SCLÉROSE LATÉRALE AMYOTROPHIQUE

UNE MALADIE DE MANIFESTATIONS VARIABLES

Caractérisée par une atteinte des neurones moteurs du cerveau et la moelle avec accumulation de protéines anormales (ubiquitine – TDP43), les manifestations varient selon la topographie des lésions

Fatigue, faiblesse et atrophie des muscles

Raideurs musculaires
crampes et spasmes

Fasciculations
(brèves contractions involontaires et localisées des fibres musculaires)

Difficultés à avaler et à parler

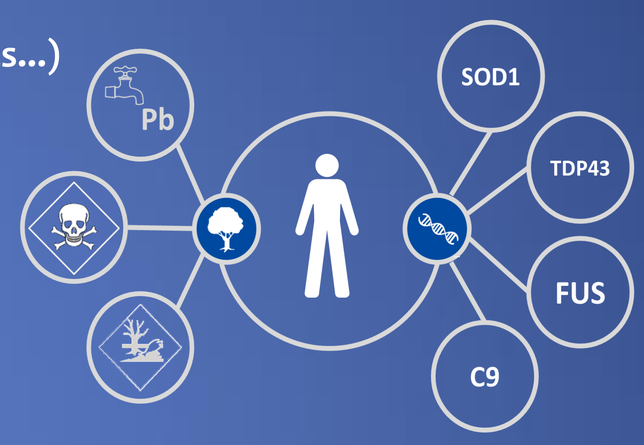
Perte de poids

Difficultés respiratoires

Modifications du caractère et du comportement
(30% des cas)

UNE ORIGINE MULTIFACTORIELLE

- Facteurs environnementaux sur études de populations (plomb, pesticides, désherbants…)
- Facteurs génétiques : formes familiales (+ de 40 gènes identifiés dont SOD1, TDP43, FUS)
  formes non familiales (gène C9orf72)
- Mécanismes de mort neuronale : augmentation de l'excitabilité des neurones, anomalies de la production d'énergie des cellules, accumulation de protéines malformées, inflammation…



QUELQUES CHIFFRES

7 000
personnes malades en France

5
nouveaux cas /jour

55 ans
âge moyen de début
1,5 hommes/1 femme

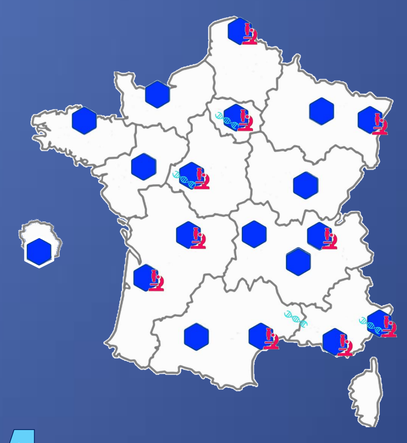
1 500 décès/an

UNE PRISE EN CHARGE DES SOINS CODIFIÉE

1 Filière Nationale de Santé Maladies Rares pilotée par le Ministère en Charge de la Santé pour la coordination de tous les acteurs impliqués

19 Centres de soins de référence pluridisciplinaires et pluri professionnels dans les hôpitaux publics

4 Laboratoires de diagnostic génétique



26 Réseaux de soins d'accompagnement

4 Structures de soins de suite et réadaptation

4 Sociétés savantes

LA RECHERCHE : OÙ EN EST-ON ?

1 Médicament disponible (AMM) : riluzole
(depuis 1994 – neuroprotecteur non curateur)

1 Médicament d'accès réglementé : edaravone
(depuis 2017) – antioxydant non curateur)

3 à 6 molécules testées tous les ans en essais thérapeutiques depuis plus de 10 ans, thérapies géniques ciblées par anticorps en cours de développement.

Pistes de recherche majeures : génétique, inflammation, métabolisme énergétique, biomarqueurs, thérapies cellulaires…

30 Laboratoires de recherche sur les maladies du neurone moteur en France

Près de 2 000 Publications scientifiques sur le thème dans le monde en 2018

FILSLAN Filière de Santé Maladies Rares Sclérose Latérale Amyotrophique et Maladies du Neurone Moteur — filière de santé maladies rares

https://portail-sla.fr/