Shiga T, Wada A, Kunii Y, Itagaki S, Sakuma J, Yabe H, et al. Effective surgical intervention for schizophrenia-like symptoms and low event-related potentials caused by arachnoid cyst. *Psychiatry Clin Neurosci*. oct 2012;66(6):536-7.
- 252 Varshney P, Raghuraman BS, Ganjekar S, Sharma M, Chaturvedi S. Cerebellar arachnoid cyst masquerading initially as schizophrenia and later as obsessive compulsive disorder. *Asian J Psychiatr*. 14 oct 2019;47:101838.
- 253 Højlund M, Hansen P, Krone W, Høgh L. Obstructive hydrocephalus caused by colloid cyst presenting as a schizophrenia-like psychosis. *BMJ Case Rep [Internet]*. 8 juin 2018;2018. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2017-223037>
- 254 Jiang X, Chen Y, Zhou Z, Luo L, Hu W, Zheng H, et al. Surgical Resection of Pineal Epidermoid Cyst Contributed to Relieving Schizophrenia Symptoms. *World Neurosurg*. 8 mars 2018;113:304-7.
- 255 Oxford Textbook of Epilepsy and Epileptic Seizures. In: Oxford Textbook of Epilepsy and Epileptic Seizures. 1re éd. Oxford University Press; 2012.
- 256 Bronen RA. Epilepsy: the role of MR imaging. *AJR Am J Roentgenol*. déc 1992;159(6):1165-74.
- 257 Chang BS, Lowenstein DH. Epilepsy. *N Engl J Med*. 25 sept 2003;349(13):1257-66.
- 258 Shorvon SD. The etiologic classification of epilepsy. *Epilepsia*. juin 2011;52(6):1052-7.
- 259 Friedman E. Epilepsy imaging in adults: getting it right. *AJR Am J Roentgenol*. nov 2014;203(5):1093-103.
- 260 Mirsattari SM, Gofton TE, Chong DJ. Misdiagnosis of epileptic seizures as manifestations of psychiatric illnesses. *Can J Neurol Sci*. mai 2011;38(3):487-93.
- 261 Kraft AM, Price TR, Peltier D. Complex partial seizures and schizophrenia. *Compr Psychiatry*. janv 1984;25(1):113-24.
- 262 Vuilleumier P, Jallon P. [Epilepsy and psychiatric disorders: epidemiological data]. *Rev Neurol*. mai 1998;154(4):305-17.
- 263 Grünewald R. The Psychoses of Epilepsy. M.R. Trimble, Raven Press, New York, 1991,224 pp. *Behav Neurol*. 1995;8(2):125-7.
- 264 Hermann B, Seidenberg M, Jones J. The neurobehavioural comorbidities of epilepsy: can a natural history be developed? *Lancet Neurol*. févr 2008;7(2):151-60.
- 265 Beletsky V, Mirsattari SM. Epilepsy, mental health disorder, or both? *Epilepsy Res Treat*. 2012;2012:163731.
- 266 Martínez JV, Speciali JG. Migraine with visual aura versus occipital epilepsy. *Headache*. févr 1997;37(2):113.
- 267 Pruetter C, Waberski TD, Norra C, Podoll K. Palinacousis leading to the diagnosis of temporal lobe seizures in a patient with schizophrenia. *Seizure*. avr 2002;11(3):198-200.
- 268 Gloor P, Olivier A, Quesney LF, Andermann F, Horowitz S. The role of the limbic system in experiential phenomena of temporal lobe epilepsy. *Ann Neurol*. août 1982;12(2):129-44.
- 269 Taylor I, Scheffer IE, Berkovic SF. Occipital epilepsies: identification of specific and newly recognized syndromes. *Brain*. avr 2003;126(Pt 4):753-69.
- 270 Slater E, Beard AW, Glithero E. The schizophrenialike psychoses of epilepsy. *Br J Psychiatry*. janv 1963;109:95-150.
- 271 Perez MM, Trimble MR. Epileptic psychosis--diagnostic comparison with process schizophrenia. *Br J Psychiatry*. sept 1980;137:245-9.
- 272 Bear D, Levin K, Blumer D, Chetham D, Ryder J. Interictal behaviour in hospitalised temporal lobe epileptics: relationship to idiopathic psychiatric syndromes. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. juin 1982;45(6):481-8.
- 273 Toone BK, Garralda ME, Ron MA. The psychoses of epilepsy and the functional psychoses: a clinical and phenomenological comparison. *Br J Psychiatry*. sept 1982;141:256-61.
- 274 Perez MM, Trimble MR, Murray NM, Reider I. Epileptic psychosis: an evaluation of PSE profiles. *Br J Psychiatry*. févr 1985;146:155-63.

- 275 Bernasconi A, Bernasconi N, Bernhardt BC, Schrader D. Advances in MRI for « cryptogenic » epilepsies. *Nat Rev Neurol*. févr 2011;7(2):99-108.
- 276 Alarcón G, Valentín A, Watt C, Selway RP, Lacruz ME, Elwes RDC, et al. Is it worth pursuing surgery for epilepsy in patients with normal neuroimaging? *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. avr 2006;77(4):474-80.
- 277 Chapman K, Wyllie E, Najm I, Ruggieri P, Bingaman W, Lüders J, et al. Seizure outcome after epilepsy surgery in patients with normal preoperative MRI. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. mai 2005;76(5):710-3.
- 278 McGonigal A, Bartolomei F, Régis J, Guye M, Gavaret M, Trébuchon-Da Fonseca A, et al. Stereoelectroencephalography in presurgical assessment of MRI-negative epilepsy. *Brain*. déc 2007;130(Pt 12):3169-83.
- 279 Bien CG, Szinay M, Wagner J, Clusmann H, Becker AJ, Urbach H. Characteristics and surgical outcomes of patients with refractory magnetic resonance imaging-negative epilepsies. *Arch Neurol*. déc 2009;66(12):1491-9.
- 280 Seo JH, Noh BH, Lee JS, Kim DS, Lee SK, Kim TS, et al. Outcome of surgical treatment in non-lesional intractable childhood epilepsy. *Seizure*. nov 2009;18(9):625-9.
- 281 Wang ZI, Alexopoulos AV, Jones SE, Jaisani Z, Najm IM, Prayson RA. The pathology of magnetic-resonance-imaging-negative epilepsy. *Mod Pathol*. août 2013;26(8):1051-8.
- 282 Winston GP, Micallef C, Kendell BE, Bartlett PA, Williams EJ, Burdett JL, et al. The value of repeat neuroimaging for epilepsy at a tertiary referral centre: 16 years of experience. *Epilepsy Res*. août 2013;105(3):349-55.
- 283 Nguyen DK, Rochette E, Leroux J-M, Beaudoin G, Cossette P, Lassonde M, et al. Value of 3.0 T MR imaging in refractory partial epilepsy and negative 1.5 T MRI. *Seizure*. oct 2010;19(8):475-8.
- 284 Jung DE, Lee J-S. Multimodal neuroimaging in presurgical evaluation of childhood epilepsy. *Korean J Pediatr*. août 2010;53(8):779-85.
- 285 Phal PM, Usmanov A, Nesbit GM, Anderson JC, Spencer D, Wang P, et al. Qualitative comparison of 3-T and 1.5-T MRI in the evaluation of epilepsy. *AJR Am J Roentgenol*. sept 2008;191(3):890-5.
- 286 Strandberg M, Larsson E-M, Backman S, Källén K. Pre-surgical epilepsy evaluation using 3T MRI. Do surface coils provide additional information? *Epileptic Disord*. juin 2008;10(2):83-92.
- 287 Knake S, Triantafyllou C, Wald LL, Wiggins G, Kirk GP, Larsson PG, et al. 3T phased array MRI improves the presurgical evaluation in focal epilepsies: a prospective study. *Neurology*. 11 oct 2005;65(7):1026-31.
- 288 De Ciantis A, Barba C, Tassi L, Cosottini M, Tosetti M, Costagli M, et al. 7T MRI in focal epilepsy with unrevealing conventional field strength imaging. *Epilepsia*. mars 2016;57(3):445-54.
- 289 Luat AF, Asano E, Rothermel R, Sood S, Chugani HT. Psychosis as a manifestation of frontal lobe epilepsy. *Epilepsy Behav*. 5 nov 2007;12(1):200-4.
- 290 Brown-Vargas D, Cienki JJ. Occipital lobe epilepsy presenting as Charles Bonnet syndrome. *Am J Emerg Med*. 23 mai 2012;30(9):2102.e5-6.
- 291 Marchetti RL, Tavares AG, Gronich G, Fiore LA, Ferraz RB. Complete remission of epileptic psychosis after temporal lobectomy: case report. *Arq Neuropsiquiatr*. sept 2001;59(3-B):802-5.
- 292 Gayubo Moreo L, Martínez Pastor CJ, García Recio A. Mesial temporal sclerosis and psychiatric symptoms: a case report. *Int J Psychiatry Med*. 2004;34(3):271-5.
- 293 Huppertz H-J, Franck P, Korinthenberg R, Schulze-Bonhage A. Recurrent attacks of fear and visual hallucinations in a child. *J Child Neurol*. mars 2002;17(3):230-3.
- 294 La Vega-Talbot M, Duchowny M, Jayakar P. Orbitofrontal seizures presenting with ictal visual hallucinations and interictal psychosis. *Pediatr Neurol*. juill 2006;35(1):78-81.
- 295 OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man [Internet]. [cité 5 sept 2021]. Disponible sur: <https://www.omim.org/>
- 296 Reserved IU--A. Orphanet [Internet]. [cité 5 sept 2021]. Disponible sur: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=EN>
- 297 Radiopaedia.org, the wiki-based collaborative Radiology resource [Internet]. [cité 5 sept 2021]. Disponible sur: <https://radiopaedia.org/?lang=us>
- 298 Reid Sutton V. Inborn errors of metabolism: Epidemiology, pathogenesis, and clinical features. In: Hahn S, TePas E, éditeurs. *UpToDate*. Waltham, MA: UpToDate; 2020.
- 299 Applegarth DA, Toone JR, Lowry RB. Incidence of inborn errors of metabolism in British Columbia, 1969-1996. *Pediatrics*. janv 2000;105(1):e10.
- 300 Sanderson S, Green A, Preece MA, Burton H. The incidence of inherited metabolic disorders in the West Midlands, UK. *Arch Dis Child*. nov 2006;91(11):896-9.

- 301 Bonnot O, Herrera PM, Tordjman S, Walterfang M. Secondary psychosis induced by metabolic disorders. *Front Neurosci.* 19 mai 2015;9:177.
- 302 Trakadis YJ, Fulginiti V, Walterfang M. Inborn errors of metabolism associated with psychosis: literature review and case-control study using exome data from 5090 adult individuals. *J Inher Metab Dis.* juill 2018;41(4):613-21.
- 303 Sedel F, Baumann N, Turpin J-C, Lyon-Caen O, Saudubray J-M, Cohen D. Psychiatric manifestations revealing inborn errors of metabolism in adolescents and adults. *J Inher Metab Dis.* oct 2007;30(5):631-41.
- 304 Medjkane F, Bohet M, Ister M, Cohen D, Parenti A, Janati M, et al. Onset of psychiatric signs and impaired neurocognitive domains in inherited metabolic disorders: A case series. *JIMD Rep.* mars 2021;58(1):29-36.
- 305 Ibrahim M, Parmar HA, Hoefling N, Srinivasan A. Inborn errors of metabolism: combining clinical and radiologic clues to solve the mystery. *AJR Am J Roentgenol.* sept 2014;203(3):W315-27.
- 306 van Rappard DF, Boelens JJ, Wolf NI. Metachromatic leukodystrophy: Disease spectrum and approaches for treatment. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* mars 2015;29(2):261-73.
- 307 Cesani M, Lorioli L, Grossi S, Amico G, Fumagalli F, Spiga I, et al. Mutation Update of ARSA and PSAP Genes Causing Metachromatic Leukodystrophy. *Hum Mutat.* janv 2016;37(1):16-27.
- 308 Reserved IU--A. Orphanet: Metachromatic leukodystrophy [Internet]. [cité 12 août 2021]. Disponible sur: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=512&Ing=EN
- 309 Baumann N, Turpin J-C, Lefevre M, Colsch B. Motor and psycho-cognitive clinical types in adult metachromatic leukodystrophy: genotype/phenotype relationships? *J Physiol Paris.* avr 2002;96(3-4):301-6.
- 310 Hageman AT, Gabreëls FJ, de Jong JG, Gabreëls-Festen AA, van den Berg CJ, van Oost BA, et al. Clinical symptoms of adult metachromatic leukodystrophy and arylsulfatase A pseudodeficiency. *Arch Neurol.* avr 1995;52(4):408-13.
- 311 Shaimardanova AA, Chulpanova DS, Solovyeva VV, Mullagulova AI, Kitaeva KV, Allegrucci C, et al. Metachromatic Leukodystrophy: Diagnosis, Modeling, and Treatment Approaches. *Front Med.* 20 oct 2020;7:576221.
- 312 Kumperscak HG, Plesnicar BK, Zalar B, Gradisnik P, Seruga T, Paschke E. Adult metachromatic leukodystrophy: a new mutation in the schizophrenia-like phenotype with early neurological signs. *Psychiatr Genet.* avr 2007;17(2):85-91.
- 313 Kim TS, Kim IO, Kim WS, Choi YS, Lee JY, Kim OW, et al. MR of childhood metachromatic leukodystrophy. *AJNR Am J Neuroradiol.* avr 1997;18(4):733-8.
- 314 Maia ACM Jr, da Rocha AJ, da Silva CJ, Rosemberg S. Multiple cranial nerve enhancement: a new MR imaging finding in metachromatic leukodystrophy. *AJNR Am J Neuroradiol.* juin 2007;28(6):999.
- 315 Maegawa GHB, Stockley T, Tropak M, Banwell B, Blaser S, Kok F, et al. The natural history of juvenile or subacute GM2 gangliosidosis: 21 new cases and literature review of 134 previously reported. *Pediatrics.* nov 2006;118(5):e1550-62.
- 316 MacQueen GM, Rosebush PI, Mazurek MF. Neuropsychiatric aspects of the adult variant of Tay-Sachs disease. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci.* hiver 1998;10(1):10-9.
- 317 Karimzadeh P, Jafari N, Nejad Biglari H, Jabbeh Dari S, Ahmad Abadi F, Alae M-R, et al. GM2-Gangliosidosis (Sandhoff and Tay Sachs disease): Diagnosis and Neuroimaging Findings (An Iranian Pediatric Case Series). *Iran J Child Neurol.* été 2014;8(3):55-60.
- 318 Zhang J, Chen H, Kornreich R, Yu C. Prenatal Diagnosis of Tay-Sachs Disease. *Methods Mol Biol.* 2019;1885:233-50.
- 319 Bano S, Prasad A, Yadav SN, Chaudhary V, Garga UC. Neuroradiological findings in GM2 gangliosidosis variant B1. *J Pediatr Neurosci.* juill 2011;6(2):110-3.
- 320 De Grandis E, Di Rocco M, Pessagno A, Veneselli E, Rossi A. MR Imaging Findings in 2 Cases of Late Infantile GM1 Gangliosidosis. *AJNR Am J Neuroradiol.* 1 août 2009;30(7):1325-7.
- 321 Mittal P, Gupta R, Garg P, Mittal A, Kaur H, Gupta S. CT and MRI findings in a case of infantile form of GM2 gangliosidosis: Tay-Sachs disease. *Neurol India.* nov 2016;64(6):1372-3.
- 322 Gupta L, Mirza A, Gulati A, Gulati P. Magnetic resonance imaging findings in Tay-Sachs disease. *Neurol India.* juill 2018;66(4):1201-2.
- 323 Masingue M, Dufour L, Lenglet T, Saleille L, Goizet C, Ayrignac X, et al. Natural History of Adult Patients with GM2 Gangliosidosis. *Ann Neurol.* 7 févr 2020;87(4):609-17.
- 324 Malm D, Pantel J, Linaker OM. Psychiatric symptoms in alpha-mannosidosis. *J Intellect Disabil Res.* nov 2005;49(Pt 11):865-71.

- 325 Parker EI, Xing M, Moreno-De-Luca A, Harmouche E, Terk MR. Radiological and clinical characterization of the lysosomal storage disorders: non-lipid disorders. *Br J Radiol.* janv 2014;87(1033):20130467.
- 326 Bäckman ML, Santavuori PR, Aberg LE, Aronen ET. Psychiatric symptoms of children and adolescents with juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis. *J Intellect Disabil Res.* janv 2005;49(Pt 1):25-32.
- 327 Seitz D, Grodd W, Schwab A, Seeger U, Klose U, Nägele T. MR imaging and localized proton MR spectroscopy in late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis. *AJNR Am J Neuroradiol.* août 1998;19(7):1373-7.
- 328 Cheon J-E, Kim I-O, Hwang YS, Kim KJ, Wang K-C, Cho B-K, et al. Leukodystrophy in children: a pictorial review of MR imaging features. *Radiographics.* mai 2002;22(3):461-76.
- 329 Raymond GV, Moser AB, Fatemi A. X-Linked Adrenoleukodystrophy. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, et al., éditeurs. *GeneReviews®.* Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1999.
- 330 Moser HW. Adrenoleukodystrophy: phenotype, genetics, pathogenesis and therapy. *Brain.* août 1997;120 (Pt 8):1485-508.
- 331 Laureti S, Casucci G, Santeusano F, Angeletti G, Aubourg P, Brunetti P. X-linked adrenoleukodystrophy is a frequent cause of idiopathic Addison's disease in young adult male patients. *J Clin Endocrinol Metab.* févr 1996;81(2):470-4.
- 332 Engelen M, Kemp S, de Visser M, van Geel BM, Wanders RJA, Aubourg P, et al. X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD): clinical presentation and guidelines for diagnosis, follow-up and management. *Orphanet J Rare Dis.* 13 août 2012;7:51.
- 333 Kitchin W, Cohen-Cole SA, Mickel SF. Adrenoleukodystrophy: frequency of presentation as a psychiatric disorder. *Biol Psychiatry.* nov 1987;22(11):1375-87.
- 334 Garside S, Rosebush PI, Levinson AJ, Mazurek MF. Late-onset adrenoleukodystrophy associated with long-standing psychiatric symptoms. *J Clin Psychiatry.* juill 1999;60(7):460-8.
- 335 Menza MA, Blake J, Goldberg L. Affective symptoms and adrenoleukodystrophy: a report of two cases. *Psychosomatics.* automne 1988;29(4):442-5.
- 336 Angus B, de Silva R, Davidson R, Bone I. A family with adult-onset cerebral adrenoleukodystrophy. *J Neurol.* juill 1994;241(8):497-9.
- 337 James AC, Kaplan P, Lees A, Bradley JJ. Schizophreniform psychosis and adrenomyeloneuropathy. *J R Soc Med.* oct 1984;77(10):882-4.
- 338 Rosebush PI, Garside S, Levinson AJ, Mazurek MF. The neuropsychiatry of adult-onset adrenoleukodystrophy. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci.* été 1999;11(3):315-27.
- 339 Gordon HB, Valdez L, Letsou A. Etiology and treatment of adrenoleukodystrophy: new insights from *Drosophila*. *Dis Model Mech* [Internet]. 15 juin 2018;11(6). Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1242/dmm.031286>
- 340 Prieto Tenreiro A, Penacho Lázaro MÁ, Andrés Celda R, Fernández Fernández M, González Mateo C, Díez Hernández A. Dietary treatment for X-linked adrenoleukodystrophy: Is "Lorenzo's oil" useful? *Endocrinol Nutr.* janv 2013;60(1):37-9.
- 341 Loes DJ, Fatemi A, Melhem ER, Gupte N, Bezman L, Moser HW, et al. Analysis of MRI patterns aids prediction of progression in X-linked adrenoleukodystrophy. *Neurology.* 12 août 2003;61(3):369-74.
- 342 Smith J, Williams MT, Misra VK. Psychiatric disease in an adolescent as a harbinger of cerebral X-linked adrenoleukodystrophy. *Pract Neurol.* 24 nov 2017;18(3):242-5.
- 343 Melhem ER, Loes DJ, Georgiades CS, Raymond GV, Moser HW. X-linked adrenoleukodystrophy: the role of contrast-enhanced MR imaging in predicting disease progression. *AJNR Am J Neuroradiol.* mai 2000;21(5):839-44.
- 344 Rajanayagam V, Grad J, Krivit W, Loes DJ, Lockman L, Shapiro E, et al. Proton MR spectroscopy of childhood adrenoleukodystrophy. *AJNR Am J Neuroradiol.* juin 1996;17(6):1013-24.
- 345 Ramos-Ríos R, Berdullas J, Araújo A, Santos-García D. Schizophreniform psychosis at onset of adrenoleukodystrophy. *CNS Spectr.* déc 2009;14(12):711-2.
- 346 Reserved IU--A. Orphanet: MELAS [Internet]. [cité 16 août 2021]. Disponible sur: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=63&Disease_Search_diseaseGroup=MELAS&Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=MELAS&title=MELAS&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=63&Disease_Search_diseaseGroup=MELAS&Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=MELAS&title=MELAS&search=Disease_Search_Simple)
- 347 Barkovich AJ, Good WV, Koch TK, Berg BO. Mitochondrial disorders: analysis of their clinical and imaging characteristics. *AJNR Am J Neuroradiol.* sept 1993;14(5):1119-37.

- 348 Fattal O, Budur K, Vaughan AJ, Franco K. Review of the literature on major mental disorders in adult patients with mitochondrial diseases. *Psychosomatics*. janv 2006;47(1):1-7.
- 349 Shao L, Martin MV, Watson SJ, Schatzberg A, Akil H, Myers RM, et al. Mitochondrial involvement in psychiatric disorders. *Ann Med*. 2008;40(4):281-95.
- 350 Anglin RE, Garside SL, Tarnopolsky MA, Mazurek MF, Rosebush PI. The psychiatric manifestations of mitochondrial disorders: a case and review of the literature. *J Clin Psychiatry*. avr 2012;73(4):506-12.
- 351 Clay HB, Sullivan S, Konradi C. Mitochondrial dysfunction and pathology in bipolar disorder and schizophrenia. *Int J Dev Neurosci*. mai 2011;29(3):311-24.
- 352 Swift RG, Polymeropoulos MH, Torres R, Swift M. Predisposition of Wolfram syndrome heterozygotes to psychiatric illness. *Mol Psychiatry*. janv 1998;3(1):86-91.
- 353 Swift RG, Sadler DB, Swift M. Psychiatric findings in Wolfram syndrome homozygotes. *Lancet*. 15 sept 1990;336(8716):667-9.
- 354 Majoie CB, Akkerman EM, Blank C, Barth PG, Poll-The BT, den Heeten GJ. Mitochondrial encephalomyopathy: comparison of conventional MR imaging with diffusion-weighted and diffusion tensor imaging: case report. *AJNR Am J Neuroradiol*. mai 2002;23(5):813-6.
- 355 Castillo M, Kwock L, Green C. MELAS syndrome: imaging and proton MR spectroscopic findings. *AJNR Am J Neuroradiol*. févr 1995;16(2):233-9.
- 356 Gocmen R, Guler E. Teaching NeuroImages: MRI of brain findings of Wolfram (DIDMOAD) syndrome. *Neurology*. 9 déc 2014;83(24):e213-4.
- 357 Bonnot O, Klünemann H, Sedel F, Tordjman S, Cohen D, Walterfang M. Diagnostic and treatment implications of psychosis secondary to treatable metabolic disorders in adults: a systematic review [Internet]. Vol. 9, Orphanet Journal of Rare Diseases. 2014. p. 65. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1186/1750-1172-9-65>
- 358 Vanier MT, Rodriguez-Lafrasse C, Rousson R, Duthel S, Harzer K, Pentchev PG, et al. Type C Niemann-Pick disease: biochemical aspects and phenotypic heterogeneity. *Dev Neurosci*. 1991;13(4-5):307-14.
- 359 Patterson MC, Hendriksz CJ, Walterfang M, Sedel F, Vanier MT, Wijburg F, et al. Recommendations for the diagnosis and management of Niemann-Pick disease type C: an update. *Mol Genet Metab*. juill 2012;106(3):330-44.
- 360 Vanier MT. Lipid changes in Niemann-Pick disease type C brain: personal experience and review of the literature. *Neurochem Res*. avr 1999;24(4):481-9.
- 361 Sévin M, Lesca G, Baumann N, Millat G, Lyon-Caen O, Vanier MT, et al. The adult form of Niemann-Pick disease type C. *Brain*. janv 2007;130(Pt 1):120-33.
- 362 Wraith JE, Guffon N, Rohrbach M, Hwu WL, Korenke GC, Bembi B, et al. Natural history of Niemann-Pick disease type C in a multicentre observational retrospective cohort study. *Mol Genet Metab*. nov 2009;98(3):250-4.
- 363 Trendelenburg G, Vanier MT, Maza S, Millat G, Bohner G, Munz DL, et al. Niemann-Pick type C disease in a 68-year-old patient. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. août 2006;77(8):997-8.
- 364 Josephs KA, Van Gerpen MW, Van Gerpen JA. Adult onset Niemann-Pick disease type C presenting with psychosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. avr 2003;74(4):528-9.
- 365 Shulman LM, David NJ, Weiner WJ. Psychosis as the initial manifestation of adult-onset Niemann-Pick disease type C. *Neurology*. sept 1995;45(9):1739-43.
- 366 Turpin JC, Goas JY, Masson M, Zagnoli F, Mocquard Y, Baumann N. [Type C Niemann-Pick disease: supranuclear ophthalmoplegia associated with deficient biosynthesis of cholesterol esters]. *Rev Neurol*. 1991;147(1):28-34.
- 367 Vanier MT. Niemann-Pick disease type C. *Orphanet J Rare Dis*. 3 juin 2010;5:16.
- 368 Campo JV, Stowe R, Slomka G, Byler D, Gracious B. Psychosis as a presentation of physical disease in adolescence: a case of Niemann-Pick disease, type C. *Dev Med Child Neurol*. févr 1998;40(2):126-9.
- 369 Walterfang M, Fietz M, Fahey M, Sullivan D, Leane P, Lubman DI, et al. The neuropsychiatry of Niemann-Pick type C disease in adulthood. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. printemps 2006;18(2):158-70.
- 370 Klünemann H-H, Santosh PJ, Sedel F. Treatable metabolic psychoses that go undetected: what Niemann-Pick type C can teach us. *Int J Psychiatry Clin Pract*. sept 2012;16(3):162-9.
- 371 Patterson MC, Platt F. Therapy of Niemann-Pick disease, type C. *Biochim Biophys Acta*. 11 oct 2004;1685(1-3):77-82.
- 372 Patterson MC, Vecchio D, Prady H, Abel L, Wraith JE. Miglustat for treatment of Niemann-Pick C disease: a randomised controlled study. *Lancet Neurol*. sept 2007;6(9):765-72.

- 373 Wraith JE, Vecchio D, Jacklin E, Abel L, Chadha-Boreham H, Luzy C, et al. Miglustat in adult and juvenile patients with Niemann-Pick disease type C: long-term data from a clinical trial. *Mol Genet Metab*. avr 2010;99(4):351-7.
- 374 Huang J-Y, Peng S-F, Yang C-C, Yen K-Y, Tzen K-Y, Yen R-F. Neuroimaging findings in a brain with Niemann-Pick type C disease. *J Formos Med Assoc*. août 2011;110(8):537-42.
- 375 Walterfang M, Macfarlane MD, Looi JCL, Abel L, Bowman E, Fahey MC, et al. Pontine-to-midbrain ratio indexes ocular-motor function and illness stage in adult Niemann-Pick disease type C. *Eur J Neurol*. mars 2012;19(3):462-7.
- 376 Walterfang M, Patenaude B, Abel LA, Klunenmann H, Bowman EA, Fahey MC, et al. Subcortical volumetric reductions in adult Niemann-Pick disease type C: a cross-sectional study. *AJNR Am J Neuroradiol*. juill 2013;34(7):1334-40.
- 377 Moghadasian MH, Salen G, Frohlich JJ, Scudamore CH. Cerebrotendinous xanthomatosis: a rare disease with diverse manifestations. *Arch Neurol*. avr 2002;59(4):527-9.
- 378 Prevalence and incidence of rare diseases: Bibliographic data [Internet]. Disponible sur: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf
- 379 Kelman CG, Disler DG, Kremer JM, Jennings TA. Xanthomatous infiltration of ankle tendons. *Skeletal Radiol*. avr 1997;26(4):256-9.
- 380 Estrov Y, Scaglia F, Bodamer OA. Psychiatric symptoms of inherited metabolic disease. *J Inherit Metab Dis*. févr 2000;23(1):2-6.
- 381 Fraidakis MJ. Psychiatric manifestations in cerebrotendinous xanthomatosis. *Transl Psychiatry*. 3 sept 2013;3:e302.
- 382 Olivier Bonnot, MD, PhD, Matthew J. Fraidakis, MD, PhD, Raffaella Lucanto, PhD, Dominique Chauvin, PhD, Nathalie Kelley, PhD, Monique Plaza, PhD, Odile Dubourg, MD, PhD, Olivier Lyon-Caen, MD, Frédéric Sedel, MD, PhD, and David Cohen. Cerebrotendinous Xanthomatosis Presenting with Severe Externalized Disorder: Improvement After One Year of Treatment with Chenodeoxycholic Acid. *CNS Spectr* 15:4 [Internet]. avr 2010; Disponible sur: <http://speapsl.aphp.fr/pdfpublications/2010/2010-4.pdf>
- 383 Ahmed RM, Murphy E, Davagnanam I, Parton M, Schott JM, Mummery CJ, et al. A practical approach to diagnosing adult onset leukodystrophies. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. juill 2014;85(7):770-81.
- 384 Vanderver A. Genetic Leukoencephalopathies in Adults. *Continuum*. juin 2016;22(3):916-42.
- 385 Barkhof F, Verrips A, Wesseling P, van Der Knaap MS, van Engelen BG, Gabreëls FJ, et al. Cerebrotendinous xanthomatosis: the spectrum of imaging findings and the correlation with neuropathologic findings. *Radiology*. déc 2000;217(3):869-76.
- 386 Embiruçü EK, Otaduy MCG, Taneja AK, Leite CC, Kok F, Lucato LT. MR spectroscopy detects lipid peaks in cerebrotendinous xanthomatosis. *AJNR Am J Neuroradiol*. août 2010;31(7):1347-9.
- 387 Pfeiffer RF. Wilson's Disease. *Semin Neurol*. avr 2007;27(2):123-32.
- 388 Raghuvveer TS, Garg U, Graf WD. Inborn Errors of Metabolism in Infancy and Early Childhood: An Update [Internet]. 2006 [cité 24 août 2021]. Disponible sur: <https://www.aafp.org/afp/2006/0601/p1981.html>
- 389 Dening TR. The neuropsychiatry of Wilson's disease: a review. *Int J Psychiatry Med*. 1991;21(2):135-48.
- 390 Schwartz M, Fuchs S, Polak H, Sharf B. [Psychiatric manifestations in Wilson's disease]. *Harefuah*. 15 janv 1993;124(2):75-7, 120.
- 391 Rathbun JK. Neuropsychological aspects of Wilson's disease. *Int J Neurosci*. avr 1996;85(3-4):221-9.
- 392 Grover S, Sarkar S, Jhanda S, Chawla Y. Psychosis in an adolescent with Wilson's disease: A case report and review of the literature. *Indian J Psychiatry*. oct 2014;56(4):395-8.
- 393 European Association for Study of Liver. EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease. *J Hepatol*. mars 2012;56(3):671-85.
- 394 Srinivas K, Sinha S, Taly AB, Prashanth LK, Arunodaya GR, Janardhana Reddy YC, et al. Dominant psychiatric manifestations in Wilson's disease: a diagnostic and therapeutic challenge! *J Neurol Sci*. 15 mars 2008;266(1-2):104-8.
- 395 Stiller P, Kassubek J, Schonfeldt-Lecuona C, Connemann BJ. Wilson's disease in psychiatric patients. *Psychiatry Clin Neurosci*. déc 2002;56(6):649.
- 396 Smith RJ, Bryant RG. Metal substitutions incarbonic anhydrase: a halide ion probe study. *Biochem Biophys Res Commun*. 27 oct 1975;66(4):1281-6.

- 397 Walter G, Lyndon B. Depression in hepatolenticular degeneration (Wilson's disease). *Aust N Z J Psychiatry*. déc 1997;31(6):880-2.
- 398 Machado AC, Deguti MM, Caixeta L, Spitz M, Lucato LT, Barbosa ER. Mania as the first manifestation of Wilson's disease. *Bipolar Disord*. mai 2008;10(3):447-50.
- 399 Roh JK, Lee TG, Wie BA, Lee SB, Park SH, Chang KH. Initial and follow-up brain MRI findings and correlation with the clinical course in Wilson's disease. *Neurology*. juin 1994;44(6):1064-8.
- 400 Kvíčala V, Vymazal J, Nevsimalová S. Computed tomography of Wilson disease. *AJNR Am J Neuroradiol*. mai 1983;4(3):429-30.
- 401 Williams FJ, Walshe JM. Wilson's disease. An analysis of the cranial computerized tomographic appearances found in 60 patients and the changes in response to treatment with chelating agents. *Brain*. déc 1981;104(Pt 4):735-52.
- 402 Kim TJ, Kim IO, Kim WS, Cheon JE, Moon SG, Kwon JW, et al. MR imaging of the brain in Wilson disease of childhood: findings before and after treatment with clinical correlation. *AJNR Am J Neuroradiol*. juin 2006;27(6):1373-8.
- 403 Yu X-E, Gao S, Yang R-M, Han Y-Z. MR Imaging of the Brain in Neurologic Wilson Disease. *AJNR Am J Neuroradiol*. janv 2019;40(1):178-83.
- 404 Hegde AN, Mohan S, Lath N, Lim CCT. Differential diagnosis for bilateral abnormalities of the basal ganglia and thalamus. *Radiographics*. janv 2011;31(1):5-30.
- 405 Biswas S, Agarwal S, Soneja M, Biswas A. Acute psychosis and Wilson's disease. *QJM*. 1 févr 2019;112(2):129-30.
- 406 Castillo M. *Neuroradiology Companion: Methods, Guidelines, and Imaging Fundamentals*. LWW. Wolters Kluwer Health/Lippincott Williams & Wilkins, éditeur. 2012.
- 407 Basu A, Thanapal S, Sood M, Khandelwal SK. Catatonia: an unusual manifestation of Wilson's disease. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. hiver 2015;27(1):72-3.
- 408 Krstić D, Antonijević J, Špirić Ž. Atypical case of Wilson's disease with psychotic onset, low 24 hour urine copper and the absence of Kayser-Fleischer rings. *Vojnosanit Pregl*. déc 2014;71(12):1155-8.
- 409 Benhamla T, Tirouche YD, Abaoub-Germain A, Theodore F. [The onset of psychiatric disorders and Wilson's disease]. *Encephale*. 5 sept 2007;33(6):924-32.
- 410 Wichowicz HM, Cubała WJ, Sławek J. Wilson's disease associated with delusional disorder. *Psychiatry Clin Neurosci*. déc 2006;60(6):758-60.
- 411 Vroegindewij LHP, Boon AJW, Wilson JHP, Langendonk JG. Aceruloplasminemia: Neurodegeneration with brain iron accumulation associated with psychosis. *J Inherit Metab Dis*. 3 mars 2019;42(2):195-6.
- 412 Gregory A, Hayflick SJ. Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, et al., éditeurs. *GeneReviews®*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 2002.
- 413 del Valle-López P, Pérez-García R, Sanguino-Andrés R, González-Pablos E. Adult onset Hallervorden-Spatz disease with psychotic symptoms. *Actas Esp Psiquiatr*. juill 2011;39(4):260-2.
- 414 Reserved IU--A. Orphanet: Aceruloplasminemia [Internet]. [cité 23 août 2021]. Disponible sur: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=48818
- 415 Maciel P, Cruz VT, Constante M, Iniesta I, Costa MC, Gallati S, et al. Neuroferritinopathy: missense mutation in FTL causing early-onset bilateral pallidal involvement. *Neurology*. 23 août 2005;65(4):603-5.
- 416 Sethi KD, Mehta SH, Morgan JC. Defining the Eye-of-the-Tiger Sign. *JAMA Neurol*. mai 2015;72(5):606.
- 417 Walterfang M, March E, Varghese D, Miller K, Simpson L, Tomlinson B, et al. Schizophrenia-like psychosis and aceruloplasminemia. *Neuropsychiatr Dis Treat*. déc 2006;2(4):577-81.
- 418 Lauterbach EC, Cummings JL, Duffy J, Coffey CE, Kaufer D, Lovell M, et al. Neuropsychiatric correlates and treatment of lenticulostratial diseases: a review of the literature and overview of research opportunities in Huntington's, Wilson's, and Fahr's diseases. A report of the ANPA Committee on Research. American Neuropsychiatric Association. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. été 1998;10(3):249-66.
- 419 Reserved IU--A. Orphanet: Bilateral striopallidodentate calcinosis [Internet]. [cité 16 août 2021]. Disponible sur: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=1923&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=fahr-&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Bilateral-striopallidodentate-calcinosis&title=Bilateral%20striopallidodentate%20calcinosis&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=1923&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=fahr-&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Bilateral-striopallidodentate-calcinosis&title=Bilateral%20striopallidodentate%20calcinosis&search=Disease_Search_Simple)

- 420 Rasmussen MJ, Pilø L, Nielsen HR. [Basal ganglia calcifications demonstrated by CT. Is further investigation necessary when this is found incidentally?]. *Ugeskr Laeger*. 15 juill 1991;153(29):2051-3.
- 421 Pistacchi M, Gioulis M, Sanson F, Marsala SM. Fahr's syndrome and clinical correlation: a case series and literature review. *Folia Neuropathol*. 2016;54(3):282-94.
- 422 Oliveira JRM, Oliveira MF. Primary brain calcification in patients undergoing treatment with the biphosphonate alendronate. *Sci Rep*. 15 mars 2016;6:22961.
- 423 Otheman Y, Khalloufi H, Benhima I, Ouanass A. [Neuropsychiatric symptoms revealing pseudohypoparathyroidism with Fahr's syndrome]. *Encephale*. févr 2011;37(1):54-8.
- 424 Perugula ML, Lippmann S. Fahr's Disease or Fahr's Syndrome? *Innov Clin Neurosci*. juill 2016;13(7-8):45-6.
- 425 Donzuso G, Mostile G, Nicoletti A, Zappia M. Basal ganglia calcifications (Fahr's syndrome): related conditions and clinical features. *Neurol Sci*. 1 nov 2019;40(11):2251-63.
- 426 König P. Psychopathological alterations in cases of symmetrical basal ganglia sclerosis. *Biol Psychiatry*. 15 févr 1989;25(4):459-68.
- 427 Kazis AD. Contribution of CT scan to the diagnosis of Fahr's syndrome. *Acta Neurol Scand*. mars 1985;71(3):206-11.
- 428 de Oliveira JRM, de Oliveira MF. Basal ganglia calcification as a putative cause for cognitive decline. *Dement Neuropsychol*. avr 2013;7(2):151-4.
- 429 Naqvi S, Arshad S, Hanif R, Elfert KAH. Fahr's Syndrome Misdiagnosed as Schizophrenia: A Case Report. *Cureus*. 2 mars 2017;9(3):e1071.
- 430 Lazăr M, Ion DA, Streinu-Cercel A, Bădărău AI. Fahr's syndrome: diagnosis issues in patients with unknown family history of disease. *Rom J Morphol Embryol*. 2009;50(3):425-8.
- 431 Avrahami E, Cohn DF, Feibel M, Tadmor R. MRI demonstration and CT correlation of the brain in patients with idiopathic intracerebral calcification. *J Neurol*. mai 1994;241(6):381-4.
- 432 Ramos EM, Oliveira J, Sobrido MJ, Coppola G. Primary Familial Brain Calcification. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, et al., éditeurs. *GeneReviews*®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 2004.
- 433 Shirahama M, Akiyoshi J, Ishitobi Y, Tanaka Y, Tsuru J, Matsushita H, et al. A young woman with visual hallucinations, delusions of persecution and a history of performing arson with possible three-generation Fahr disease. *Acta Psychiatr Scand*. 12 juin 2009;121(1):75-7.
- 434 Maley A, Hebert C. Catatonia and psychosis in a case suggesting Fahr's disease. *Gen Hosp Psychiatry*. 25 juin 2012;35(4):451.e11-3.
- 435 Nicolas G, Guillin O, Borden A, Bioux S, Lefaucheur R, Hannequin D. Psychosis revealing familial idiopathic basal ganglia calcification. *Gen Hosp Psychiatry*. 31 oct 2012;35(5):575.e3-5.
- 436 Johnson JM, Legesse B, Camprodon JA, Murray E, Price BH. The clinical significance of bilateral basal ganglia calcification presenting with mania and delusions. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. hiver 2013;25(1):68-71.
- 437 Kasuga K, Konno T, Saito K, Ishihara A, Nishizawa M, Ikeuchi T. A Japanese family with idiopathic basal ganglia calcification with novel SLC20A2 mutation presenting with late-onset hallucination and delusion. *J Neurol*. 10 déc 2013;261(1):242-4.
- 438 Häberle J, Boddart N, Burlina A, Chakrapani A, Dixon M, Huemer M, et al. Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders. *Orphanet J Rare Dis*. 29 mai 2012;7:32.
- 439 Ikeda S, Yazaki M, Takei Y, Ikegami T, Hashikura Y, Kawasaki S, et al. Type II (adult onset) citrullinaemia: clinical pictures and the therapeutic effect of liver transplantation. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. nov 2001;71(5):663-70.
- 440 Singh RH. Nutritional management of patients with urea cycle disorders. *J Inherit Metab Dis*. nov 2007;30(6):880-7.
- 441 Smith W, Kishnani PS, Lee B, Singh RH, Rhead WJ, Sniderman King L, et al. Urea cycle disorders: clinical presentation outside the newborn period. *Crit Care Clin*. oct 2005;21(4 Suppl):S9-17.
- 442 Gropman A. Brain imaging in urea cycle disorders. *Mol Genet Metab*. 13 févr 2010;100 Suppl 1:S20-30.
- 443 Fassier T, Guffon N, Acquaviva C, D'Amato T, Durand DV, Domenech P. Misdiagnosed postpartum psychosis revealing a late-onset urea cycle disorder. *Am J Psychiatry*. juin 2011;168(6):576-80.
- 444 Sacharow SJ, Picker JD, Levy HL. Homocystinuria Caused by Cystathionine Beta-Synthase Deficiency. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, et al., éditeurs. *GeneReviews*®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 2004.

- 445 Skovby F, Gaustadnes M, Mudd SH. A revisit to the natural history of homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency. *Mol Genet Metab.* janv 2010;99(1):1-3.
- 446 Abbott MH, Folstein SE, Abbey H, Pyeritz RE. Psychiatric manifestations of homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency: prevalence, natural history, and relationship to neurologic impairment and vitamin B6-responsiveness. *Am J Med Genet.* avr 1987;26(4):959-69.
- 447 Almuqbil MA, Waisbren SE, Levy HL, Picker JD. Revising the Psychiatric Phenotype of Homocystinuria. *Genet Med.* août 2019;21(8):1827-31.
- 448 Li SC, Stewart PM. Homocystinuria and psychiatric disorder: a case report. *Pathology.* août 1999;31(3):221-4.
- 449 Dépistage néonatal : quelles maladies dépister ? [Internet]. [cité 12 août 2021]. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/jcms/p_3149627/fr/depistage-neonatal-queelles-maladies-depister
- 450 Kumar T, Sharma GS, Singh LR. Homocystinuria: Therapeutic approach. *Clin Chim Acta.* 1 juill 2016;458:55-62.
- 451 Reddy N, Calloni SF, Vernon HJ, Boltshauser E, Huisman TAGM, Soares BP. Neuroimaging Findings of Organic Acidemias and Aminoacidopathies. *Radiographics.* mai 2018;38(3):912-31.
- 452 Mattson MP, Shea TB. Folate and homocysteine metabolism in neural plasticity and neurodegenerative disorders. *Trends Neurosci.* mars 2003;26(3):137-46.
- 453 Roze E, Gervais D, Demeret S, Ogier de Baulny H, Zittoun J, Benoist J-F, et al. Neuropsychiatric disturbances in presumed late-onset cobalamin C disease. *Arch Neurol.* oct 2003;60(10):1457-62.
- 454 Gilbody S, Lewis S, Lightfoot T. Methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) genetic polymorphisms and psychiatric disorders: a HuGE review. *Am J Epidemiol.* 1 janv 2007;165(1):1-13.
- 455 Barić I. Inherited disorders in the conversion of methionine to homocysteine. *J Inherit Metab Dis.* août 2009;32(4):459-71.
- 456 Gales A, Masingue M, Millecamps S, Giraudier S, Grosliere L, Adam C, et al. Adolescence/adult onset MTHFR deficiency may manifest as isolated and treatable distinct neuro-psychiatric syndromes. *Orphanet J Rare Dis.* 1 févr 2018;13(1):29.
- 457 van den Berg M, van der Knaap MS, Boers GH, Stehouwer CD, Rauwerda JA, Valk J. Hyperhomocysteinemia; with reference to its neuroradiological aspects. *Neuroradiology.* juill 1995;37(5):403-11.
- 458 Engelbrecht V, Rassek M, Huisman J, Wendel U. MR and proton MR spectroscopy of the brain in hyperhomocysteinemia caused by methylenetetrahydrofolate reductase deficiency. *AJNR Am J Neuroradiol.* mars 1997;18(3):536-9.
- 459 Lossos A, Teltsh O, Milman T, Meiner V, Rozen R, Leclerc D, et al. Severe methylenetetrahydrofolate reductase deficiency: clinical clues to a potentially treatable cause of adult-onset hereditary spastic paraplegia. *JAMA Neurol.* 1 juill 2014;71(7):901-4.
- 460 Reserved IU--A. Orphanet: Hartnup disease [Internet]. [cité 29 août 2021]. Disponible sur: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=2116
- 461 Erly W, Castillo M, Foosaner D, Bonmati C. Hartnup disease: MR findings. *AJNR Am J Neuroradiol.* sept 1991;12(5):1026-7.
- 462 Cheon CK, Lee BH, Ko JM, Kim H-J, Yoo H-W. Novel mutation in SLC6A19 causing late-onset seizures in Hartnup disorder. *Pediatr Neurol.* mai 2010;42(5):369-71.
- 463 Pietz J, Kreis R, Rupp A, Mayatepek E, Rating D, Boesch C, et al. Large neutral amino acids block phenylalanine transport into brain tissue in patients with phenylketonuria. *J Clin Invest.* avr 1999;103(8):1169-78.
- 464 Phillips MD, McGraw P, Lowe MJ, Mathews VP, Hainline BE. Diffusion-weighted imaging of white matter abnormalities in patients with phenylketonuria. *AJNR Am J Neuroradiol.* sept 2001;22(8):1583-6.
- 465 Hähnel S. Brain MRI Abnormalities in Phenylketonuria. *Clin Neuroradiol.* 1 mars 2008;18(1):19-24.
- 466 Phénylcétonurie [Internet]. [cité 15 août 2021]. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/jcms/c_953467/fr/phenylcetonurie
- 467 Brumm VL, Bilder D, Waisbren SE. Psychiatric symptoms and disorders in phenylketonuria. *Mol Genet Metab.* 2010;99 Suppl 1:S59-63.
- 468 Moats RA, Moseley KD, Koch R, Nelson M Jr. Brain phenylalanine concentrations in phenylketonuria: research and treatment of adults. *Pediatrics.* déc 2003;112(6 Pt 2):1575-9.
- 469 Gupta AK, Chowdhury V, Khandelwal N. Diagnostic Radiology Paediatric Imaging. JP Medical Ltd, éditeur. JP Medical Ltd; 2011. 560 p. (Aiims-mamc-pgi Imaging Series).
- 470 Bodamer OA. Organic acidemias: An overview and specific defects. In: Hahn S, TePas E, éditeurs. *UpToDate.* Waltham, MA: UpToDate; 2020.

- 471 Shuaib T, Al-Hashmi N, Ghaziuddin M, Megdad E, Abebe D, Al-Saif A, et al. Propionic acidemia associated with visual hallucinations. *J Child Neurol*. 7 déc 2011;27(6):799-803.
- 472 Dejean de la Bâtie C, Barbier V, Valayannopoulos V, Touati G, Maltret A, Brassier A, et al. Acute psychosis in propionic acidemia: 2 case reports. *J Child Neurol*. 11 déc 2013;29(2):274-9.
- 473 Reserved IU--A. Orphanet: Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency [Internet]. [cité 30 août 2021]. Disponible sur: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=EN&Expert=22
- 474 Pearl PL, Gibson KM, Acosta MT, Vezina LG, Theodore WH, Rogawski MA, et al. Clinical spectrum of succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency. *Neurology*. 13 mai 2003;60(9):1413-7.
- 475 Reserved IU--A. Orphanet: Maple syrup urine disease [Internet]. [cité 29 août 2021]. Disponible sur: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Ing=EN&data_id=708&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=maple-syrup&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Maple-syrup-urine-disease&title=Maple%20syrup%20urine%20disease&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Ing=EN&data_id=708&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=maple-syrup&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Maple-syrup-urine-disease&title=Maple%20syrup%20urine%20disease&search=Disease_Search_Simple)
- 476 Wang B, Rudnick S, Cengia B, Bonkovsky HL. Acute Hepatic Porphyrrias: Review and Recent Progress. *Hepatol Commun*. févr 2019;3(2):193-206.
- 477 Goldberg A. Acute intermittent porphyria: a study of 50 cases. *Q J Med*. avr 1959;28(110):183-209.
- 478 Stein JA, Tschudy DP. Acute intermittent porphyria. A clinical and biochemical study of 46 patients. *Medicine*. janv 1970;49(1):1-16.
- 479 Bonkovsky HL, Schady W. Neurologic manifestations of acute porphyria. *Semin Liver Dis*. mai 1982;2(2):108-24.
- 480 Bicknell SG, Stewart JD. Neuroimaging findings in acute intermittent porphyria. *Can J Neurol Sci*. juill 2011;38(4):656-8.
- 481 Zheng X, Liu X, Wang Y, Zhao R, Qu L, Pei H, et al. Acute intermittent porphyria presenting with seizures and posterior reversible encephalopathy syndrome: Two case reports and a literature review. *Medicine*. sept 2018;97(36):e11665.
- 482 Puy H, Gouya L, Deybach J-C. Porphyrrias. *Lancet*. 13 mars 2010;375(9718):924-37.
- 483 Utz N, Kinkel B, Hedde JP, Bewermeyer H. MR imaging of acute intermittent porphyria mimicking reversible posterior leukoencephalopathy syndrome. *Neuroradiology*. déc 2001;43(12):1059-62.
- 484 Jansen AC, Andermann E. Progressive Myoclonus Epilepsy, Lafora Type. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, et al., éditeurs. *GeneReviews*®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 2007.
- 485 Genton P. La maladie de Lafora (EPM2). *Rev Neurol*. 1 janv 2007;163(1):47-53.
- 486 Turnbull J, Tiberia E, Striano P, Genton P, Carpenter S, Ackerley CA, et al. Lafora disease. *Epileptic Disord*. 1 sept 2016;18(S2):38-62.
- 487 Molina-Monasterios MC, Molina-Abecia H. [Nasu Hakola disease: a report of the first two cases in Bolivia]. *Rev Neurol*. 2003;36(9):837-40.
- 488 Reserves IU--T. Orphanet: Nasu Hakola disease [Internet]. [cité 15 août 2021]. Disponible sur: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=2770
- 489 Yamazaki K, Yoshino Y, Mori Y, Ochi S, Yoshida T, Ishimaru T, et al. A Case of Nasu-Hakola Disease without Fractures or Consanguinity Diagnosed Using Exome Sequencing and Treated with Sodium Valproate. *Clin Psychopharmacol Neurosci*. 31 déc 2015;13(3):324-6.
- 490 Paloneva J, Autti T, Raininko R, Partanen J, Salonen O, Puranen M, et al. CNS manifestations of Nasu-Hakola disease: a frontal dementia with bone cysts. *Neurology*. 12 juin 2001;56(11):1552-8.
- 491 Bianchin MM, Capella HM, Chaves DL, Steindel M, Grisard EC, Ganjev GG, et al. Nasu-Hakola disease (polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy--PLOS): a dementia associated with bone cystic lesions. From clinical to genetic and molecular aspects. *Cell Mol Neurobiol*. févr 2004;24(1):1-24.
- 492 Denier C, Orgibet A, Roffi F, Jouvent E, Buhl C, Niel F, et al. Adult-onset vanishing white matter leukoencephalopathy presenting as psychosis. *Neurology*. 1 mai 2007;68(18):1538-9.
- 493 Wiener L, Battles H, Bedoya SZ, Baldwin A, Widemann BC, Pao M. Identifying Symptoms of Distress in Youth Living with Neurofibromatosis Type 1 (NF1). *J Genet Couns*. févr 2018;27(1):115-23.
- 494 Botto LD, May K, Fernhoff PM, Correa A, Coleman K, Rasmussen SA, et al. A population-based study of the 22q11.2 deletion: phenotype, incidence, and contribution to major birth defects in the population. *Pediatrics*. juill 2003;112(1 Pt 1):101-7.
- 495 Bohm LA, Zhou TC, Mingo TJ, Dugan SL, Patterson RJ, Sidman JD, et al. Neuroradiographic findings in 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Med Genet A*. août 2017;173(8):2158-65.

- 496 Rogdaki M, Gudbrandsen M, McCutcheon RA, Blackmore CE, Brugger S, Ecker C, et al. Magnitude and heterogeneity of brain structural abnormalities in 22q11.2 deletion syndrome: a meta-analysis. *Mol Psychiatry*. août 2020;25(8):1704-17.
- 497 Oskarsdóttir S, Vujic M, Fasth A. Incidence and prevalence of the 22q11 deletion syndrome: a population-based study in Western Sweden. *Arch Dis Child*. févr 2004;89(2):148-51.
- 498 Bagautdinova J, Padula MC, Zöllner D, Sandini C, Schneider M, Schaer M, et al. Identifying neurodevelopmental anomalies of white matter microstructure associated with high risk for psychosis in 22q11.2DS. *Transl Psychiatry*. 24 nov 2020;10(1):408.
- 499 Schmitt JE, Yi JJ, Roalf DR, Loevner LA, Ruparel K, Whinna D, et al. Incidental radiologic findings in the 22q11.2 deletion syndrome. *AJNR Am J Neuroradiol*. nov 2014;35(11):2186-91.
- 500 Kiehl TR, Chow EWC, Mikulis DJ, George SR, Bassett AS. Neuropathologic features in adults with 22q11.2 deletion syndrome. *Cereb Cortex*. 14 mai 2008;19(1):153-64.
- 501 Demily C, Rossi M, Schneider M, Edery P, Leleu A, d'Amato T, et al. [Neurocognitive and psychiatric management of the 22q11.2 deletion syndrome]. *Encephale*. 16 déc 2014;41(3):266-73.
- 502 Mouridsen SE, Sørensen SA. Psychological aspects of von Recklinghausen neurofibromatosis (NF1). *J Med Genet*. déc 1995;32(12):921-4.
- 503 Mouridsen SE, Andersen LB, Sørensen SA, Rich B, Isager T. Neurofibromatosis in infantile autism and other types of childhood psychoses. *Acta Paedopsychiatr*. 1992;55(1):15-8.
- 504 Gillberg C, Forsell C. Childhood psychosis and neurofibromatosis--more than a coincidence? *J Autism Dev Disord*. mars 1984;14(1):1-8.
- 505 Herkert EE, Wald A, Romero O. Tuberous sclerosis and schizophrenia. *Dis Nerv Syst*. juill 1972;33(7):439-45.
- 506 Collacott RA. Tuberous Sclerosis and Psychosis. *Br J Psychiatry*. déc 1987;151(6):860-1.
- 507 Holschneider DP, Szuba MP. Capgras' syndrome and psychosis in a patient with tuberous sclerosis. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. été 1992;4(3):352-3.
- 508 Sedky K, Hughes T, Yusufzkie K, Lippmann S. Tuberous sclerosis with psychosis. *Psychosomatics*. nov 2003;44(6):521-2.
- 509 Ghosh S, Chaudhury PK, Bhattacharya A, Praharaj SK. Tuberous sclerosis presenting as psychosis in an adolescent patient. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. hiver 2014;26(1):E38.
- 510 Hunt A, Dennis J. Psychiatric disorder among children with tuberous sclerosis. *Dev Med Child Neurol*. avr 1987;29(2):190-8.
- 511 Reserved IU--A. Orphanet: Tuberous sclerosis complex [Internet]. [cité 16 août 2021]. Disponible sur: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=660&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Tuberous-sclerosis&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Tuberous-sclerosis-complex&title=Tuberous%20sclerosis%20complex&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=660&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Tuberous-sclerosis&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Tuberous-sclerosis-complex&title=Tuberous%20sclerosis%20complex&search=Disease_Search_Simple)
- 512 Meyer-Lindenberg A, Poline JB, Kohn PD, Holt JL, Egan MF, Weinberger DR, et al. Evidence for abnormal cortical functional connectivity during working memory in schizophrenia. *Am J Psychiatry*. nov 2001;158(11):1809-17.
- 513 Meyer-Lindenberg A. From maps to mechanisms through neuroimaging of schizophrenia. *Nature*. 11 nov 2010;468(7321):194-202.
- 514 Tost H, Ende G, Ruf M, Henn FA, Meyer-Lindenberg A. Functional imaging research in schizophrenia. *Int Rev Neurobiol*. 2005;67:95-118.
- 515 Meyer-Lindenberg A. Neuroimaging and the question of neurodegeneration in schizophrenia. *Prog Neurobiol*. 23 juill 2011;95(4):514-6.
- 516 Turner SJ, Poole R, Nicholson MR, Ghadiali EJ. Schizophrenia-like psychosis and Dandy-Walker variant. *Schizophr Res*. 30 mars 2001;48(2-3):365-7.
- 517 Papazisis G, Mastrogianni A, Karastergiou A. Early-onset schizophrenia and obsessive-compulsive disorder in a young man with Dandy-Walker variant. *Schizophr Res*. 2 mai 2007;93(1-3):403-5.
- 518 Ryan M, Grenier E, Castro A, Nemeroff CB. New-onset psychosis associated with dandy-walker variant in an adolescent female patient. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. printemps 2012;24(2):241-6.
- 519 Kvitvik Aune I, Bugge E. Schizophrenia in a young man with Dandy-Walker variant. *Biol Psychiatry*. 2 juill 2013;75(5):e9-10.
- 520 Williams AJ, Wang Z, Taylor SF. Atypical psychotic symptoms and Dandy-Walker variant. *Neurocase*. 23 sept 2016;22(5):472-5.

- 521 Porras Segovia A, Guerrero-Jiménez M, Carrillo de Albornoz Calahorro CM, Gutierrez-Rojas L. Psychosis and Dandy-Walker syndrome: a case report and review of the literature. *Gen Psychiatr.* 14 avr 2021;34(2):e100254.
- 522 Landin-Romero R, Amann BL, Sarró S, Guerrero-Pedraza A, Vicens V, Rodriguez-Cano E, et al. Midline Brain Abnormalities Across Psychotic and Mood Disorders. *Schizophr Bull.* 17 juill 2015;42(1):229-38.
- 523 Motomura N, Satani S, Inaba M. Monozygotic twin cases of the agenesis of the corpus callosum with schizophrenic disorder. *Psychiatry Clin Neurosci.* avr 2002;56(2):199-202.
- 524 Keshavan MS, Diwadkar VA, Harenski K, Rosenberg DR, Sweeney JA, Pettegrew JW. Abnormalities of the corpus callosum in first episode, treatment naive schizophrenia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* juin 2002;72(6):757-60.
- 525 Párraga HC, Párraga MI, Jensen AR. Cognitive, behavioral, and psychiatric symptoms in two children with agenesis of the corpus callosum: case report. *Int J Psychiatry Med.* 2003;33(1):107-13.
- 526 Hallak JEC, Crippa JA de S, Pinto JP, Machado de Sousa JP, Trzesniak C, Dursun SM, et al. Total agenesis of the corpus callosum in a patient with childhood-onset schizophrenia. *Arq Neuropsiquiatr.* déc 2007;65(4B):1216-9.
- 527 Simon A, Walterfang M, Petralli C, Velakoulis D. First-episode « coenesthetic » schizophrenia presenting with alien hand syndrome and partial agenesis of the corpus callosum. *Neuropsychobiology.* 8 nov 2008;58(3-4):118-22.
- 528 Baumann CR, Regard M, Trier S, Schuknecht B, Siegel AM. Lipoma on the corpus callosum in a patient with schizophrenia-like episode: is there a causal relationship? *Cogn Behav Neurol.* juin 2006;19(2):109-11.
- 529 Li Y, Wang X, Fan F. Giant pericallosal lipoma presenting with psychosis. *Neurol India.* mars 2018;66(2):553-5.
- 530 Supprian T, Sian J, Heils A, Hofmann E, Warmuth-Metz M, Solymosi L. Isolated absence of the septum pellucidum. *Neuroradiology.* août 1999;41(8):563-6.
- 531 Bini P, Montalbetti L, Tosca P, Ratti MT, Uggetti C, Moglia A, et al. Septo-optic dysplasia and psychiatric disorders: a case report. *Cogn Behav Neurol.* déc 2008;21(4):254-7.
- 532 Douzenis A, Rizos EN, Papadopoulou A, Papathanasiou M, Lykouras L. Porencephaly and psychosis: a case report and review of the literature. *BMC Psychiatry.* 2 mars 2010;10:19.
- 533 Kawaguchi A, Nakaaki S, Kawaguchi T, Akechi T. A case of schizophrenia accompanied by lissencephaly. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci.* 2013;25(4):E17-8.
- 534 Stegmann BJ, Carey JC. TORCH Infections. Toxoplasmosis, Other (syphilis, varicella-zoster, parvovirus B19), Rubella, Cytomegalovirus (CMV), and Herpes infections. *Curr Womens Health Rep.* août 2002;2(4):253-8.
- 535 Al-Haddad BJS, Oler E, Armistead B, Elsayed NA, Weinberger DR, Bernier R, et al. The fetal origins of mental illness. *Am J Obstet Gynecol.* déc 2019;221(6):549-62.
- 536 Jenkins TA. Perinatal complications and schizophrenia: involvement of the immune system. *Front Neurosci.* 25 juin 2013;7:110.
- 537 Zornberg GL, Buka SL, Tsuang MT. Hypoxic-ischemia-related fetal/neonatal complications and risk of schizophrenia and other nonaffective psychoses: a 19-year longitudinal study. *Am J Psychiatry.* févr 2000;157(2):196-202.
- 538 Folstein SE, Chase GA, Wahl WE, McDonnell AM, Folstein MF. Huntington disease in Maryland: clinical aspects of racial variation. *Am J Hum Genet.* août 1987;41(2):168-79.
- 539 Duyao M, Ambrose C, Myers R, Novelletto A, Persichetti F, Frontali M, et al. Trinucleotide repeat length instability and age of onset in Huntington's disease. *Nat Genet.* août 1993;4(4):387-92.
- 540 Kremer B, Goldberg P, Andrew SE, Theilmann J, Telenius H, Zeisler J, et al. A worldwide study of the Huntington's disease mutation. The sensitivity and specificity of measuring CAG repeats. *N Engl J Med.* 19 mai 1994;330(20):1401-6.
- 541 Sieradzan K, Mann DM, Dodge A. Clinical presentation and patterns of regional cerebral atrophy related to the length of trinucleotide repeat expansion in patients with adult onset Huntington's disease. *Neurosci Lett.* 28 mars 1997;225(1):45-8.
- 542 Reserved IU--A. Orphanet: Huntington disease [Internet]. [cité 16 août 2021]. Disponible sur: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=118&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Huntington&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Huntington-disease&title=Huntington%20disease&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=118&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Huntington&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Huntington-disease&title=Huntington%20disease&search=Disease_Search_Simple)

- 543 Corrêa BB, Xavier M, Guimarães J. Association of Huntington's disease and schizophrenia-like psychosis in a Huntington's disease pedigree. *Clin Pract Epidemiol Ment Health*. 15 févr 2006;2:1.
- 544 Jardri R, Medjkane F, Cuisset J-M, Vallee L, Delion P, Goeb J-L. Huntington's disease presenting as a depressive disorder with psychotic features. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. mars 2007;46(3):307-8.
- 545 ANPA Committee on Research , A Report of the, Lauterbach EC, Cummings JL, Duffy J, Coffey CE, Kaufer D, et al. Neuropsychiatric Correlates and Treatment of Lenticulostratial Diseases. *J Nurse Pract*. 1 août 1998;10(3):249-66.
- 546 Dormont D, Seidenwurm DJ, Expert Panel on Neurologic Imaging, American College of Radiology. Dementia and movement disorders. *AJNR Am J Neuroradiol*. janv 2008;29(1):204-6.
- 547 Ho VB, Chuang HS, Rovira MJ, Koo B. Juvenile Huntington disease: CT and MR features. *AJNR Am J Neuroradiol*. août 1995;16(7):1405-12.
- 548 Paulsen JS, Zimbelman JL, Hinton SC, Langbehn DR, Leveroni CL, Benjamin ML, et al. fMRI biomarker of early neuronal dysfunction in presymptomatic Huntington's Disease. *AJNR Am J Neuroradiol*. nov 2004;25(10):1715-21.
- 549 Macerollo A, Perry R, Stamelou M, Batla A, Mazumder AA, Adams ME, et al. Susceptibility-weighted imaging changes suggesting brain iron accumulation in Huntington's disease: an epiphenomenon which causes diagnostic difficulty. *Eur J Neurol*. févr 2014;21(2):e16-7.
- 550 Ahmad R, Bourgeois S, Postnov A, Schmidt ME, Bormans G, Van Laere K, et al. PET imaging shows loss of striatal PDE10A in patients with Huntington disease. *Neurology*. 21 janv 2014;82(3):279-81.
- 551 Ribai P, Nguyen K, Hahn-Barma V, Gourfinkel-An I, Vidailhet M, Legout A, et al. Psychiatric and cognitive difficulties as indicators of juvenile huntington disease onset in 29 patients. *Arch Neurol*. juin 2007;64(6):813-9.
- 552 Hall DA, Birch RC, Anheim M, Jønch AE, Pintado E, O'Keefe J, et al. Emerging topics in FXTAS. *J Neurodev Disord*. 30 juill 2014;6(1):31.
- 553 Muzar Z, Lozano R. Current research, diagnosis, and treatment of fragile X-associated tremor/ataxia syndrome. *Intractable Rare Dis Res*. nov 2014;3(4):101-9.
- 554 Hall DA, O'keefe JA. Fragile x-associated tremor ataxia syndrome: the expanding clinical picture, pathophysiology, epidemiology, and update on treatment. *Tremor Other Hyperkinet Mov [Internet]*. 11 mai 2012;2. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.7916/D8HD7TDS>
- 555 Chonchaiya W, Schneider A, Hagerman RJ. Fragile X: A Family of Disorders. *Adv Pediatr*. 1 janv 2009;56(1):165-86.
- 556 Reiner P, Taifas I, Massiou H, Jouvent E. Pure psychiatric presentation of Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome. *Eur J Neurol*. sept 2013;20(9):e113-4.
- 557 Seritan AL, Ortigas M, Seritan S, Bourgeois JA, Hagerman RJ. PSYCHIATRIC DISORDERS ASSOCIATED WITH FXTAS. *Curr Psychiatry Rev*. 2013;9(1):59-64.
- 558 Hagerman RJ, Hall DA, Coffey S, Leehey M, Bourgeois J, Gould J, et al. Treatment of fragile X-associated tremor ataxia syndrome (FXTAS) and related neurological problems. *Clin Interv Aging*. 2008;3(2):251-62.
- 559 Hashimoto R-I, Srivastava S, Tassone F, Hagerman RJ, Rivera SM. Diffusion tensor imaging in male premutation carriers of the fragile X mental retardation gene. *Mov Disord*. juin 2011;26(7):1329-36.
- 560 Santos E, Emeka-Nwonovo C, Wang JY, Schneider A, Tassone F, Hagerman P, et al. Developmental aspects of FXAND in a man with the FMR1 premutation. *Mol Genet Genomic Med*. 3 janv 2020;8(2):e1050.
- 561 Levine IM, Estes JW, Looney JM. Hereditary neurological disease with acanthocytosis. A new syndrome. *Arch Neurol*. oct 1968;19(4):403-9.
- 562 Jung HH, Danek A, Walker RH. Neuroacanthocytosis syndromes. *Orphanet J Rare Dis*. 25 oct 2011;6:68.
- 563 Bruneau M-A, Lespérance P, Chouinard S. Schizophrenia-like presentation of neuroacanthocytosis. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. été 2003;15(3):378-80.
- 564 Walker RH, Jung HH, Danek A. Neuroacanthocytosis. *Handb Clin Neurol*. 2011;100:141-51.
- 565 Velayos Baeza A, Dobson-Stone C, Rampoldi L, Bader B, Walker RH, Danek A, et al. Chorea-Acanthocytosis. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, et al., éditeurs. *GeneReviews®*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 2002.
- 566 Zeng J, Xing W, Liao W, Wang X. Magnetic resonance imaging, susceptibility weighted imaging and quantitative susceptibility mapping findings of pantothenate kinase-associated neurodegeneration. *J Clin Neurosci*. janv 2019;59:20-8.

- 567 Johnstone EC, Cooling NJ, Frith CD, Crow TJ, Owens DG. Phenomenology of organic and functional psychoses and the overlap between them. *Br J Psychiatry*. déc 1988;153:770-6.
- 568 Okumura T, Takayama S, Nishio S-I, Miyakoshi T, Noguchi T, Kobayashi T, et al. ACTH-producing thymic neuroendocrine tumor initially presenting as psychosis: A case report and literature review. *Thorac Cancer*. 11 juin 2019;10(7):1648-53.
- 569 Dizon AM, Kowalyk S, Hoogwerf BJ. Neuroglycopenic and other symptoms in patients with insulinomas. *Am J Med*. mars 1999;106(3):307-10.
- 570 Benabarre A, Bosch X, Plana MT, Lecube A, Vieta E, Cirera E, et al. Relapsing paranoid psychosis as the first manifestation of pheochromocytoma. *J Clin Psychiatry*. juill 2005;66(7):949-50.
- 571 El Hechmi S, Bouhrel S, Melki W, El Hechmi Z. [Psychotic disorder induced by Fahr's syndrome: a case report]. *Encephale*. 28 juin 2013;40(3):271-5.
- 572 Finan M, Axelband J. This is your brain on calcium: psychosis as the presentation of isolated hypoparathyroidism. *Am J Emerg Med*. 28 janv 2014;32(8):945.e1-4.
- 573 Jayaram N, Rao MG, Narasimha A, Raveendranathan D, Varambally S, Venkatasubramanian G, et al. Vitamin B₁₂ levels and psychiatric symptomatology: a case series. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. printemps 2013;25(2):150-2.
- 574 Herr KD, Norris ER, Frankel BL. Acute psychosis in a patient with vitamin B(12) deficiency and coincident cervical stenosis. *Psychosomatics*. mai 2002;43(3):234-6.
- 575 Evans DL, Edelson GA, Golden RN. Organic psychosis without anemia or spinal cord symptoms in patients with vitamin B12 deficiency. *Am J Psychiatry*. févr 1983;140(2):218-21.
- 576 Dommissse J. Subtle vitamin-B12 deficiency and psychiatry: a largely unnoticed but devastating relationship? *Med Hypotheses*. févr 1991;34(2):131-40.
- 577 Hutto BR. Folate and cobalamin in psychiatric illness. *Compr Psychiatry*. nov 1997;38(6):305-14.
- 578 Briani C, Dalla Torre C, Citton V, Manara R, Pompanin S, Binotto G, et al. Cobalamin deficiency: clinical picture and radiological findings. *Nutrients*. 15 nov 2013;5(11):4521-39.
- 579 Kori S. Hyperintense splenium in vitamin B12 deficiency. *Neurol India*. sept 2005;53(3):377-8.
- 580 de Oliveira AM, Paulino MV, Vieira APF, McKinney AM, da Rocha AJ, Dos Santos GT, et al. Imaging Patterns of Toxic and Metabolic Brain Disorders. *Radiographics*. oct 2019;39(6):1672-95.
- 581 Damaso ÊL, Reis ETSD, Jesus FA de, Marcolin AC, Cavalli R de C, Moisés ECD. Wernicke Encephalopathy as a Complication of Hyperemesis Gravidarum: Case Report. *Rev Bras Ginecol Obstet*. 31 oct 2020;42(10):672-5.
- 582 Oldham MA, Ivkovic A. Pellagrous encephalopathy presenting as alcohol withdrawal delirium: a case series and literature review. *Addict Sci Clin Pract*. 6 juill 2012;7:12.
- 583 Sharma B, Sannegowda RB, Jain R, Dubey P, Prakash S. A rare case of alcoholic pellagra encephalopathy with startle myoclonus and marked response to niacin therapy: time for a new dictum? *BMJ Case Rep* [Internet]. 22 avr 2013;2013. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2013-008906>
- 584 Ferenci P. Hepatic encephalopathy. *Gastroenterol Rep*. mai 2017;5(2):138-47.
- 585 Goralczyk AD, Meier V, Ramadori G, Obed A, Lorf T. Acute paranoid psychosis as sole clinical presentation of hepatic artery thrombosis after living donor liver transplantation. *BMC Surg*. 22 févr 2010;10:7.
- 586 Stracciari A, Guarino M, Pazzaglia P, Marchesini G, Pisi P. Acquired hepatocerebral degeneration: full recovery after liver transplantation. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. janv 2001;70(1):136-7.
- 587 Lee J, Lacomis D, Comu S, Jacobsohn J, Kanal E. Acquired hepatocerebral degeneration: MR and pathologic findings. *AJNR Am J Neuroradiol*. mars 1998;19(3):485-7.
- 588 Rovira A, Alonso J, Córdoba J. MR imaging findings in hepatic encephalopathy. *AJNR Am J Neuroradiol*. oct 2008;29(9):1612-21.
- 589 Benson JC, Payabvash S, Thalcken GL, Alonso J, Rykken J, Ott F, et al. Delineation of microhemorrhage in acute hepatic encephalopathy using susceptibility-weighted imaging. *Eur J Radiol*. mars 2016;85(3):629-34.
- 590 Lv X, Hong Q, Lin X, Chen W, Tian Y. Osmotic Demyelination Syndrome: Clinical, Neuroimaging Characteristics, and Outcomes in a Series of 18 Cases. *Biomed Res Int*. 28 mai 2021;2021:9944632.
- 591 Valk J, van der Knaap MS. Toxic encephalopathy. *AJNR Am J Neuroradiol*. mars 1992;13(2):747-60.
- 592 Walterfang M, Goh A, Mocellin R, Evans A, Velakoulis D. Peduncular hallucinosis secondary to central pontine myelinolysis. *Psychiatry Clin Neurosci*. déc 2012;66(7):618-21.
- 593 McGrath J, Welham J, Scott J, Varghese D, Degenhardt L, Hayatbakhsh MR, et al. Association between cannabis use and psychosis-related outcomes using sibling pair analysis in a cohort of young adults. *Arch Gen Psychiatry*. mai 2010;67(5):440-7.

- 594 Stankewicz HA, Richards JR, Salen P. Alcohol Related Psychosis. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021.
- 595 Jordaan GP, Emsley R. Alcohol-induced psychotic disorder: a review. *Metab Brain Dis.* 5 déc 2013;29(2):231-43.
- 596 Zahr NM, Pfefferbaum A. Alcohol's Effects on the Brain: Neuroimaging Results in Humans and Animal Models. *Alcohol Res.* 2017;38(2):183-206.
- 597 Augusto L, Figueiredo R, Costa H, Reis C, Silva ML. Marchiafava-Bignami disease as a cause of visual hallucinations. *Braz J Psychiatry.* janv 2015;37(1):82.
- 598 Tamrazi B, Almast J. Your brain on drugs: imaging of drug-related changes in the central nervous system. *Radiographics.* mai 2012;32(3):701-19.
- 599 Kumar Y, Drumsta D, Mangla M, Gupta N, Hooda K, Almast J, et al. Toxins in Brain! Magnetic Resonance (MR) Imaging of Toxic Leukoencephalopathy - A Pictorial Essay. *Pol J Radiol.* 13 juin 2017;82:311-9.
- 600 Francois J, Grimm O, Schwarz AJ, Schweiger J, Haller L, Risterucci C, et al. Ketamine Suppresses the Ventral Striatal Response to Reward Anticipation: A Cross-Species Translational Neuroimaging Study. *Neuropsychopharmacology.* 21 sept 2015;41(5):1386-94.
- 601 Wang C, Zheng D, Xu J, Lam W, Yew DT. Brain damages in ketamine addicts as revealed by magnetic resonance imaging. *Front Neuroanat.* 17 juill 2013;7:23.
- 602 Rojas R, Riascos R, Vargas D, Cuellar H, Borne J. Neuroimaging in drug and substance abuse part I: cocaine, cannabis, and ecstasy. *Top Magn Reson Imaging.* juin 2005;16(3):231-8.
- 603 Geibprasert S, Gallucci M, Krings T. Addictive Illegal Drugs: Structural Neuroimaging. *AJNR Am J Neuroradiol.* 1 mai 2010;31(5):803-8.
- 604 Emily M. Ambizas, PharmD, MPH, CGP Associate Clinical Professor St. John's University, College of Pharmacy & Health Sciences Queens, New York Clinical Specialist Rite Aid Pharmacy Whitestone, New York. Nonpsychotropic Medication-Induced Psychosis [Internet]. [cité 31 août 2021]. Disponible sur: <https://www.uspharmacist.com/article/nonpsychotropic-medication-induced-psychosis>
- 605 Freudenreich O. Differential diagnosis of psychotic symptoms: medical mimics. *Psychiatr Times.* 2010;27(12):56-61.
- 606 Schreiber W, Sernal J. Metronidazole-induced psychotic disorder. *Am J Psychiatry.* août 1997;154(8):1170-1.
- 607 Kuriyama A, Jackson JL, Doi A, Kamiya T. Metronidazole-induced central nervous system toxicity: a systematic review. *Clin Neuropharmacol.* nov 2011;34(6):241-7.
- 608 Kim E, Na DG, Kim EY, Kim JH, Son KR, Chang KH. MR imaging of metronidazole-induced encephalopathy: lesion distribution and diffusion-weighted imaging findings. *AJNR Am J Neuroradiol.* oct 2007;28(9):1652-8.
- 609 Peter P, John M. Isoniazid-induced cerebellitis: a disguised presentation. *Singapore Med J.* janv 2014;55(1):e17-9.
- 610 Blumberg HM, Burman WJ, Chaisson RE, Daley CL, Etkind SC, Friedman LN, et al. American Thoracic Society/Centers for Disease Control and Prevention/Infectious Diseases Society of America: treatment of tuberculosis. *Am J Respir Crit Care Med.* 15 févr 2003;167(4):603-62.
- 611 Hawkes M, Kitai I, Blaser S, Cohen E, Bitnun A, Fluss J, et al. Neuroimaging findings in isoniazid central nervous system toxicity, presumed intramyelinic edema. *Eur J Paediatr Neurol.* nov 2008;12(6):512-5.
- 612 Hasiloglu ZI, Albayram S, Asik M, Kilic O, Unver O, Erdemli HE, et al. MRI findings of isoniazid-induced central nervous system toxicity in a child. *Clin Radiol.* sept 2012;67(9):932-5.
- 613 Pearl PL, Vezina LG, Saneto RP, McCarter R, Molloy-Wells E, Heffron A, et al. Cerebral MRI abnormalities associated with vigabatrin therapy. *Epilepsia.* févr 2009;50(2):184-94.
- 614 Hussain SA, Tsao J, Li M, Schwarz MD, Zhou R, Wu JY, et al. Risk of vigabatrin-associated brain abnormalities on MRI in the treatment of infantile spasms is dose-dependent. *Epilepsia.* avr 2017;58(4):674-82.
- 615 Rutchik J, Ratner MH. Is it Possible for Late-Onset Schizophrenia to Masquerade as Manganese Psychosis? *J Occup Environ Med.* avr 2018;60(4):e207-9.
- 616 Verhoeven WM, Egger JI, Kuijpers HJ. Manganese and acute paranoid psychosis: a case report. *J Med Case Rep.* 12 avr 2011;5:146.
- 617 Jain S, Ferrando SJ. Manganese neurotoxicity presenting with depression, psychosis and catatonia. *Psychosomatics.* janv 2011;52(1):74-7.

- 618 Rao JVB, Vengamma B, Naveen T, Naveen V. Lead encephalopathy in adults. *J Neurosci Rural Pract.* 26 sept 2019;5(02):161-3.
- 619 Mani J, Chaudhary N, Kanjalkar M, Shah PU. Cerebellar ataxia due to lead encephalopathy in an adult. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* nov 1998;65(5):797.
- 620 Atre AL, Shinde PR, Shinde SN, Wadia RS, Nanivadekar AA, Vaid SJ, et al. Pre- and posttreatment MR imaging findings in lead encephalopathy. *AJNR Am J Neuroradiol.* avr 2006;27(4):902-3.
- 621 Stewart WF, Schwartz BS, Davatzikos C, Shen D, Liu D, Wu X, et al. Past adult lead exposure is linked to neurodegeneration measured by brain MRI. *Neurology.* 23 mai 2006;66(10):1476-84.
- 622 Wu HE, Abdel-Gawad NM, Gharbaoui Y, Teixeira AL, Pigott TA. An Unusual Case of Acute Psychosis With Obsessive-Compulsive Features Following Arsenic Poisoning. *J Psychiatr Pract.* sept 2017;23(5):382-5.
- 623 Huang X, Law S, Li D, Yu X, Li B. Mercury poisoning: a case of a complex neuropsychiatric illness. *Am J Psychiatry.* 1 déc 2014;171(12):1253-6.
- 624 Korogi Y, Takahashi M, Okajima T, Eto K. MR findings of Minamata disease--organic mercury poisoning. *J Magn Reson Imaging.* mars 1998;8(2):308-16.
- 625 Shimohata T, Hirota K, Takahashi H, Nishizawa M. [Clinical aspects of the Niigata Minamata disease]. *Brain Nerve.* janv 2015;67(1):31-8.
- 626 Jha S, Kumar R, Kumar R. Thallium poisoning presenting as paresthesias, paresis, psychosis and pain in abdomen. *J Assoc Physicians India.* janv 2006;54:53-5.
- 627 Tsai Y-T, Huang C-C, Kuo H-C, Wang H-M, Shen W-S, Shih T-S, et al. Central nervous system effects in acute thallium poisoning. *Neurotoxicology.* mars 2006;27(2):291-5.
- 628 Jeyaratnam J. Acute pesticide poisoning: a major global health problem. *World Health Stat Q.* 1990;43(3):139-44.
- 629 Ravikanth R. Role of Magnetic Resonance Imaging in Diagnosing Neurological Complications in Intermediate Syndrome of Organophosphate Poisoning. *Indian J Crit Care Med.* févr 2017;21(2):105-7.
- 630 Peter JV, Sudarsan TI, Moran JL. Clinical features of organophosphate poisoning: A review of different classification systems and approaches. *Indian J Crit Care Med.* nov 2014;18(11):735-45.
- 631 Salvi RM, Lara DR, Ghisolfi ES, Portela LV, Dias RD, Souza DO. Neuropsychiatric evaluation in subjects chronically exposed to organophosphate pesticides. *Toxicol Sci.* avr 2003;72(2):267-71.
- 632 Panda AK, Bala K, Bhirud L. Extrapyramidal syndrome. *BMJ Case Rep [Internet].* 7 janv 2014;2014. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2013-009752>
- 633 Teke E, Sungurtekin H, Sahiner T, Atalay H, Gur S. Organophosphate poisoning case with atypical clinical survey and magnetic resonance imaging findings. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* juin 2004;75(6):936-7.
- 634 Srinivasan KG, Praveen Kumar M, Ushanandhini KP, Ramprabananth S. MRI Eye-of-the-Tiger Sign in Organophosphate Poisoning. A Case Report. *Neuroradiol J.* sept 2010;23(4):407-11.
- 635 UpToDate [Internet]. [cité 17 août 2021]. Disponible sur: <https://www.uptodate.com/contents/carbon-monoxide-poisoning>
- 636 Leikin JB, Wills BK. Long-term psychiatric consequences from carbon monoxide exposure: progression of endogenous cause or toxicant effect? *Crit Care Med.* juin 2009;37(6):2116-8.
- 637 Kułakowska A, Drozdowski W, Halicka D, Kochanowicz J. [Neurologic and psychiatric sequelae of carbon monoxide poisoning]. *Neurol Neurochir Pol.* mai 2000;34(3):587-95.
- 638 Park Y-M, Kim YS. Secondary mania in a patient with delayed anoxic encephalopathy after carbon monoxide intoxication caused by a suicide attempt. *Gen Hosp Psychiatry.* 8 août 2013;36(1):125.e3-4.
- 639 Koponen S, Taiminen T, Kurki T, Portin R, Isoniemi H, Himanen L, et al. MRI findings and Axis I and II psychiatric disorders after traumatic brain injury: a 30-year retrospective follow-up study. *Psychiatry Res.* 30 avr 2006;146(3):263-70.
- 640 Aldossary NM, Kotb MA, Kamal AM. Predictive value of early MRI findings on neurocognitive and psychiatric outcomes in patients with severe traumatic brain injury. *J Affect Disord.* 15 janv 2019;243:1-7.
- 641 van Reekum R, Cohen T, Wong J. Can traumatic brain injury cause psychiatric disorders? *J Neuropsychiatry Clin Neurosci.* été 2000;12(3):316-27.
- 642 Ponsford J, Alway Y, Gould KR. Epidemiology and Natural History of Psychiatric Disorders After TBI. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci.* 25 juin 2018;30(4):262-70.
- 643 Orlovska S, Pedersen MS, Benros ME, Mortensen PB, Agerbo E, Nordentoft M. Head injury as risk factor for psychiatric disorders: a nationwide register-based follow-up study of 113,906 persons with head injury. *Am J Psychiatry.* avr 2014;171(4):463-9.

- 644 Molloy C, Conroy RM, Cotter DR, Cannon M. Is traumatic brain injury a risk factor for schizophrenia? A meta-analysis of case-controlled population-based studies. *Schizophr Bull.* nov 2011;37(6):1104-10.
- 645 Max JE, Keatley E, Wilde EA, Bigler ED, Schachar RJ, Saunders AE, et al. Depression in children and adolescents in the first 6 months after traumatic brain injury. *Int J Dev Neurosci.* mai 2012;30(3):239-45.
- 646 Arseneault L, Cannon M, Fisher HL, Polanczyk G, Moffitt TE, Caspi A. Childhood trauma and children's emerging psychotic symptoms: A genetically sensitive longitudinal cohort study. *Am J Psychiatry.* janv 2011;168(1):65-72.
- 647 Insel TR. Rethinking schizophrenia. *Nature.* 11 nov 2010;468(7321):187-93.
- 648 Moen KG, Skandsen T, Folvik M, Brezova V, Kvistad KA, Rydland J, et al. A longitudinal MRI study of traumatic axonal injury in patients with moderate and severe traumatic brain injury. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* déc 2012;83(12):1193-200.
- 649 Schweitzer AD, Niogi SN, Whitlow CT, Tsiouris AJ. Traumatic Brain Injury: Imaging Patterns and Complications. *Radiographics.* oct 2019;39(6):1571-95.
- 650 Holshouser BA, Tong KA, Ashwal S. Proton MR spectroscopic imaging depicts diffuse axonal injury in children with traumatic brain injury. *AJNR Am J Neuroradiol.* mai 2005;26(5):1276-85.
- 651 Lucke-Wold BP, Turner RC, Logsdon AF, Bailes JE, Huber JD, Rosen CL. Linking traumatic brain injury to chronic traumatic encephalopathy: identification of potential mechanisms leading to neurofibrillary tangle development. *J Neurotrauma.* 1 juill 2014;31(13):1129-38.
- 652 McKee AC, Cantu RC, Nowinski CJ, Hedley-Whyte ET, Gavett BE, Budson AE, et al. Chronic traumatic encephalopathy in athletes: progressive tauopathy after repetitive head injury. *J Neuropathol Exp Neurol.* juill 2009;68(7):709-35.
- 653 Stern RA, Daneshvar DH, Baugh CM, Seichepine DR, Montenigro PH, Riley DO, et al. Clinical presentation of chronic traumatic encephalopathy. *Neurology.* 24 sept 2013;81(13):1122-9.
- 654 Costanza A, Weber K, Gandy S, Bouras C, Hof PR, Giannakopoulos P, et al. Review: Contact sport-related chronic traumatic encephalopathy in the elderly: clinical expression and structural substrates. *Neuropathol Appl Neurobiol.* oct 2011;37(6):570-84.
- 655 Antonius D, Mathew N, Picano J, Hinds A, Cogswell A, Olympia J, et al. Behavioral Health Symptoms Associated With Chronic Traumatic Encephalopathy: A Critical Review of the Literature and Recommendations for Treatment and Research. *J Nurse Pract.* 1 oct 2014;26(4):313-22.
- 656 Sachdev P, Smith JS, Cathcart S. Schizophrenia-like psychosis following traumatic brain injury : a chart-based descriptive and case±control study. *Psychol Med.* 2001;31:231-9.
- 657 Ponjoan A, Garre-Olmo J, Blanch J, Fages E, Alves-Cabrato L, Martí-Lluch R, et al. Epidemiology of dementia: prevalence and incidence estimates using validated electronic health records from primary care. *Clin Epidemiol.* 4 mars 2019;11:217-28.
- 658 Brunnström H, Gustafson L, Passant U, Englund E. Prevalence of dementia subtypes: a 30-year retrospective survey of neuropathological reports. *Arch Gerontol Geriatr.* juill 2009;49(1):146-9.
- 659 Onyike CU. Psychiatric Aspects of Dementia. *Continuum .* avr 2016;22(2 Dementia):600-14.
- 660 Anor CJ, O'Connor S, Saund A, Tang-Wai DF, Keren R, Tartaglia MC. Neuropsychiatric Symptoms in Alzheimer Disease, Vascular Dementia, and Mixed Dementia. *Neurodegener Dis.* 1 mars 2017;17(4-5):127-34.
- 661 Woolley JD, Khan BK, Murthy NK, Miller BL, Rankin KP. The diagnostic challenge of psychiatric symptoms in neurodegenerative disease: rates of and risk factors for prior psychiatric diagnosis in patients with early neurodegenerative disease. *J Clin Psychiatry.* févr 2011;72(2):126-33.
- 662 Cohen CI. Very late-onset schizophrenia-like psychosis: positive findings but questions remain unanswered. *Lancet Psychiatry.* juill 2018;5(7):528-9.
- 663 Cort E, Meehan J, Reeves S, Howard R. Very Late-Onset Schizophrenia-Like Psychosis: A Clinical Update. *J Psychosoc Nurs Ment Health Serv.* 1 janv 2018;56(1):37-47.
- 664 Loy CT, Kril JJ, Trollor JN, Kiernan MC, Kwok JBJ, Vucic S, et al. The case of a 48 year-old woman with bizarre and complex delusions. *Nat Rev Neurol.* mars 2010;6(3):175-9.
- 665 Harper L, Fumagalli GG, Barkhof F, Scheltens P, O'Brien JT, Bouwman F, et al. MRI visual rating scales in the diagnosis of dementia: evaluation in 184 post-mortem confirmed cases. *Brain.* avr 2016;139(Pt 4):1211-25.
- 666 Norfray JF, Provenzale JM. Alzheimer's disease: neuropathologic findings and recent advances in imaging. *AJR Am J Roentgenol.* janv 2004;182(1):3-13.

- 667 Falgàs N, Balasa M, Bargalló N, Borrego-Écija S, Ramos-Campoy O, Fernández-Villullas G, et al. Diagnostic Accuracy of MRI Visual Rating Scales in the Diagnosis of Early Onset Cognitive Impairment. *J Alzheimers Dis.* 2020;73(4):1575-83.
- 668 Young PNE, Estarellas M, Coomans E, Srikrishna M, Beaumont H, Maass A, et al. Imaging biomarkers in neurodegeneration: current and future practices. *Alzheimers Res Ther.* 27 avr 2020;12(1):49.
- 669 Bang J, Spina S, Miller BL. Frontotemporal dementia. *Lancet.* 24 oct 2015;386(10004):1672-82.
- 670 Vismara M, Cirnigliaro G, Piccoli E, Giorgetti F, Molteni L, Cremaschi L, et al. Crossing Borders Between Frontotemporal Dementia and Psychiatric Disorders: An Updated Overview. *J Alzheimers Dis.* 2020;75(2):661-73.
- 671 Galimberti D, Dell'Osso B, Altamura AC, Scarpini E. Psychiatric symptoms in frontotemporal dementia: epidemiology, phenotypes, and differential diagnosis. *Biol Psychiatry.* 15 nov 2015;78(10):684-92.
- 672 Sha SJ, Takada LT, Rankin KP, Yokoyama JS, Rutherford NJ, Fong JC, et al. Frontotemporal dementia due to C9ORF72 mutations: clinical and imaging features. *Neurology.* 8 août 2012;79(10):1002-11.
- 673 Giamarelou A, Polychronopoulos P, Skokou M, Messinis L, Gourzis P. Frontotemporal dementia misdiagnosed as schizophrenia or other psychotic disorder. *Eur Psychiatry.* avr 2017;41(S1):s812-s812.
- 674 Snowden JS, Rollinson S, Thompson JC, Harris JM, Stopford CL, Richardson AMT, et al. Distinct clinical and pathological characteristics of frontotemporal dementia associated with C9ORF72 mutations. *Brain.* 2 févr 2012;135(Pt 3):693-708.
- 675 Takada LT, Pimentel MLV, Dejesus-Hernandez M, Fong JC, Yokoyama JS, Karydas A, et al. Frontotemporal dementia in a Brazilian kindred with the c9orf72 mutation. *Arch Neurol.* sept 2012;69(9):1149-53.
- 676 Holm AC. Neurodegenerative and psychiatric overlap in frontotemporal lobar degeneration: a case of familial frontotemporal dementia presenting with catatonia. *Int Psychogeriatr.* 20 août 2013;26(2):345-7.
- 677 Kertesz A, Ang LC, Jesso S, MacKinley J, Baker M, Brown P, et al. Psychosis and hallucinations in frontotemporal dementia with the C9ORF72 mutation: a detailed clinical cohort. *Cogn Behav Neurol.* sept 2013;26(3):146-54.
- 678 Devenney E, Hornberger M, Irish M, Mioshi E, Burrell J, Tan R, et al. Frontotemporal dementia associated with the C9ORF72 mutation: a unique clinical profile. *JAMA Neurol.* mars 2014;71(3):331-9.
- 679 Sommerlad A, Lee J, Warren J, Price G. Neurodegenerative disorder masquerading as psychosis in a forensic psychiatry setting. *BMJ Case Rep [Internet].* 13 juin 2014;2014. Disponible sur: <http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2013-203458>
- 680 Shinagawa S, Naasan G, Karydas AM, Coppola G, Pribadi M, Seeley WW, et al. Clinicopathological Study of Patients With C9ORF72-Associated Frontotemporal Dementia Presenting With Delusions. *J Geriatr Psychiatry Neurol.* 23 oct 2014;28(2):99-107.
- 681 Gramaglia C, Cantello R, Terazzi E, Carecchio M, D'Alfonso S, Chieppa N, et al. Early onset frontotemporal dementia with psychiatric presentation due to the C9ORF72 hexanucleotide repeat expansion: a case report. *BMC Neurol.* 30 nov 2014;14:228.
- 682 Solje E, Aaltokallio H, Koivumaa-Honkanen H, Suhonen NM, Moilanen V, Kiviharju A, et al. The Phenotype of the C9ORF72 Expansion Carriers According to Revised Criteria for bvFTD. *PLoS One.* 6 juill 2015;10(7):e0131817.
- 683 Devenney EM, Landin-Romero R, Irish M, Hornberger M, Mioshi E, Halliday GM, et al. The neural correlates and clinical characteristics of psychosis in the frontotemporal dementia continuum and the C9orf72 expansion. *Neuroimage Clin.* 2 déc 2016;13:439-45.
- 684 Payman V, Lamb F, Stefanou M. Abnormal C9orf72 frontotemporal dementia behavioural variant presenting as manic psychosis. *Aust N Z J Psychiatry.* 17 janv 2019;53(8):815-6.
- 685 Ducharme S, Dols A, Laforce R, Devenney E, Kumfor F, van den Stock J, et al. Recommendations to distinguish behavioural variant frontotemporal dementia from psychiatric disorders. *Brain.* 1 juin 2020;143(6):1632-50.
- 686 Sellami L, Bocchetta M, Masellis M, Cash DM, Dick KM, van Swieten J, et al. Distinct Neuroanatomical Correlates of Neuropsychiatric Symptoms in the Three Main Forms of Genetic Frontotemporal Dementia in the GENFI Cohort. *J Alzheimers Dis.* 2018;65(1):147-63.
- 687 Vázquez-Costa JF, Beltrán E, Sopena P, Sabater A, Cardona F, Vilchez JJ, et al. Clinical and neuroimaging characterization of two C9orf72-positive siblings with amyotrophic lateral sclerosis and schizophrenia. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 27 nov 2015;17(3-4):297-300.

- 688 Momeni P, Wickremaratchi MM, Bell J, Arnold R, Beer R, Hardy J, et al. Familial early onset frontotemporal dementia caused by a novel S356T MAPT mutation, initially diagnosed as schizophrenia. *Clin Neurol Neurosurg*. déc 2010;112(10):917-20.
- 689 Rascovsky K, Hodges JR, Knopman D, Mendez MF, Kramer JH, Neuhaus J, et al. Sensitivity of revised diagnostic criteria for the behavioural variant of frontotemporal dementia. *Brain*. sept 2011;134(Pt 9):2456-77.
- 690 Olabi B, Ellison-Wright I, Bullmore E, Lawrie SM. Structural brain changes in First Episode Schizophrenia compared with Fronto-Temporal Lobar Degeneration: a meta-analysis. *BMC Psychiatry*. 7 août 2012;12:104.
- 691 Whitwell JL, Xu J, Mandrekar J, Boeve BF, Knopman DS, Parisi JE, et al. Frontal asymmetry in behavioral variant frontotemporal dementia: clinicoimaging and pathogenetic correlates. *Neurobiol Aging*. févr 2013;34(2):636-9.
- 692 Whitwell JL, Boeve BF, Weigand SD, Senjem ML, Gunter JL, Baker MC, et al. Brain atrophy over time in genetic and sporadic frontotemporal dementia: a study of 198 serial magnetic resonance images. *Eur J Neurol*. mai 2015;22(5):745-52.
- 693 Jalbert JJ, Daiello LA, Lapane KL. Dementia of the Alzheimer type. *Epidemiol Rev*. 16 juill 2008;30:15-34.
- 694 Ropacki SA, Jeste DV. Epidemiology of and risk factors for psychosis of Alzheimer's disease: a review of 55 studies published from 1990 to 2003. *Am J Psychiatry*. nov 2005;162(11):2022-30.
- 695 Anor CJ, Dadar M, Collins DL, Tartaglia MC. The Longitudinal Assessment of Neuropsychiatric Symptoms in Mild Cognitive Impairment and Alzheimer's Disease and Their Association With White Matter Hyperintensities in the National Alzheimer's Coordinating Center's Uniform Data Set. *Biol Psychiatry Cogn Neurosci Neuroimaging*. 2 avr 2020;6(1):70-8.
- 696 Paulsen JS, Salmon DP, Thal LJ, Romero R, Weisstein-Jenkins C, Galasko D, et al. Incidence of and risk factors for hallucinations and delusions in patients with probable AD. *Neurology*. 23 mai 2000;54(10):1965-71.
- 697 D'Antonio F, Reeves S, Sheng Y, McLachlan E, de Lena C, Howard R, et al. Misidentification Subtype of Alzheimer's Disease Psychosis Predicts a Faster Cognitive Decline. *CPT Pharmacometrics Syst Pharmacol*. 15 mars 2019;8(5):308-15.
- 698 Tariot PN, Mack JL, Patterson MB, Edland SD, Weiner MF, Fillenbaum G, et al. The Behavior Rating Scale for Dementia of the Consortium to Establish a Registry for Alzheimer's Disease. The Behavioral Pathology Committee of the Consortium to Establish a Registry for Alzheimer's Disease. *Am J Psychiatry*. sept 1995;152(9):1349-57.
- 699 Murray PS, Kumar S, Demichele-Sweet MAA, Sweet RA. Psychosis in Alzheimer's disease. *Biol Psychiatry*. 1 avr 2014;75(7):542-52.
- 700 D'Antonio F, Di Vita A, Zazzaro G, Brusà E, Trebbastoni A, Campanelli A, et al. Psychosis of Alzheimer's disease: Neuropsychological and neuroimaging longitudinal study. *Int J Geriatr Psychiatry*. 14 août 2019;34(11):1689-97.
- 701 Enkirch SJ, Träschütz A, Müller A, Widmann CN, Gielen GH, Heneka MT, et al. The ERICA Score: An MR Imaging-based Visual Scoring System for the Assessment of Entorhinal Cortex Atrophy in Alzheimer Disease. *Radiology*. 1 juill 2018;288(1):226-333.
- 702 Kaushik S, Vani K, Chumber S, Anand KS, Dhamija RK. Evaluation of MR Visual Rating Scales in Major Forms of Dementia. *J Neurosci Rural Pract*. janv 2021;12(1):16-23.
- 703 Misquitta K, Dadar M, Louis Collins D, Tartaglia MC, Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative. White matter hyperintensities and neuropsychiatric symptoms in mild cognitive impairment and Alzheimer's disease. *Neuroimage Clin*. 31 juill 2020;28:102367.
- 704 Taylor J-P, O'Brien J. Neuroimaging of dementia with Lewy bodies. *Neuroimaging Clin N Am*. févr 2012;22(1):67-81, viii.
- 705 Harding AJ, Broe GA, Halliday GM. Visual hallucinations in Lewy body disease relate to Lewy bodies in the temporal lobe. *Brain*. févr 2002;125(Pt 2):391-403.
- 706 Borroni B, Agosti C, Padovani A. Behavioral and psychological symptoms in dementia with Lewy-bodies (DLB): frequency and relationship with disease severity and motor impairment. *Arch Gerontol Geriatr*. 27 avr 2007;46(1):101-6.
- 707 Shams S, Fällmar D, Schwarz S, Wahlund L-O, van Westen D, Hansson O, et al. MRI of the Swallow Tail Sign: A Useful Marker in the Diagnosis of Lewy Body Dementia? *AJNR Am J Neuroradiol*. sept 2017;38(9):1737-41.

- 708 Varvat J, Thomas-Anterion C, Decousus M, Perret-Liaudet A, Laurent B. [Atypical Lewy body disease revealed by burning mouth syndrome and a pseudo-psychiatric syndrome]. *Rev Neurol* . 31 déc 2009;166(5):547-9.
- 709 Hughes AJ, Daniel SE, Kilford L, Lees AJ. Accuracy of clinical diagnosis of idiopathic Parkinson's disease: a clinico-pathological study of 100 cases. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. mars 1992;55(3):181-4.
- 710 Aarsland D, Larsen JP, Lim NG, Janvin C, Karlsen K, Tandberg E, et al. Range of neuropsychiatric disturbances in patients with Parkinson's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. oct 1999;67(4):492-6.
- 711 Schwarz ST, Afzal M, Morgan PS, Bajaj N, Gowland PA, Auer DP. The « swallow tail » appearance of the healthy nigrosome - a new accurate test of Parkinson's disease: a case-control and retrospective cross-sectional MRI study at 3T. *PLoS One*. 7 avr 2014;9(4):e93814.
- 712 Gilman S, Wenning GK, Low PA, Brooks DJ, Mathias CJ, Trojanowski JQ, et al. Second consensus statement on the diagnosis of multiple system atrophy. *Neurology*. 26 août 2008;71(9):670-6.
- 713 Palma J-A, Martinez J, Norcliffe-Kaufmann L, Kaufmann H. Psychosis in Multiple System Atrophy (P2.119). *Neurology* [Internet]. 10 avr 2018 [cité 17 août 2021];90(15 Supplement). Disponible sur: https://n.neurology.org/content/90/15_supplement/p2.119
- 714 Lee W-H, Lee C-C, Shyu W-C, Chong P-N, Lin S-Z. Hyperintense putaminal rim sign is not a hallmark of multiple system atrophy at 3T. *AJNR Am J Neuroradiol*. oct 2005;26(9):2238-42.
- 715 Ito M, Watanabe H, Kawai Y, Atsuta N, Tanaka F, Naganawa S, et al. Usefulness of combined fractional anisotropy and apparent diffusion coefficient values for detection of involvement in multiple system atrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. juill 2007;78(7):722-8.
- 716 Litvan I, Cummings JL, Mega M. Neuropsychiatric features of corticobasal degeneration. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. nov 1998;65(5):717-21.
- 717 Trzepacz PT, Murcko AC, Gillespie MP. Progressive supranuclear palsy misdiagnosed as schizophrenia. *J Nerv Ment Dis*. juin 1985;173(6):377-8.
- 718 Aarsland D, Litvan I, Larsen JP. Neuropsychiatric symptoms of patients with progressive supranuclear palsy and Parkinson's disease. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. hiver 2001;13(1):42-9.
- 719 Morelli M, Arabia G, Salsone M, Novellino F, Giofrè L, Paletta R, et al. Accuracy of magnetic resonance parkinsonism index for differentiation of progressive supranuclear palsy from probable or possible Parkinson disease. *Mov Disord*. 15 févr 2011;26(3):527-33.
- 720 Picillo M, Tepedino MF, Abate F, Erro R, Ponticorvo S, Tartaglione S, et al. Midbrain MRI assessments in progressive supranuclear palsy subtypes. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. janv 2020;91(1):98-103.
- 721 Quattrone A, Morelli M, Nigro S, Quattrone A, Vescio B, Arabia G, et al. A new MR imaging index for differentiation of progressive supranuclear palsy-parkinsonism from Parkinson's disease. *Parkinsonism Relat Disord*. sept 2018;54:3-8.
- 722 Quattrone A, Nicoletti G, Messina D, Fera F, Condino F, Pugliese P, et al. MR imaging index for differentiation of progressive supranuclear palsy from Parkinson disease and the Parkinson variant of multiple system atrophy. *Radiology*. janv 2008;246(1):214-21.
- 723 Al-Zain FT, Rademacher G, Lemcke J, Mutze J, Meier U. [Idiopathic normal-pressure hydrocephalus. Flow measurement of cerebrospinal fluid using phase contrast MRI and its diagnostics importance]. *Nervenarzt*. févr 2007;78(2):181-7.
- 724 Bradley WG Jr. Idiopathic normal pressure hydrocephalus: new findings and thoughts on etiology. *AJNR Am J Neuroradiol*. janv 2008;29(1):1-3.
- 725 Chatziioannidis S, Charatsidou I, Nikolaidis N, Garyfallos G, Giouzevas I. Psychotic symptoms in normal pressure hydrocephalus. *Psychiatrike*. juill 2013;24(3):217-24.
- 726 Bloom KK, Kraft WA. Paranoia--an unusual presentation of hydrocephalus. *Am J Phys Med Rehabil*. mars 1998;77(2):157-9.
- 727 Suvisaari J, Mantere O, Keinänen J, Mäntylä T, Rikandi E, Lindgren M, et al. Is It Possible to Predict the Future in First-Episode Psychosis? *Front Psychiatry*. 13 nov 2018;9:580.
- 728 Leroy A, Thomas P, Pruvo J-P, Jardri R. Évaluer le risque d'évolution vers une schizophrénie ou un trouble bipolaire après un premier épisode psychotique : le projet Prédipsy. *Inf Psychiatr*. 2019;95(2):83-7.

AUTEUR(E) : Nom : MATHYS

Prénom : LUC

Date de soutenance : 10/11/2021

Titre de la thèse : Place de l'imagerie par résonance magnétique cérébrale (IRMc) dans le cadre du premier épisode psychotique (PEP)

Thèse - Médecine - Lille 2021

Cadre de classement : *Neuroradiologie*

DES + spécialité : *DES de Radiodiagnostic et Imagerie Médicale*

Mots-clés : IRM, psychiatrie, premier épisode psychotique, PEP, psychose, schizophrénie, psymac, predipsy

Résumé :

Contexte : Le premier épisode psychotique (PEP) désigne la première apparition de symptômes psychotiques chez un individu et constitue le principal mode d'entrée dans la schizophrénie, maladie fréquente et invalidante touchant près d'1% de la population générale. La durée de psychose non traitée est un facteur pronostique péjoratif majeur. Or il faut actuellement 3 à 4 ans en moyenne pour que les patients bénéficient d'un accès aux soins spécialisés. La détection précoce des individus à risque de psychose est donc cruciale. Par ailleurs, 5 à 25% des PEP ont une cause médicale potentiellement curable. Leur diagnostic peut être difficile et les conséquences d'une non-détection désastreuses. Nous avons voulu déterminer la place de l'imagerie par résonance magnétique cérébrale (IRMc) dans ce cadre.

Méthode : Nous avons mené une revue systématique de la littérature sur la base de données MEDLINE pour la période du 01/01/1998 au 01/08/2021. Les termes Medical Subject Headings (MeSH) relatifs aux différentes catégories de maladies étaient couplés à ceux faisant référence au PEP et à l'IRMc. Nous avons également croisé les références des revues de littérature existantes avec notre recherche. Parallèlement, nous avons relu les 117 IRMc du réseau Psymac réalisées au CHRU de Lille chez des patients avec PEP jeunes (≤ 40 ans) sans antécédent notable entre le 02/10/2013 et le 29/08/2018.

Résultats : La recherche initiale comportait 3752 entrées. 183 articles ont finalement été inclus, détaillant des présentations de 57 causes médicales de PEP pour 602 patients. L'IRMc montrait des anomalies dans 80,2% des cas ($n=482$) permettant le plus souvent d'établir le diagnostic. Des informations issues du croisement des références et de recherches additionnelle sur l'ensemble des causes médicales de PEP connues et leurs aspects en imagerie ont été récoltées au travers de 493 articles additionnels et synthétisées dans un but didactique. La relecture des IRMc a retrouvé un taux d'anomalie de 28,6% [IC95[18,9-38,3]. Aucune anomalie n'expliquait la symptomatologie ou ne relevait d'une prise en charge spécifique.

Conclusion : L'IRM permet d'écarter la majeure partie des causes médicales de PEP. Nous discutons de son application prochaine à visée de dépistage et de prédiction de l'évolution, en l'illustrant par l'expérience du réseau Psymac.

Composition du Jury :

Président : Pr Jean-Pierre PRUVO

Assesseurs : Dr Ali AMAD, Dr Ryad HANAFI

Directeur de thèse : Pr Renaud JARDRI