



Sclérose latérale amyotrophique (Maladie de Charcot)

Généralités		
Rappel anatomique	Cf : Cours S1 – 2.2 : Système nerveux.	
Définition	Processus dégénératif touchant le neurone moteur central et le périphérique. Neurone moteur = motoneurone. Le motoneurone est une cellule nerveuse qui transmet la commande des mouvements. Le central achemine les messages du cerveau à la moelle épinière et le périphérique les achemine de la moelle épinière jusqu'aux muscles .	
Physiopathologie	Migration anormale de la protéine TDP-43, qui quitte le noyau des neurones et migre dans le cytoplasme des neurones moteurs. Même mécanisme que les « Prion-like » (maladie à prions).	
Epidémiologie	Incidence de 2,7 nouveaux cas pour 100 000 habitants en France. Personnes de type caucasien plus touchées. En raison du vieillissement de la population, le nombre de cas va doubler d'ici 2040. 60 ans, représente l'âge moyen des premiers symptômes. Survie très variable principalement liée à l'atteinte respiratoire, généralement décès 3 à 4 ans après les premiers symptômes. Les hommes sont plus concernés que les femmes.	
Signes cliniques	- Déficit moteur progressif. - Tout muscle volontaire peut être touché. - Relative préservation des nerfs oculomoteurs et des fonctions sphinctériennes. - Association de signe d'atteinte du 1^{er} et du 2^{ème} motoneurone. - Crises à début focal se propageant aux régions voisines liées neuro-anatomiquement.	
	Atteinte du 1 ^{er} motoneurone : de la tête au bassin	2 ^{ème} motoneurone : Membres sup. et inf.
	- <u>Bulbaire</u> (bulbe rachidien) : dysarthrie avec syndrome pseudobulbaire exagération des émotions), spasticité, réflexe mentonnier vif. - <u>Spinale</u> (moelle épinière) : réflexe ostéo-tendineux vifs et diffusants, signe de Hoffman, signe de Babinski, clonus achilléen et rotulien, spasticité, conservation paradoxale des ROT dans un territoire amyotrophié.	- <u>Bulbaire</u> : amyotrophie (fonte musculaire) et fasciculation linguales, fasciculations (secousses musculaires). - <u>Spinale</u> : amyotrophie, fasciculations.
	Atteintes du 1 ^{er} et 2 ^{ème} motoneurone	
	= Sclérose latérale amyotrophique.	
Une <u>démence fronto-temporale</u> peut d'y ajouter : désinhibition, défaut d'empathie, trouble du comportement alimentaire, trouble du langage.		

Diagnostic		
Clinique	Evaluation et mise en relation des différents signes cliniques. En cas de doute, revoir le patient 6 mois plus tard, l'aggravation des symptômes sur ce délai confirme le diagnostic de SLA.	
Examen	- ENMG : électro-neuromyographie : mesurer l'activité des nerfs et des muscles. - IRM cérébrale et lombaire : normal. - Ponction lombaire : RAS sur le LCR.	
Critères d'AWAJI	SLA possible	- Présence de signes cliniques. Ou - ENMG montrant des atteintes des NMP (neurones moteurs périphériques) dans un territoire.
	SLA probable	- Signes cliniques Ou





		- ENMG montrant une atteinte des NMP dans 2 territoires.
	SLA certaine	Signes d'atteinte des 2 motoneurones dans 3 territoires différents : le bulbaire + 2 spinaux.
Diagnostic différentiel	- <u>Atteinte bulbaire</u> : signes : myasthénie, paralysie supranucléaire progressive, état lacunaire. - <u>Atteinte Spinale</u> : signes : myélopathie cervicarthrosique, myopathie, amyotrophie spinale, neuropathie motrice.	
Étude génétique	Seulement si plusieurs cas dans une famille. Éducation du patient sur l'importance de ce test au cas où il s'avèrerait positif. C9ORF72 est un gène reconnu comme ayant une implication dans cette maladie.	

Traitements		
Médicamenteux	- Riluzole comprimé de 50mg 1-0-1 - Alpha-tocophérol : TOCO : Vitamine E : 1-0-1.	
Surveillances	Risque de cytolysé hépatique => surveillance mensuelle du bilan hépatique les 3 premiers mois puis par trimestre. Effets secondaires : troubles digestifs, paresthésie buccale et fatigue.	
Traitements symptomatiques	Crampes	Quinine – Lévétiracébam – Mexilétine + Kiné.
	Spasticité	Baclofène – Benzodiazépine + Kiné.
	Douleur	Échelle mondiale en fonction de la cotation.
	Labilité émotionnelle (rire et pleurer spasmodique)	Antidépresseur – Amitriptyline + Psychologue.
	Dépression	Antidépresseur + Psychologue.
	Anxiété	Benzodiazépine + Psychologue.
	Fatigue	Modafinil.
	Détresse respiratoire	VNI.
	Sécrétions excessives	Fluimucil – Patch scopoderm – gouttes d'atropine + Aspiration des mucosités.
	Bouche sèche	Salive artificielle + Humidification.
Participation aux essais clinique	Représente une source d'espoir mais essais thérapeutiques rares. Comporte des contraintes : des surveillance lourdes avec des EI potentiels. Acceptation de recevoir seulement un traitement placebo.	

Prise en charge	
Pluridisciplinaire	Médecins – Paramédicaux – Diététicienne – Psychologue – Service HAD.
Psychologique	Un accès à un soutien psychologique au patient et à sa famille est proposé et accessible. Libre à lui d'en bénéficier.
Kinésithérapique	Très utile pour l'entretien des amplitudes musculaires, les étirements et la spasticité ainsi que dans la gestion de la douleur. Kiné respi très utilisée pour l'encombrement notamment. Ne doit pas créer de la fatigue qui est difficilement récupérable dans cette maladie.
Orthophonique	Maintenir la communication lors d'apparition de troubles de la parole. Rééducation lors de trouble de la déglutition.
Ergothérapie	Maintenir l'autonomie lors d'apparition de signes de gêne et mise en place d'aides techniques
Nutritionnelle	L'état nutritionnel du patient influe fortement sur ses chances de survie concernant cette maladie. Mise en place de gastrostomie lors de troubles de la déglutition qui ne sont plus traitables et qui impactent la nutrition et le poids du patient.
Respiratoire	Pronostic vital dépend fortement de la prise en charge respiratoire. Évaluation et mise en place d'une VNI qui influe sur le confort de vie mais pas sur l'évolution de la maladie en elle-même.
Hospitalisation à domicile	Selon les choix du patient.
Décision collégiale	Du fait du caractère inéluctable de la maladie, possibilité de fin de vie en soins palliatif à évaluer.
Organisme nationaux	FILSLAN avec des centres pour la SLA.
Association de patients	

