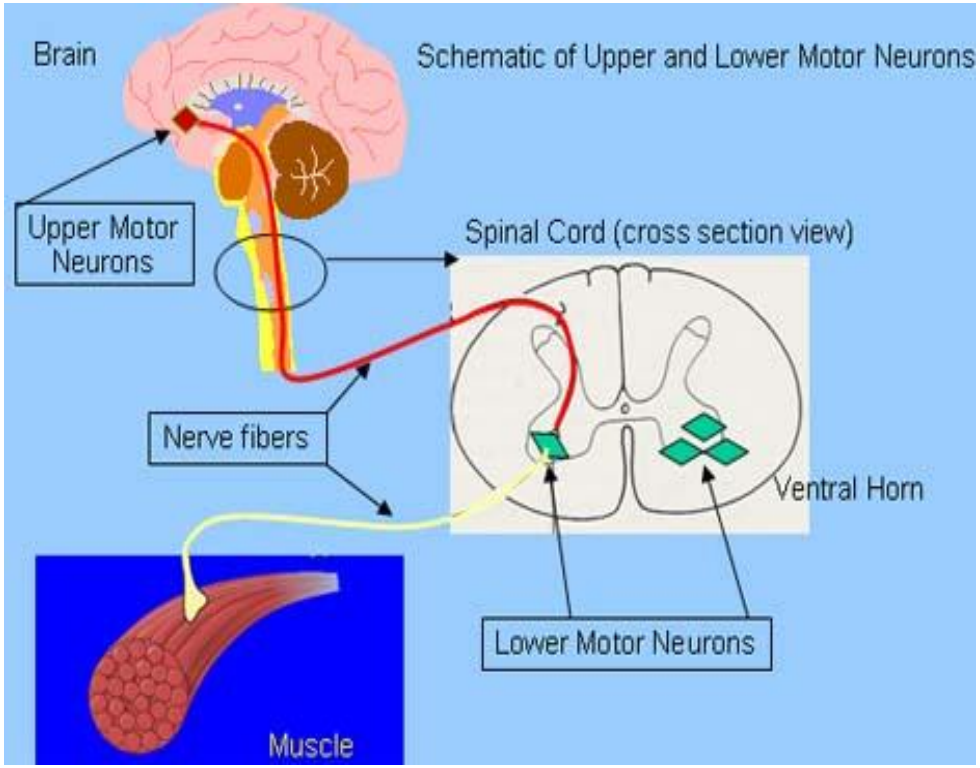
Hôpital du Valais
Spital Wallis

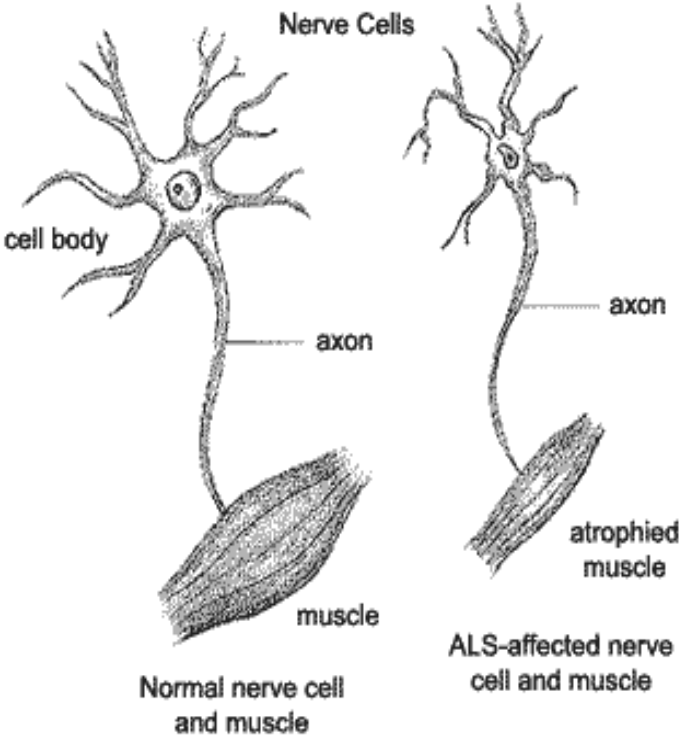
La sclérose latérale amyotrophique

Une maladie au-delà de la perte du mouvement

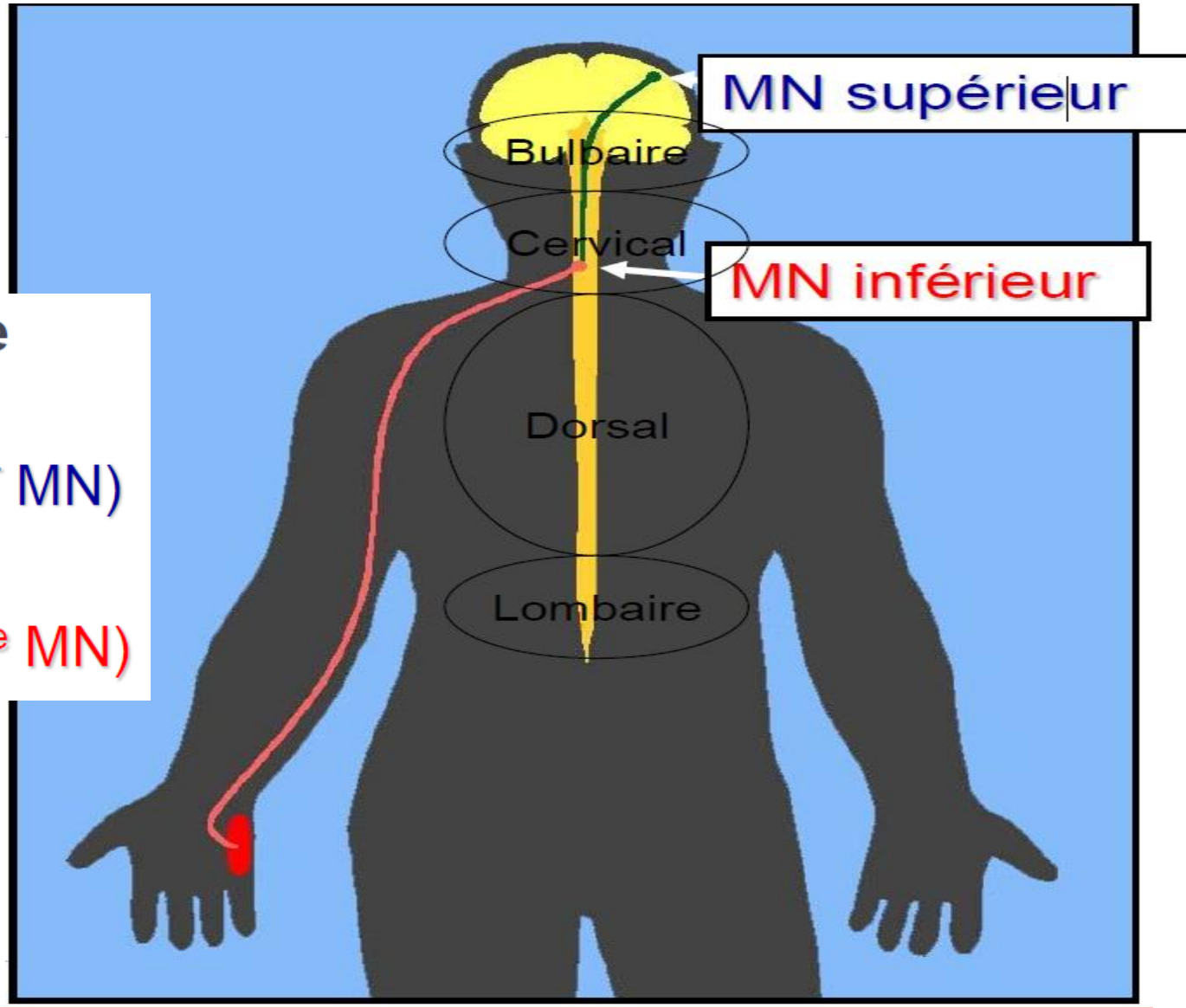
Anne Vacanti-Robert, Soins palliatifs
Didier Genoud, Neurologie

Le motoneurone (neurone moteur)





Maladies du motoneurone MN)



Dégénérescence progressive du

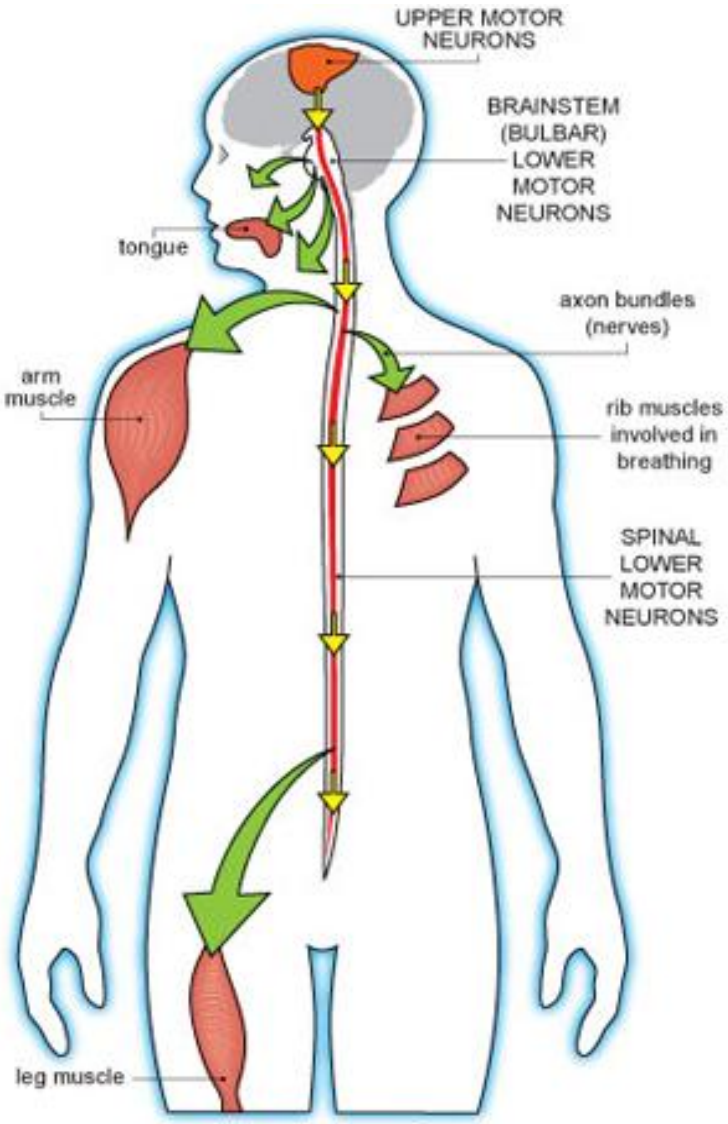
MN supérieur (1er MN)

et/ou du

MN inférieur (2ème MN)

Atteinte bulbaire et spinale

La symptomatologie varie en fonction des groupes musculaires atteints



Maladies du motoneurone (MN)

MN supérieur I

Paralysie spastique

} Sclérose latérale primaire

} SLA

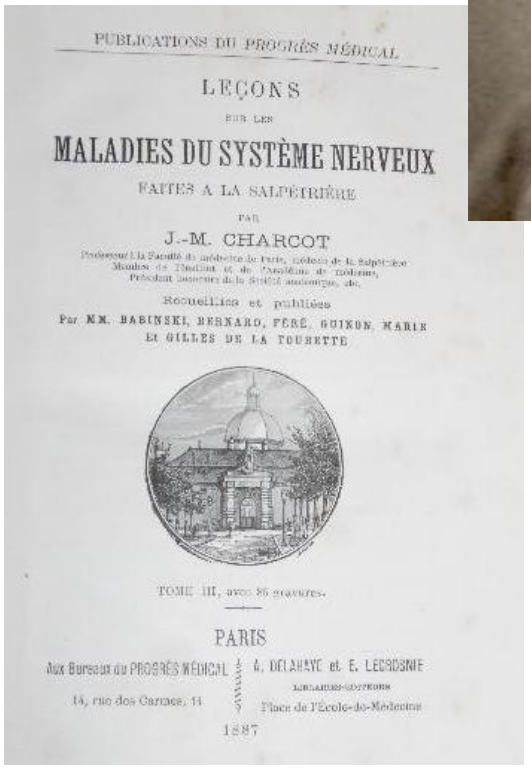
MN inférieur II

Paralysie flasque

} Amyotrophies spinales, poliomyélite, s. post-polio.

SLA = maladie de Charcot = Lou Gehrig's disease

Hôpital du Valais
Spital Wallis



PUBLICATIONS DU *PROGRÈS MÉDICAL*

LEÇONS

SUR LES

MALADIES DU SYSTÈME NERVEUX

FAITES A LA SALPÊTRIÈRE

PAR

J.-M. CHARCOT

Professeur à la Faculté de médecine de Paris, médecin de la Salpêtrière
Membre de l'Institut et de l'Académie de médecine,
Président honoraire de la Société anatomique, etc.

Recueillies et publiées

Par MM. BABINSKI, BERNARD, FÉRÉ, GUIXON, MARIE
ET GILLES DE LA TOURETTE

TOME III, avec 86 gravures.

PARIS

Aux Bureaux du PROGRÈS MÉDICAL
14, rue des Carmes, 14

A. DELAHAYE et E. LECROSNIER
LIBRAIRES-EDITEURS
Place de l'École-de-Médecine

1887

Epidémiologie

- **Incidence annuelle 4-6/100 000 (en augmentation)**
- **Formes familiales 5 %**
- **Médiane de survie 48 mois (6 mois – 15 ans)**
- **Âge moyen de début 55 ans (20-80 ans)**
- **Sex ratio 2h/1f**
  - influence hormonale ?
  - activité physique ?
  - exposition professionnelle ?

Physiopathologie encore inconnue

- **Stress oxydatif**
- **Mutations du SOD**
- **Altération mitochondries**
- **Excitotoxicité du glutamate**
- **Facteurs neurotrophiques**
- **L'hypothèse virale**

- **Génétique et biologie moléculaire : de plus en plus de données**

- **Epidémiologie : le seul facteur de risque identifié est la pratique du sport**

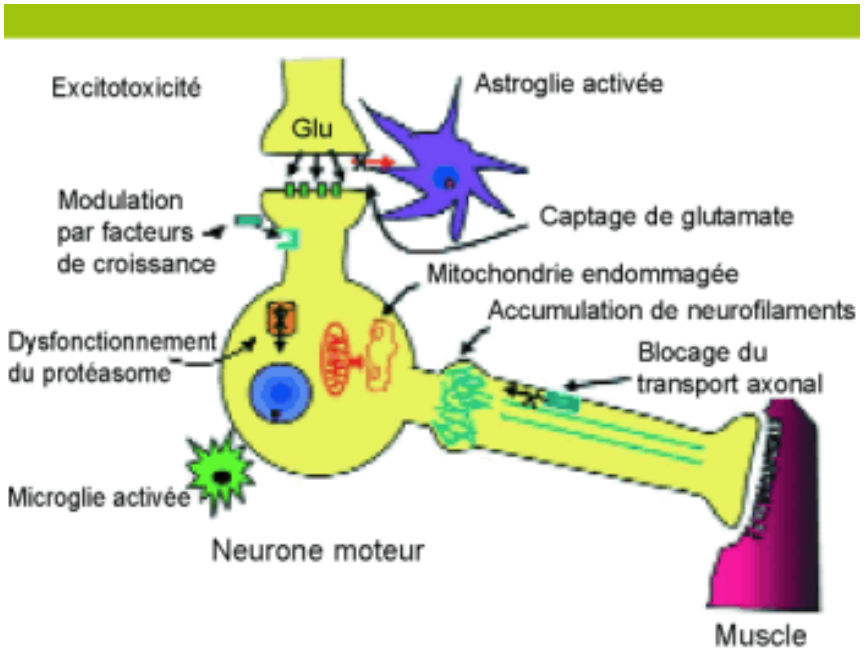


Figure 1. Diagramme illustrant la convergence des multiples mécanismes impliqués dans la dysfonction et la mort du motoneurone dans la SLA

Excitotoxicité par recaptage déficient du glutamate dans les astrocytes ; modulation anormale par les facteurs de croissance IGF-1 et VEGF ; dysfonctionnement du protéasome, activation de la microglie ; altération des mitochondries et désorganisation des neurofilaments responsables d'un blocage du transport axonal rétrograde.

Symptômes

- **Faiblesse musculaire**
  - Perte de force main-bras/pied-jambe
  - Troubles de la marche
  - Dysarthrie (flou articulatoire, rhinolalie)
  - Dysphonie
  - Dysphagie
  - Dyspnée/orthopnée
- **Fonte musculaire**
- **Crampes**
- **Perte pondérale**
- **Labilité émotionnelle et modifications comportementales de type exécutif**

Signes cliniques

Stephen Hawking

MN supérieur I

- Faiblesse
- Spasticité, hyperréflexie
- +/- Babinski
- Dysarthrie
- Dysphagie
- Rires et pleurs spasmodiques

MN inférieur II

- Faiblesse
- Flaccidité, hyporéflexie
- Amyotrophie
- Fasciculations
- Crampes
- Dysarthrie
- Dysphagie
- Troubles resp

Présentation clinique

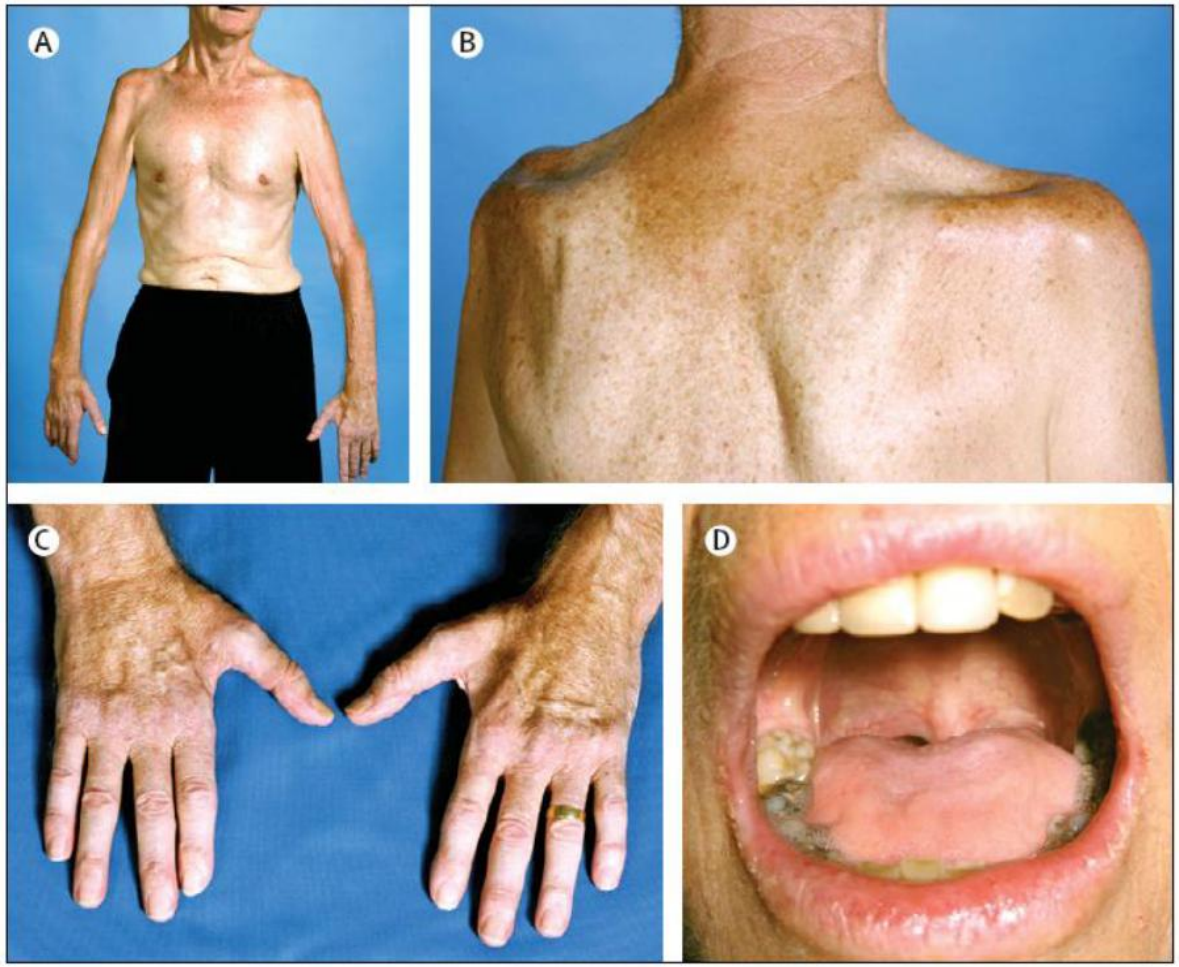


Figure 1: Clinical features of muscles wasting in a patient with ALS

Kiernan et al. Lancet 2011

Dysphagie

- Apparition concomitante avec dysarthrie et dysphonie = **symptômes bulbaires**
- Dysphagie → Dénutrition → Fonte musculaire
- Fausses routes → ↑ atteinte respiratoire

Facteur aggravant : augmentation du métabolisme dans la SLA

Symptômes absents dans la SLA

- **Troubles de la sensibilité**
- **Troubles de la motricité oculaire**
- **Troubles vésico-sphinctériens et végétatifs**
- **Douleurs**
  - au moins au début
  - possibles surtout en cas de spasticité
  - quelques douleurs neurogènes

Troubles cognitifs dans la SLA

- **Longtemps méconnus et sous-estimés**
  - 5-10 % associés à une démence fronto-temporale (notion classique)
- **En réalité très fréquents (> 50 %)**
  - dysfonction cognitive de type frontal (syndrome dysexécutif)
    - Modifications comportementales insidieuses, source de souffrance pour l'entourage
    - Complique la prise en charge +++
    - Difficultés d'anticipation
    - Difficultés de mise en place d'une prise en charge adaptée, prise de décision (p.e. PEG)
    - Limites du maintien à domicile
    - Nécessite une prise en charge spécifique d'une équipe spécialisée

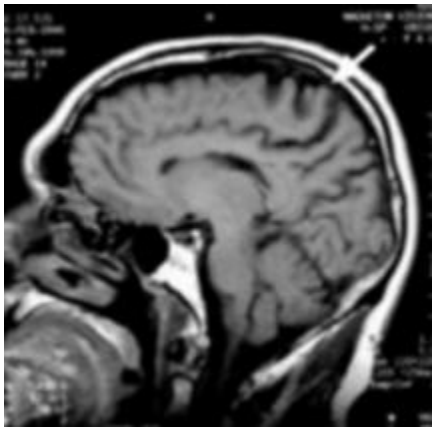
Evolution de la SLA (maladie des mille adieux)

- **Au début**
  - Parésie d'un membre 70 % (SLA de forme spinale)
  - Parésie bulbaire 25 % (SLA de forme bulbaire)
  - Atteinte respiratoire 5 %
- **Augmentation progressive de la faiblesse musculaire**
- **Extension de la faiblesse à d'autres groupes musculaires**
- **Progression variable selon les patients**
  - Dysphagie faisant envisager une gastrostomie
  - Dysarthrie aboutissant à une perte de l'intelligibilité, d'où le recours possible à d'autres outils de communication, sous peine d'un retrait social
  - Insuffisance respiratoire faisant envisager une VNI
  - Perte de la mobilité et de l'autonomie : aides, suppléances, moyens auxiliaires
  - Nombreux autres symptômes : pseudo-hypersalivation, crampes, troubles digestifs, réactions dépressives, …
- **Décès en 2-5 ans, par insuffisance respiratoire**

Diagnostic différentiel

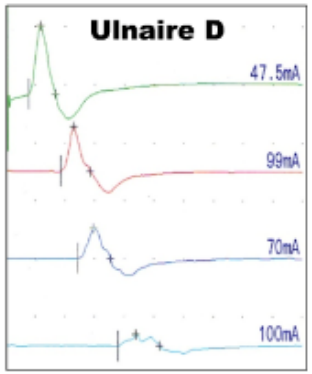
Atteinte MN supérieur

- Sclérose primaire
- Myélopathie cervicale haute
- Parésie pseudobulbaire d'origine vasculaire



Atteinte MN inférieur

- Amyotrophies spinales
- Syndrome post-polio
- Certaines myopathies, myosites
- Neuropathie motrice à bloc de conduction
- Syndrome des fasciculations bénignes



Critères diagnostiques

- **Absence de marqueur biologique**
- **Critères basés sur la clinique et l'électrophysiologie**
- **Plusieurs révisions afin de gagner en sensibilité et spécificité**
  - El Escorial 1990
    - Signes cliniques d'atteinte du motoneurone supérieur
    - Signes cliniques ou ENMG d'atteinte du motoneurone inférieur
    - Progressivité et diffusion de l'atteinte (bulbaire, cervicale, thoracique, lombaire)
    - Exclusion d'autres affections par l'ENMG, le laboratoire ou l'imagerie
  - Airlie House 1998
    - Augmentation de la valeur donnée à l'électrophysiologie
  - Awaji-shima 2008
    - gain de sensibilité et diag + précoce, surtout dans les formes bulbaires
    - Équivalence de valeur des signes cliniques et électrophysiologiques d'atteinte du motoneurone
    - Attribution de la même signification dans ce contexte des fibrillations, ondes positives et des fasciculations

SLA : quand faut-il y penser ?

- **Perte de force d'un membre sans atteinte sensitive**
- **Evolution progressive**
- **Atteinte bulbaire**
  - Rhinolalie
  - Dysarthrie
  - Dysphonie
- **Fasciculations : pas forcément SLA**
- **Avis neurologique**

SLA : traitement

- **Pas de traitement curatif**
  - Très nombreuses molécules essayées depuis les années 40
- **Riluzole (Rilutek®)**
  - Inhibe métabolisme du glutamate
  - Action neuroprotectrice
  - Effet marginal sur la survie (3 mois) dans l'étude princeps
    - Bensimon NEJM 1994
- **Traitements symptomatiques**
- **Nécessité d'une prise en charge multidisciplinaire**

Objectifs thérapeutiques

- **Compenser les incapacités dans la vie quotidienne**
  - Motricité
  - Parole
  - Réaménagement du domicile
- **Favoriser le maintien de l'autonomie à domicile**
- **Suppléer les fonctions vitales, notamment nutritionnelles** (PEG : gastrostomie per-cutanée) **et respiratoires** (VNI : ventilation non invasive)
- **Soutenir les proches en offrant une éducation thérapeutique au patient et à son entourage tout au long de la maladie**
  - Développement de compétences
  - Soutien psychologique
- **Prendre en charge des symptômes secondaires à la maladie** (crampes, douleurs, dépression, hypersalivation, symptômes affectant la qualité de vie liés à l'insuffisance respiratoire avant altération des paramètres pneumologiques…)

Pourquoi une consultation multidisciplinaire?

Hôpital du Valais
Spital Wallis

Special Article

AMERICAN ACADEMY OF NEUROLOGY.

Practice Parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: Multidisciplinary care, symptom management, and cognitive/behavioral impairment (an evidence-based review)

Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology

- **Augmentation de la durée de vie**
- **Amélioration de la qualité de vie**
- **Forme de prise en charge la plus efficace et satisfaisante pour les patients et leur famille**
- **Etudes de satisfaction du patients et des soignants : modèle de soin le plus approprié**
- **Plan économique: réduction des interventions non souhaitées et non planifiées, des hospitalisations, et des recours aux services d'urgences.**

Objectifs de la consultation multidisciplinaire SLA

- **Synchroniser les évaluations**
- **Faciliter l'accès aux examens spécialisés**
- **Capitaliser une expertise**
  - Amélioration de la prise en charge des malades
  - Formation (soins hospitaliers, extra-hospitaliers, CMS, aides à domicile)
- **Anticiper les complications**
- **Etablir des directives anticipées**
- **Accélérer les démarches administratives, notamment auprès de l'AI**
- **Améliorer la transmission des informations entre les différents intervenants**

Hôpital du Valais
Spital Wallis

Objectifs de la consultation multidisciplinaire

- **Favoriser la mise en place d'un réseau de soins coordonné grâce à une collaboration étroite et privilégiée avec le médecin généraliste et les services de soins à domicile**
- **Optimaliser la prise en charge sur les lieux de vie et lors d'hospitalisation dans les services de soins aigus par la transmission des informations, la formation et la coordination**
  - Réduction des consultations au service des urgences
  - Réduction des hospitalisations non planifiées
- **Suivi du patient, des proches dans les différentes étapes de la maladie**
  - Organisation si nécessaire de séjours de répit afin de prévenir l'épuisement des aidants
  - Education thérapeutique
  - Déplacement sur le lieu de vie lorsque le patient ne peut plus se déplacer (EMS/domicile)

Le programme d'une journée type

Hôpital du Valais
Spital Wallis

- **08h00** **Accueil en hôpital de jour**
  - Constantes, poids, taille, prise de sang
- **08h30** **Bilan de physiothérapie**
- **09h15** **Consultation de soins palliatifs**
- **11h00** **Fonctions pulmonaires et consultation de pneumologie**
- **12h00** **Repas avec protocole de logopédie**
- **13h00** **Consultation de diététique**
- **13h45** **Ergothérapie**
- **14h30** **Logopédie**
- **15h15** **Consultation de neurologie**
- **16h00** **réunion de l'équipe multidisciplinaire (+ réseau domicile)**
- **16h30** **synthèse de la journée avec le patient et son entourage**

Synthèse de la journée

- **Etablie lors d'une réunion regroupant les différents intervenants médicaux et paramédicaux, ouverte aux membres du réseau ambulatoire (infirmières du CMS, physio, ergo, médecin traitant,…)**
- **Transmise au patient et à ses proches**
- **Rapport médical**
  - Synthèse ≠ addition des rapports individuels des intervenants
  - Transmission des discussions/propositions au médecin traitant et autres intervenants en ambulatoire
  - Aborde des aspects spécifiques de la SLA, permet au médecin traitant de garder son rôle
- **Directives anticipées**
- **Délai de la prochaine consultation (3-6 mois)**

Conclusion

- **Notre expérience confirme les données de la littérature attestant que la consultation multidisciplinaire représente le modèle de soin le plus approprié pour ce type de patients**
  - Qualité de vie du patient et des proches
  - Satisfaction des soignants
  - Réduction des interventions non souhaitées et non planifiées
  - Réduction des recours aux services d'urgence
- **Expérience multidisciplinaire enrichissante sur le plan médical et sur le plan humain**
- **Bénéfice de l'intervention précoce de l'équipe mobile de soins palliatifs, qui permet d'assurer la continuité de la prise en charge dans le réseau de soins**