

Sclérose latérale amyotrophique

Stéphane PEYSSON

Janvier 2007

Epidémiologie

- Pic de fréquence dans la **6ème décennie**
- Incidence = 1,5 / 100 000 / an
- Prévalence = 4 / 100 000 soit #2500 cas en France
- **Prédominance masculine** (SR = 1,5)
- 10 % de forme **génétique** (mutations **SOD1**, ...)
 - Transmission autosomique dominante
 - Age médian d'apparition plus précoce (- 10 ans)
- Pathologie ubiquitaire

Anatomopathologie

- Maladie neurodégénérative
- Perte progressive et sélective des **motoneurones** à la fois **corticaux** et de la **corne antérieure** de la moelle, avec respect des noyaux oculomoteurs
- Pas d'inflammation
- Disparition des axones des motoneurones dans les cordons latéraux de la moelle avec gliose
- **Physiopathologie** : encore **inconnue** et probablement multiple :
 - **Stress oxydant, excitotoxicité** et mort neuronale (**glutamate** ...)
 - **Facteurs neurotrophiques**
 - **Hypothèse virale** (entérovirus ...)

Clinique (1)

- **Syndrome neurogène périphérique**
 - Atteinte du **motoneurone de la corne antérieure** de la moelle
 - **Triade caractéristique +++**
 - **Paralysie**
 - **Amyotrophie**
 - **Fasciculations**
 - **Fatigabilité** et **crampes musculaires** au début
 - Début très fréquemment **asymétrique** par un déficit isolé d'un membre puis extension (distribution symétrique)
 - **Atteinte bulbaire** : atteinte de la mastication, la déglutition, la motricité de la face et de la langue

Clinique (2)

- **Syndrome pyramidal (central)** :
 - Atteinte du **motoneurone cortical**
 - **Syndrome cardinal**
 - **Hyperréflexivité ostéotendineuse**
 - **Spasticité** lors de la mobilisation passive
 - Possible signe de Babinski
 - **Intriqué avec le syndrome neurogène périphérique**
 - **Atteinte des voies corticobulbaires** : dysarthrie, hyperréflexivité émotionnelle (rire et pleurs spasmodiques)
 - Oculomotricité toujours préservée
 - Rareté des troubles sphinctériens

Clinique (3)

- **Signes négatifs** :
 - **Vigilance et intellect habituellement non touchés**
 - **Rares cas de démences fronto-temporales associées**
 - **Absence (ou rareté) de** :
 - **Troubles sensitifs**
 - **Troubles sphinctériens**
 - **Escarres**
 - **Bilan paraclinique normal** (morphologie, biologie, LCR)
- **Formes cliniques**
 - **Forme bulbaire** : 1/3; début par une dysarthrie, des troubles de la déglutition)
 - **Formes spinales** : 2/3; début MS ou MI, fréquemment symétrique
 - **Forme à début respiratoire** : < 5 %, rare et péjoratif

Examens complémentaires

- **A titre de diagnostic positif**
 - Électromyogramme +++
 - Confirme l'atteinte périphérique
 - Précise l'extension (MI, tronc, MS, bulbaire)
 - IRM médullaire et de la charnière bulbo-cervicale, voire IRM encéphalique (forme bulbaire)
 - Ponction lombaire (normale)
- **Diagnostic différentiel (cf suite)**
- **Retentissement**
 - Respiratoire : EFR complète, GDSA et oxymétrie nocturne
 - Nutritionnelle : poids +++, biologie (albumine, pré-albumine)
 - Kinésithérapique, ergothérapie
 - Orthophonique

Diagnostics différentiels (1)

- **Causes compressives ou tumorales médullaires**
 - Myélopathies cervicarthrosiques
 - Tumeurs parasagittales ou du trou occipital Malformations d'Arnold-Chiari, syringomyélie
 - Malformations artérioveineuses médullaires
 - Tumeurs intramédullaires
- **Intoxications ou agents physiques**
 - Toxiques : plomb, aluminium
 - Médicaments : strychnine, phénytoïne, dapsone ...
 - Choc électrique
 - Séquelles post-radiothérapique

Diagnostics différentiels (2)

- **Causes auto-immunes**
 - Neuropathie motrice multifocale avec bloc de conduction persistant : recherche systématique Ac anti-GM1
 - Myosite à inclusions
 - Causes paranéoplasiques ?
 - Lymphomes ?
- **Causes métaboliques**
 - Dysthyroïdie
 - Hyperparathyroïdie
 - Carence en vitamine B12 ou en vitamine E

Évolution

- **Aggravation progressive vers le décès**
- **Espérance de vie médiane = 3-4 ans**
- Durée de la maladie extrêmement variable +++
- **Causes du décès :**
 - Hypoventilation alvéolaire
 - Pneumopathies de déglutition par fausses-roues, encombrement bronchique
 - État cachectique, dénutrition : facteur aggravant
 - Suicide ...

Traitement (1)

- **Médicamenteux**
 - Anti-glutamate (riluzole RILUTEK 100 mg/jour)
 - Tocophérol (antioxydant) (TOCO 500)
- **Prise en charge respiratoire**
 - Bilan initial puis tous les 3 mois : EFR, GDSA, oxymétrie nocturne
 - Traitement précoce des infections pulmonaires
 - Rôle de l'hypersalivation dans l'encombrement bronchique
 - Prévention des troubles de la déglutition (gastrostomie)
 - Ventilation non-invasive (VNI)
 - Permet de soulager les symptômes d'hypoventilation nocturne
 - Allonge la survie
 - Stade ultime : PEC palliative voire trachéotomie
- **PEC nutritionnelle : compléments puis gastrostomie**

Traitement (2)

- **PEC nutritionnelle**
 - Bilan trimestrielle avec diététicienne : poids (BMI), quantifier l'apport
 - Compléments alimentaires puis gastrostomie
- **Kinésithérapie**
 - Passive et/ou active : entretenir la fonction (ne pas forcer !!)
- **Ergothérapie**
- **Orthophonie** (quand signes d'atteinte bulbaire)
- **Soutien psychologique**
- **Social**
 - Aménagement du poste de travail (mi-temps thérapeutique ...)
 - Aménagement au domicile,
 - Aides humaines : auxiliaire de vie, IDE
 - Institution ou HAD en fin d'évolution, soins palliatifs